

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU
VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU
III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022
Titanic Deluxe Otel, Antalya

www.**upek2022**.org

TOPKON





XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

Değerli Meslektaşlarım,

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı işbirliği ile Ulusal Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği tarafından düzenlenecek olan XXVI. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi'nin, 26-30 Ekim 2022 tarihleri arasında Antalya Titanik Deluxe otelde gerçekleşeceğini duyurmaktan mutluluk duymaktayız.

Kongremiz mesleki ve bilimsel açıdan son gelişmelerin paylaşılması ve tartışılması için, bu alana gönül verenleri bir araya getiren en önemli etkinliktir. Siz değerli bilim insanlarını aramızda görmekten büyük mutluluk ve onur duyacağız.

Kongre kapsamında akademisyenler ve araştırıcılar tarafından sunulacak sözlü ve poster bildirileri ve bu alandaki güncel bilgiler ile sorunların tartışılacağı, geleceğe dönük çözüm önerilerinin paylaşılacağı oturumların yer alması planlanmaktadır.

Çocuk Endokrinoloji ve diyabet ile ilgilenen siz değerli bilim insanlarının, uzmanlık öğrencilerinin ve sektör paydaşlarının katkı ve katılımlarını bekliyoruz.

Etkinlik ile ilgili ayrıntılı bilgiye Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği resmi web sitesinden ve **www.upek2022.org** adresinden ulaşabilirsiniz.

Saygılarımla
Düzenleme kurulu adına,

Kongre Başkanı
Prof. Dr. Merih BERBEROĞLU

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURULLAR

DÜZENLEME KURULU

Dernek Başkanı
Prof. Dr. Şükran Darcan

Kongre Başkanı
Prof. Dr. Merih Berberoğlu

Kongre Sekreterleri
Prof. Dr. Zeynep Şıklar
Prof. Dr. Zehra Aycan

Üye
Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu
Prof. Dr. Cengiz Kara
Prof. Dr. Tülay Güran
Doç. Dr. Korcan Demir

BİLİMSEL KURUL

Prof. Dr. Merih Berberoğlu
Prof. Dr. Zehra Aycan
Prof. Dr. Zeynep Şıklar
Prof. Dr. Şükran Darcan
Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu
Prof. Dr. Aysun Bideci
Prof. Dr. Serap Turan

VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU DÜZENLEME KURULU

Koordinatör
Prof. Dr. Cengiz Kara

Prof. Dr. Tülay Güran
Prof. Dr. Merih Berberoğlu
Prof. Dr. Zeynep Şıklar
Prof. Dr. Aysun Bideci
Prof. Dr. Serap Turan

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU DÜZENLEME KURULU

Kurs Başkanı
Prof. Dr. Zehra Aycan

Prof. Dr. Şükrü Hatun
Prof. Dr. Nermin Ongun
Doç. Dr. Erdal Eren
Doç. Dr. Belma Haliloğlu
Doç. Dr. Elif Özsu
Doç. Dr. Alev Keser
Dr. Diyetisyen Beyza Eliuz Tipici
Uzman Hemşire Günay Demir
Psikolog Derya Toparlak

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU

26 EKİM 2022, ÇARŞAMBA	
08:45-09:00	**Kurs Açılışı ve Pediatrik Endokrinolojiye Giriş** **Şükran Darcan** **Merih Berberoğlu**
09:00-10:30	**Büyüme**
09:00-09:45	Kısa boy **Filiz Tütüncüler**
09:45-10:30	Obezite **Doğa Türkkahraman**
10:30-10:45	**Ara**
10:45-12:15	**Puberte**
10:45-11:30	Erken Puberte **Ece Böber**
11:30-12:15	Geç Puberte **Ayla Güven**
12:15-12:20	**Ara**
12:20-13:00	**Olgu Sunumları-1**
12:20-12:30	Olgu 1: Büyüme hormonu eksikliği olan çocuk **Gülin Tabanlı**
12:30-12:40	Olgu 2: Fazla kilolu çocuk **Özge Bayrak Demirel**
12:40-12:50	Olgu 3: Yavaş ilerleyen erken ergenliği olan kız **Merve Güllü**
12:50-13:00	Olgu 4: Yapısal büyüme-puberte gecikmesi olan ergen **Yüksel Yaşartekin**
13:00-14:00	**Öğle yemeği**
14:00-15:30	**Cinsiyet Gelişim Bozuklukları**
14:00-14:45	46, XY Cinsiyet gelişim bozukluklarına yaklaşım **Bilgin Yüksel**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU

26 EKİM 2022, ÇARŞAMBA	
14:45-15:30	46, XX Cinsiyet gelişim bozukluklarına yaklaşım **Zeynep Şıklar**
15:30-15:45	**Ara**
15:45-17:15	**Tiroid**
15:45-16:30	Konjenital hipotiroidi **Ömer Tarım**
16:30-17:15	Otoimmün tiroidit ve Edinsel hipotiroidi **Cengiz Kara**
17:15-17:20	**Ara**
17:20-18:00	**Olgu Sunumları-2**
17:20-17:30	Olgu 5: Kuşkulu genitalya ile doğan 46,XX bebek **Halil İbrahim Gün**
17:30-17:40	Olgu 6: Amenore/virilizasyon ile başvuran 46,XY kız **Esma Ebru Altun**
17:40-17:50	Olgu 7: Doğumsal hipotiroidizmli bebek **Suat Tekin**
17:50-18:00	Olgu 8: Edinsel hipotiroidizmli çocuk **İlknur Pınar Dayıoğlu**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU

27 EKİM 2022, PERŞEMBE	
09:00-10:20	**Endokrin Aciller-1**
09:00-09:50	Hipokalsemi-Hiperkalsemi **Behzat Özkan**
09:50-10:20	Hipoglisemi **Orhun Çamurdan**
10:20-10:30	**Ara**
10:30-11:30	**Endokrin Aciller-2**
10:30-11:00	Adrenal yetmezlik **Tülay Güran**
11:00-11:30	Diyabet ketoasidozu **Damla Gökşen**
11:30-12:20	**Olgu Sunumları -3**
11:30-11:40	Olgu 9: Adrenal kriz ile başvuran olgu **Ebru Mısırlı Özdemir**
11:40-11:50	Olgu 10: Ketoasidoz koması ile başvuran olgu **Şafak Demirtaş**
11:50-12:00	Olgu 11: Ketotik hipoglisemi ile başvuran olgu **Simge Eren**
12:00-12:10	Olgu 12: Hipokalsemi ile başvuran olgu **Gözde Akın Kağızmanlı**
12:10-12:20	Olgu 13: Hiperkalsemi ile başvuran olgu **Burçin Çiçek**
12:20:12:30	**Kapanış ve Değerlendirme** **Cengiz Kara**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

III. GENETİK KURSU

26 EKİM 2022, ÇARŞAMBA	
09:00-09:10	**Açılış** **Şükran Darcan** **Merih Berberoğlu**
09:10-10:30	Temel Tıbbi Genetik Kavramlar Temel Kavramlar Tanı Yöntemlerine Genel Bakış - Olgu Örnekleri ile Hangi Vakada Hangi Testi İsteyelim? **Halil G. Karabulut**
10:30-10:50	**Ara**
10:50-12:00	Klinik Genetik (Genotip–Fenotip & Genetik Danışmanlık) Kromozomal Endokrin Sistem Hastalıkları **Hatice Ilgın Ruhi** Turner Sendromu Klinefelter Sendromu Karma Gonadal Disgenezis
12:00-13:30	**Öğle Yemeği**
13:30-14:30	Monogenik Endokrin Sistem Hastalıkları **Nüket Yürür Kutlay** Konjenital Adrenal Hiperplazi Konjenital Leptin Eksikliği Androjen Direnç Sendromu Akondroplazi Gonadal Disgenezi Genetiği
14:30-14:50	**Ara**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

III. GENETİK KURSU

26 EKİM 2022, ÇARŞAMBA	
14:50-15:30	Multifaktoriyel Endokrin Sistem Hastalıkları **Şule Altıner** Büyüme ve Genetik Obezite Genetiği
15:30-16:10	Karma Etyolojik Nedenler ve Endokrin Sistem Hastalıkları **Sadiye Ekinci** Psödohipoparatiroidizm Prader-Willi Sendromu Silver Russel Sendromu
16:10-16:20	**Ara**
16:20-17:50	Raporlama ve Yorumlama (AÜTF Tıbbi Genetik ABD) Önceden Belirlenen Olgular Üzerinden Raporların Değerlendirilmesi: İnteraktif Eğitim Oturumu
17:50-18:30	Güncel Araştırma Konuları, Yeni Tanı ve Tedavi Yöntemleri **Timur Tuncalı**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU

26 EKİM 2022, ÇARŞAMBA	
08:30-09:00	**Açılış Konuşmaları** **Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği Başkanı** **Şükran Darcan** **Kongre Başkanı** **Merih Berberoğlu** **Çocuk ve Adolesan Diyabetikler Derneği Başkanı** **Hülya Günöz** **Diyabet Hemşireliği Derneği Başkanı** **Nermin Olgun** **Diyabet Diyetisyenliği Derneği Başkanı** **Emine Akal Yıldız** **Diyabet Grup Başkanı** **Zehra Aycan**
09:00-09:10	Merkezlerimizi Tanıyalım **Oturum Başkanları: Rüveyde Bundak, Aysun Bideci**
09:00-09:30	Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Diyabet Ekibi **Şükrü Hatun, Gül Yeşiltepe Mutlu, Elif Eviz,** **Ecem Can, Tuğba Gökçe, Serra Muradoğlu**
09.30-10.00	SBÜ Erzurum Tıp Fakültesi Çocuk Diyabet Ekibi **Atilla Çayır, Ayşe Özden, Beyza Kızıloğlu, Ayşe Tosun, Hülya Kara**
10:10-10:15	**ARA - Videolarla Başarı Hikayeleri**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

KURSLAR	
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU	
26 EKİM 2022, ÇARŞAMBA	
10:15-11:00	Diyabetin Matematiği ve Glisemik Hedefler **Oturum Başkanları: Olcay Evliyaoğlu, Ergun Çetinkaya** **Konuşmacılar: Şenay Erdeve, Gül Yeşiltepe Mutlu**
11:00-12:00	Diyabet Yönetiminde Standardı Yakalayabildik mi? **Oturum Başkanları: Nermin Olgun, Alev Keser, Şebnem Soysal** **Konuşmacılar:** **Şenay Zuhur:** Diyabet eğitiminde standartlar **Halime Çelik:** Beslenme eğitiminde standartlar **Meriç Onbaşıoğlu:** Psikolojik izlemde standartlar
12:00-12:30	Diyabetli Çocuğun Okulda Bir Günü **Oturum Başkanları: Muazzez Garipağaoğlu, Nurdan Yıldırım** **Konuşmacılar: Kader Saran, Didem Güneş Kaya**
12:30-13:30	**Öğle Yemeği** **Poster Ziyareti** **Oturum Başkanları: Havva Nur Peltek Kendirci, Aşan Önder,** **Bayram Özhan, Hamdi Cihan Emeksiz**
13:30-15:00	Diyabet Polikliniklerinde Sık Sorulan Sorular ve Cevapları **Oturum Başkanları: Hakan Döneray, Saliha Yılmaz, Yasemin Atik Altınok** **Konuşmacılar: Nihal Hatipoğlu, Perihan Yetim, Beyza Eliuz Tipici**
15:00-15:30	**ARA - Videolarla Başarı Hikayeleri**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU

26 EKİM 2022, ÇARŞAMBA

15:30-16:00	Diyabet Yönetiminde Tele Tıp Uygulamaları ve Ülkemizdeki Yasal Durum **Oturum Başkanı: Semra Çetinkaya** **Konuşmacı: İhsan Esen**
16:00-16:30	Türkiye Çocukluk Çağı Diyabet Programı Geçmiş ve Gelecek **Konuşmacı: Zehra Aycan**
16:30-16:45	**ARA - Videolarla Başarı Hikayeleri**
16:45-17:45	**Sözel Bildiriler** **Oturum Başkanları: Erdal Adal, Hüseyin Demirbilek** **DSS-001** Tip 1 Diyabetes Mellituslu Çocuk ve Adolesanlarda Mesane Disfonksiyonunun Üroflowmetri ile Değerlendirilmesi **Zümrüt Kocabey Sütçü** **DSS-002** Yeni tanı tip 1 diyabetli çocukların ebeveyn eğitiminde uzaktan eğitimin etkisi **Günay Demir** **DSS-003** Tip 1 Diyabetli Adolesanların Sosyal Çevrelerinin Metabolik Kontrol Üzerine Olan Etkilerinin Değerlendirilmesi **Ayşegül Ceran** **DSS-004** Pandemi Öncesi ile Pandemi Sürecinde Tanı Alan Tip 1 Diyabetes Mellituslu Çocukların Başvuru Özelliklerinin Değerlendirilmesi **Aynur Kor** **DSS-005** Tip1 Diyabetli Çocuk ve Adolesanların Ebeveynlerinde Sağlık Okuryazarlığının Metabolik Kontrole Etkisi **Kader Saran** **DSS-006** Tip 1 Diyabetli Adolesanlarda Diyabet Bakımında Ebeveyn İzleminin Metabolik Kontrole Etkisi **Meryem Sansur**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KURSLAR

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU

27 EKİM 2022, PERŞEMBE	
08:30-09:45	**Diyabet Yönetiminde Teknoloji** **Oturum Başkanları: Damla Gökşen, Ece Böber** **Konuşmacılar:** **Şükrü Hatun:** Tip 1 Diyabet tedavisinde güncel ihtiyaçlar ve otomatik insülin verme sistemleri **Beray Selver Eklioğlu:** Olgularla sensör verilerinin yorumlanması ve aile eğitimi **Günay Demir:** Teknoloji kullanımında dermatolojik sorunlar: Önlenmesi ve Tedavisi
09:45-10:00	**Ara**
10:00-10:30	Evdeki Diyabet Ekibi ve Bir Babanın Rolü **Oturum Başkanları: Mehmet Nuri Özbek, Derya Toparlak** **Konuşmacılar:** **Mesut Parlak** Diyabetli çocuğu olan bir baba
10:30-11:30	Olgularla Özel Gereksinimi Olan Diyabetlileri Nasıl Yönetelim? **Konuşmacılar:** **İlknur Arslanoğlu** **Nimet Barna (Göçmenler)** **Şebnem Soysal (Otizm, MR)**
11:30-12:30	Diyabet Ekibi Forumu: **Zehra Aycan**
12:30-12:45	**Kapanış**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

27 EKİM 2022, PERŞEMBE	
	SALON A
08:00-10:00	**YETERLİK SINAVI**
13:15-13:30	**Açılış Konuşmaları** Merih Berberoğlu Şükran Darcan
13:30-15:00	**Açılış Konferansı** **Oturum Başkanları: Merih Berberoğlu, Zehra Aycan** Fabkin, A Novel Hormone Linking Energy State with Endocrine Response in Diabetes **Gökhan Hotamışlıgil**
15:00-15:30	Endokrin Söyleşiler Olgularla Neonatal Diyabet **Mehmet Nuri Özbek**
15:30-16:00	**Oturum Başkanları: Rüveyde Bundak, Filiz Çizmecioğlu** Tip 1 Diyabet ve Obezite, Metabolik Sendrom **Zerrin Orbak**
16:00-16:30	**Oturum Başkanları: Şükrü Hatun, İlknur Arslanoğlu** Tip 2 Diyabet , Obezite ve Metabolik Sendrom ve GLP-1 Analog Tedavisi **Damla Gökşen**
16:30-16:45	**Sohbet-Medtronic** Medtronic Kapalı Devre İnsulin İnfüzyon Pompası ile Çözüme Ulaşabildik mi? **Damla Gökşen**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

27 EKİM 2022, PERŞEMBE

	SALON A	SALON B
16:45-17:45	**SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU** **Oturum Başkanları:** **Şükran Poyrazoğlu, Halil Sağlam** **SS-001** Prematür Adrenarş Tanılı Olguların Klinik Biyokimyasal ve Uzun Dönem İzlem Verileri **Dilek Bingöl Aydın** **SS-002** Erken Dönem Tekrar Testlerinde BH Yanıtı Normal Olup BH Tedavisi Bir Yılda Kesilen Olguların Erişkin Boyları **Doğuş Vurallı** **SS-003** Konjenital Hipopitüitarizm Tanılı Olgularda Yeni Nesil Dizi Analizi ile Genetik Tanı: Yeni Varyantlar **Arzu Jalilova** **SS-004** Tip 1 Diyabetli Küçük Çocuklarda Gece Ara Öğün Seçeneklerinin Nokturnal Glisemiye Etkilerinin İncelenmesi: CGM Sonuçları **Tuğba Gökçe** **SS-005** Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Adölesanlarda Diyabetik Nefropati Gelişimini Öngördürücü Genetik Temelli Risk Skoru Oluşturulması **Ferda Evin**	**KISA SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU** **Oturum Başkanları:** **Mustafa Kendirci, İhsan Esen** **KS-001** Tip 1 Diyabet Tanılı Hastalarda Uygulanan Egzersiz Programının Klinik Bulgular ile İrisin Ve Sestrin Düzeylerine Etkilerinin İncelenmesi **Emre Ceyhun** **KS-002** MinimedTM 780G Otomatik İnsülin İletim Sisteminin Performansının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi **Elif Eviz** **KS-003** Lösin Rich α-2 Glikoprotein 1 (LRG1) Erken Nefropati Belirteci Olabilir Mi? **Didem Yıldırımçakar** **KS-004** Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Adolesanlarda Benlik Saygısı, Hastalığa Yönelik Tutum ve Glisemik kontrol İlişkisi **Gülay Can Yılmaz** **KS-005** Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Adolesanlarda Düzensiz Yeme Davranışları ve İlişkili Faktörler **Ebru Barsal Çetiner**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

27 EKİM 2022, PERŞEMBE		
	SALON A	**SALON B**
16:45-17:45	**SS-006** MODY Olgularının Klinik ve Laboratuvar Özellikleri, Genetik Mutasyon Spektrumu ve Fenotip- Genotip İlişkisi: Türkiye Çalışması **Elif Özsu**	**KS-006** Tip 1 Diyabet Tanılı Çocuk ve Ergenlerde Hibrit Kapalı Döngü İnsülin İnfüzyon Pompa Sistemlerinin Glisemik Kontrol Üzerine Etkilerinin İncelenmesi **Hanife Gül Balkı** **KS-007** Tip 1 Diabetes Mellitus Tanılı Çocuklarda Arterial Sertliğin Speckle Tracking Karotis Strain Ultrasonografisi ile Değerlendirilmesi: Aterosklerotik Değişiklikler Çocukluk **Reyhan Deveci Sevim**
17:45-18:15	**Ara**	
18:15-18:45	AÇILIŞ TÖRENİ	
18:45-19:45	**AÇILIŞ SOHBETİ** **Moderatör: Merih Berberoğlu** Kadın Beyni/Erkek Beyni **Sinan Canan**	

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

28 EKİM 2022, CUMA	
	SALON A
09:00-10:15	**Çalışma Gruplarının Toplantıları**
10:15-11:00	**Oturum Başkanları: Ayşehan Akıncı, Aysun Bideci** Monojenik Obezite; Çocuklarda Yeni Tedavi Önerileri **Firdevs Baş**
11:00-11:30	Endokrin Söyleşiler Olgularla Langerhans Hücreli Histiyositoz **Elif Özsu**
11:30-12:00	**Oturum Başkanları: Şükran Darcan, Gülay Karagüzel** Uzun Etkili Büyüme Hormonu Kullanımı **Semra Çetinkaya**
12:00-12:45	novo nordisk® **Uydu Sempozyumu - Novo Nordisk** Büyüme Hormonu Tedavisinde Gri Alanlar: SGA ve Turner Sendromu'na Bağlı Boy Kısalığının Uygun Yönetimi **Oturum Başkanı: Feyza Darendeliler** **Konuşmacılar: Abdullah Bereket, Ayhan Abacı**
12:45-13:45	**Öğle Yemeği**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

28 EKİM 2022, CUMA

	SALON A
13:00-13:45	**POSTER BİLDİRİ SUNUMLARI** **TİROİD 1** Oturum Başkanları: **Ceyhun Dizdarer, Beray Selver Eklioğlu** **TİROİD 2** Oturum Başkanları: **Doğa Türkkahraman, Korcan Demir** **TİROİD 3** Oturum Başkanları: **Gülay Karagüzel, Onur Akın** **DİYABET 1** Oturum Başkanları: **Pınar İşgüven, Belma Haliloğlu** **DİYABET 2** Oturum Başkanları: **Gül Yeşiltepe Mutlu, Erdal Kurnaz** **DİYABET 3** Oturum Başkanları: **Filiz Mine Çizmecioğlu, Nurullah Çelik** **DİYABET 4** Oturum Başkanları: **Zeynep Atay, Özlem Kara** **KEMİK 1** Oturum Başkanları: **Atilla Çayır, Erdal Eren** **KEMİK 2** Oturum Başkanları: **Bülent Hacıhamdioğlu, Pınar Kocaay** **BÜYÜME 1** Oturum Başkanları: **Erdal Adal, Ahmet Anık** **BÜYÜME 2** Oturum Başkanları: **Şükran Poyrazoğlu, Doğuş Vurallı Karaoğlan** **BÜYÜME 3** Oturum Başkanları: **Filiz Tütüncüler Kökenli, Aşan Önder Çamaş**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

28 EKİM 2022, CUMA	
	SALON A
13:45-15:00	**Oturum** **Oturum başkanları:Selim Kurtoğlu, Cengiz Kara** Santral Hipotiroidi **Olcay Evliyaoğlu** İyot Eksikliğinde Güncel Durum **Alev Özön**
15:00-15:30	Endokrin Söyleşiler Lipodistrofiler **Esra Deniz Papatya Çakır**
15:30-16:15	sanofi **Uydu Sempzoyumu - Sanofi** Parçaları Birleştirin: İdiyopatik Kısa Boy ve MPS1 **Hatice Serap Sivri , Zeynep Alev Özön**
16:15-16:45	**Oturum Başkanları: Ömer Tarım, Behzat Özkan** İdyopatik Hiperkalsemik Hiperkalsiüri **Bülent Hacıhamdioğlu**
16:45-17:15	SANDOZ A Novartis Division **Uydu Sempozyumu - Pedtalks-Sandoz** Prader-Willi Sendromunda Uyku Apnesi Büyüme Hormonu Tedavisi İçin Kontrendikasyon mu ? **Hande Turan**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

28 EKİM 2022, CUMA

	SALON A	SALON B
17:15-18:30	**SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU** **Oturum Başkanları:** **Betül Ersoy, Orhun Çamurdan** **SS-007** Patojenik SRD5A2 varyantları ile ilişkili cinsiyet gelişim bozukluğu olgularımızın değerlendirilmesi **Can Celiloğlu** **SS-008** Marfan Sendromu Tanısı ile Taranan Olgularda Genotip ve Fenotip İlişkisinin Değerlendirilmesi **Murat Karaoğlan** **SS-009** WISP3 Geni Varyantlarına Bağlı Progresif Psödoromatoid Displazi **Fatih Gürbüz** **SS-010** Santral Erken Puberte veya Hızlı İlerleyen Puberte Olgularında Nihai Boyu Öngörmede Kullanılan Farklı Tahmini Erişkin Boy Hesaplama Yöntemlerinin Etkinliğinin Karşılaştırılması **Gözde Akın Kağızmanlı** **SS-011** Santal Erken Ergenliğin Tanısal Değerlendirilmesi: GnRH Testi Yerine Skorlama Sistemi Yapılabilir mi? **Seyran Bulut**	**KISA SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU** **Oturum Başkanları:** **Mehmet Boyraz, Enver Şimşek** **KS-008** Büyüme Hormonu Uyarı Testlerine Pik Büyüme Hormonu Yanıtı İle Vücut Kitle İndeksi ve Vücut Yağ Dağılımı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi **İclal Okur** **KS-009** Ailevi Büyüme Hormonu Eksikliği Olgularında GH-1 Varyantlarının Taranması (Ulusal ÇEDD-NET Projesi) **Fatih Gürbüz** **KS-010** In Vitro Koşullarda Melatonin, Büyüme Hormonu ve Adiposit Kök Hücre Eksozom Uygulamalarının Kondrosit Proliferasyonu Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi **Simge Eren** **KS-011** Osteogenezis İmperfekta Tanılı Olgularda Solunum Fonksiyonlarının İmpuls Ossilometri ve Klasik Spirometri ile Değerlendirilmesi **Ferda Evin**

BİLİMSEL PROGRAM

28 EKİM 2022, CUMA

	SALON A	SALON B
17:15-18:30	**SS-012** Mavi Işık Maruziyeti ve Maruziyet Süresinin Ratların Puberte Süreci Üzerindeki Etkilerinin Değerlendirilmesi **Aylin Kılınç Uğurlu** **SS-013** GnRH Analoğu Tedavisi Alan Santral Puberte Prekozlu Kız Olgularda Leuprolid Asetat Tedavisinin Monitorizasyonunda 0. ve 120. dk LH'nın Yeri **Sema Nilay Abseyi** **SS-014** MOTS-c Serum Düzeyleri ve MOTS-c m.1382A>C Polimorfizmi Polikistik Over Sendromu ile ilişkili midir? **Berna Eroğlu Filibeli** **SS-015** Final Boya Ulaşmış Santral Erken Puberteli Hastalarda Farklı Yöntemler ile Ön Görülen Erişkin Boy Hesaplarının Karşılaştırılması: Bayley–Pinneau-Averaj Yöntemi ile Daha İyi Final Boy Ön Görüsü Yapılabilir mi? **Esin Karakılıç Özturan**	**KS-012** Çocukluk Çağı Hiperkalsemisi: Tek Merkez Deneyimi **Fatih Kilci** **KS-013** Vitamin D Bağımlı Raşitizm Tip 1a Olgularının Klinik, Laboratuvar ve Genetik Özellikleri ile Uzun Dönem İzlem Sonuçlarının Değerlendirilmesi: Ulusal Çok Merkezli **Atilla Çayır** **KS-014** GnRHa Tedavisinin Santral Puberte Prekokslu Erkek Çocuklarda Erişkin Boya Etkisi **Yağmur Ünsal** **KS-015** İstanbul'da Yaşayan Kız Çocuklarında Son 12 Yılda Meydana Gelen Menarş Yaşı Değişiminin Belirlenmesi **Buşra Gürpınar Tosun** **KS-016** Erken Ergenlik ve Varyantı Olan Kız Çocuk Annelerinde Depresyon ve Kaygı Düzeyinin Değerlendirilmesi **Ayşegül Ceran**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

29 EKİM 2022, CUMARTESİ

	SALON A	SALON B
08:00-09:00	**SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU** **Oturum Başkanları:** **Hakan Döneray, Tolga Ünüvar** **SS-016** Çocukluk Çağı Diferansiye Tiroid Kanserinin Klinik Özellikleri, Risk Sınıflandırmaları ve Uzun Süreli Takibi: Tek Merkez Deneyimi **Zehra Aycan** **SS-017** Doğumsal Hipotiroidi Ulusal Tarama Programından Bir Kesit; Son 6 Yıl Değerlendirimi, Tiroksin Dozu Geçici/Kalıcı Doğumsal Hipotiroidi Öngörümünde Yol Gösterici Olabilir **Yavuz Özer** **SS-018** Hashimoto Tiroiditi Tanısı Olan 3-10 Yaş Arası Çocuklarda Mikrobiyotanın ve Zonulin Düzeyinin Değerlendirilmesi **Zekiye Küpçü** **SS-019** İzole Santral Hipotiroidili Olguların Tanı ve İzlem Özellikleri **Elvan Bayramoğlu** **SS-020** Sağlıklı Okul Çağı Çocuklarında İyot Durumu ve Tiroid Hacimlerinin Normal Değerleri **Reyhan Deveci Sevim**	**KISA SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU** **Oturum Başkanları:** **Zeynep Atay, Sibel Kınık** **KS-017** Pediatrik Cushing Hastalığı Vaka Serisi **Esra Koçyiğit** **KS-018** 46,XY Cinsel Gelişim Bozukluğunda 17-beta hidroksisteroid dehidrojenaz Tip 3 **Can Celiloğlu** **KS-019** Polikistik Over Sendromlu Adolesanlarda Serum Miyo-inositol Düzeylerinin Klinik ve Metabolik Göstergeler ile İlişkisinin Değerlendirilmesi **Nisan Üçer Bahadır** **KS-020** Metabolik Hastalıklarda Endokrinolojik Sorunlar; Biz ne yapabiliriz? **Elif İnan Balcı** **KS-021** Obezitede Metformin Tedavisinin Renal Fonksiyonlar Üzerine Etkisi **Dilek Çiçek**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

29 EKİM 2022, CUMARTESİ		
	SALON A	**SALON B**
08:00-09:00	**SS-021** Sağlıklı Okul Çağı Çocuklarında Okul Taraması Sırasında Rastlantısal Saptanan Tiroid Patolojilerinin Değerlendirilmesi **Reyhan Deveci Sevim**	**KS-022** Leptin ve Leptin Reseptör Eksikliği: Klinik ve Genetik Özelliklerin 10 Yeni Vaka ve Literatürdeki Tüm Olguların Işığında Karşılaştırılması **Özge Besci** **KS-023** Papiller Tiroid Karsinomlu Olgularda Persistan Hastalık Durumunun Değerlendirilmesi **Semiha Bekfilavioğlu**
09:00-10:45	**Oturum Olcay Neyzi Anısına** **Oturum Başkanları:** **Feyza Darendeliler, Şükran Darcan** Primer büyüme bozuklukları, ayırıcı tanı **Abdullah Bereket** Büyüme Hormonu Salgısı Normal, IGF -1 Eksikliği Olan Çocuklarda Ayırıcı Tanı **Nazlı Gönç**	
10:45-11:15	Endokrin Söyleşiler Akondroplazi **Fatih Gürbüz**	
11:15-11:45	**Oturum Başkanları: Zeynep Şıklar, Sema Akçurin** Rasopatiler **Serap Turan**	

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

29 EKİM 2022, CUMARTESİ	
	SALON A
11:45- 12:15	SANDOZ A Novartis Division **Uydu Sempozyumu - Pedtalks-Sandoz** Kronik Böbrek Hastalığında Büyüme Hormonu Tedavisi **Ahmet Anık**
12:15-12:45	Pfizer **Uydu Sempozyumu - Pfizer** **Oturum Başkanı: Semra Çetinkaya** BHE Tedavisinde Uyumun Önemi & 2022 Uyum Anketi Sonuçları **Erdal Eren**
12:45-13:30	**Öğle Yemeği**
12:45-13:30	**POSTER BİLDİRİ SUNULARI** **ADRENAL 1** Oturum Başkanları: **Mehmet Emre Atabek, Özlem Sangün** **ADRENAL 2** Oturum Başkanları: **Veysel Nijat Baş, Nesibe Akyürek** **ADRENAL 3** Oturum Başkanları: **Ayla Güven, Havva Nur Peltek Kendirci** **OBEZİTE 1** Oturum Başkanları: **Mehmet Emre Taşçılar, Ahmet Uçaktürk** **OBEZİTE 2** Oturum Başkanları: **Tolga Ünüvar, Muammer Büyükinan** **PUBERTE 1** Oturum Başkanları: **Pelin Bilir, Derya Buluş**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

29 EKİM 2022, CUMARTESİ	
	SALON A
12:45-13:30	**PUBERTE 2** Oturum Başkanları: **Şenay Erdeve, Nursel Murat Şahinoğlu** **CGB 1** Oturum Başkanları: **Leyla Akın, Samim Özen** **CGB 2** Oturum Başkanları: **Gönül Çatlı, Heves Kırmızıbekmez** **DİĞER 1** Oturum Başkanları: **Birgül Kırel, Hüseyin Demirbilek** **DİĞER 2** Oturum Başkanları: **İlker Tolga Özgen, Ahmet Uçar** **DİĞER 3** Oturum Başkanları: **Hasan Önal, Bayram Özhan** **DİĞER 4** Oturum Başkanları: **Fatih Temiz, Hale Ünver Tuhan**
13:30-14:15	**Oturum Başkanları: Oya Ercan, Filiz Tütüncüler** Hipotalamik Obezitede Tanı ve Tedavi Yaklaşımı **Şenay Erdeve**
14:15-15:15	**Oturum Başkanları: Peyami Cinaz, Ece Böber** Pubertede nörofizyoloji ve ilgili bozukluklar **Bumin Dündar** Prematüre Telarş, Prematüre Pubarş Olgularında İzlem **Nihal Hatipoğlu**
15:15-15:45	Endokrin Söyleşiler Hipofosfatemik Rikets **Ayça Altıncık**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

29 EKİM 2022, CUMARTESİ	
	SALON A
15:45-17:00	**Yuvarlak Masa** **Oturum Başkanları: Bilgin Yüksel,Tülay Güran** CGB Olgularında Cerrahi Tedavi (Pediatrik Üroloji Gözüyle/ Pediatrik Endokrinoloji Gözüyle) **Berk Burgu/Samim Özen**
17:00-18:00	**Uzlaşı** **Oturum Başkanları: Mehmet Keskin, Serap Semiz** Pediatrik Graves Hastalığı ve Hipofiz Sapı Kalınlaşması **Erdal Eren, Gönül Çatlı**
18:00-18:30	**DERNEK TOPLANTISI**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

BİLİMSEL PROGRAM

30 EKİM 2022, PAZAR	
	SALON A
08:30-09:30	**Akılcı İlaç Kullanımı** **Oturum Başkanı: Zehra Aycan** **Konuşmacı: Elif Özsu**
09:30-10:30	**Oturum Başkanları: Murat Aydın, Yaşar Cesur** Ovarian gonadal disgenezis **Ayhan Abacı** Prematüre Ovarian Yetmezlikte Tanısal Yaklaşım **Leyla Akın**
10:30-10:45	**Ara**
10:45-12:15	**Yıllık** **Oturum Başkanılar: Ayça Törel Ergür, Özgür Pirgon** Neonatal Endokrinoloji **Veysel Baş** Pituiter-Nöroendokrin Sorunlar **Heves Kırmızıbekmez** Adrenal **Emine Çamtosun** Kemik **Fatma Dursun**

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

SÖZEL BİLDİRİLER

[SS-001]

Prematür Adrenarş Tanılı Olguların Klinik Biyokimyasal ve Uzun Dönem İzlem Verileri

Dilek Bingöl Aydın[1], Oğuzhan Tin[2], Elvan Bayramoğlu[1], Olcay Evliyaoğlu[1]
[1]Cerrahpaşa Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Cerrahpaşa Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

Giriş
Premature adrenarş kızlarda 8 yaşından önce ve erkeklerde 9 yaşından önce prematüre pubik ve aksiller kıllanmanın en sık nedenidir. Virilizan nedenler arasında en sık non klasik konjenital adrenal hiperplazi (NKKAH), klasik KAH ve daha nadir olmak üzere virilizan tümörler, Cushing sendromu ve nadir adrenal steroid metabolizma bozuklukları sayılabilir. Bu çalışmada prematüre adrenarş ile başvuran olguların klinik, biyokimyasal ve uzun dönem izlem verilerinin paylaşılması amaçlanmıştır.

Method
1994-2022 yılları arasında Cerrahpaşa Çocuk Endokrin Kliniğine pubik ve/veya aksiller kıllanma ile başvuran 167olgu çalışmaya dahil edildi. Santral puberte prekoks, hipertrikoz veya ekzojen ilaç kullanımı olan olgular çalışmaya alınmadı. Olguların klinik, biyokimyasal ve radyolojik özellikleri, hasta dosyalarından incelenerek değerlendirildi. Standart doz ACTH uyarı testi yapılan olgularda 17OH progesteronu 10ng/ml'nin üzerinde olanlar NKKAH olarak değerlendirildi.
Bulgular
167 olgudan %89,8'i(n=150)kızdı. Yakınmaların ortanca başlangıç yaşı kızlarda 6,7yıl(İKA:0,56) iken erkeklerde 7,29yıldı(İKA:1,26). Başvuru yaşı kızlarda ortanca 7,75yıl(İKA:1,47) iken erkeklerde ortanca 8,40yıldı(İKA:1,00). Fizik bakıda %79,6 olguda evre2 pubarş, %10,2 olguda evre3 pubarş ve %10,2 olguda sadece aksillarş vardı. Ortalama doğum ağırlığı 2930±680gr (n:48), bunların %18,22'si düşük doğum ağırlığına sahipti. Olguların ortanca boy SDS'si 0,67(İKA:1,42), ortanca VKİ SDS'si 0,79(İKA:1,45)idi. Başvuru anında ortalama KY-TY SDS'si 0,63±1,46idi. Laboratuvar tetkiklerinde ortanca DHEAS 113µg/d(İKA:73,9), 17OHProgesteron 0,8ng/mL(İKA:1,21), totaltestosteron 25ng/dL(İKA:14,5), serbesttestosteron 0,6ng/dL(İKA:0,52)idi. Olguların %13,1'inde HOMA-IR 2,21'den yüksek saptandı. ACTH uyarı testi yapılan 120 hastanın hepsinin kortizol yanıtı yeterli, 8 hastanın 17OHProgesteron yanıtı 10ng/ml'nin üzerindeydi. NKKAH olarak değerlendirilen bu hastalardan genotip gönderildi. Egzajere adrenarşı (DHEAS>700) olan 2olguda surrenal görüntüleme yapıldı ve her iki olgu da adrenokortikal karsinom tanısı aldı. Takipte 2olguya santral puberte prekoks, 1olguya ise büyüme hormonu fazlalığı tanısı koyuldu. İzleme alınan premature pubarş tanılı hastalardan %20'si final boya ulaştı, ortanca final boy SDS 0,23(İKA:1,61)idi.
Sonuç
Sonuç olarak çalışmamızda olgularımızın %92,2'sinde altta yatan ek patoloji saptanmaması prematür adrenarşın bening bir durum olduğu literatür bilgisini desteklese de adrenokortikal karsinom gibi ciddi patolojilerin başvuru şekli olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: adrenokortikal karsinom, DHEAS, prematüre adrenarş

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-002]

Erken dönem tekrar testlerinde BH yanıtı normal olup BH tedavisi bir yılda kesilen olguların erişkin boyları

Doğuş Vurallı, Alev Özön, Nazlı Gönç
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç: Büyüme hormonu(BH) kullanan büyüme hormonu eksikliği(BHE) olgularının tedavi tamamlandıktan sonra tekrarlanan uyarı testlerinde BH yanıtının %25-75'e varan oranda normal olduğu bildirilmiştir. Tekrar testleri genellikle büyümenin tamamlanmasından sonra yapılmaktadır. Çok az sayıda çalışma, çocukları BH tedavisi kullanırken erken dönemde tekrar testleri ile değerlendirmiştir. Erken dönem tekrar testlerinin BHE'yi dışlamadaki doğruluğu ancak bu olguların erişkin boy sonuçlarının değerlendirilmesi ile mümkündür. Bu çalışmada amacımız erken tekrar testinin BHE'yi dışlamadaki doğruluğunu incelemektir. Gereç ve Yöntemler: İzole BHE tanısı ile BH kullanan ve tedavinin birinci yılında tekrar testi uygulanan 185 olgu(77 kız) çalışmaya dahil edildi. 75 olgunun(34 kız) tekrar testi sonucu zirve BH düzeyi>=10ng/ml saptanarak BH tedavisi kesildi ve büyüme tamamlanana dek tedavisiz izlendi. Tüm olguların tedavi başlangıcı ve tekrar testinde takvim yaşı, kemik yaşı, boy-SDS, IGF-1 ve IGFBP-3 düzeyleri, serum zirve BH düzeyi ve hedef boy-SDS'leri dosyalardan geriye dönük elde edildi. Olgular tekrar testindeki BH yanıtına göre iki gruba ayrıldı.Tüm olguların erişkin boyları kaydedildi. Bulgular: Tekrar testlerinde zirve BH<10ng/ml olan olguların tanıda ortalama yaş, kemik yaşı, ve boy SDS'leri BH yanıtı>=10ng/ml olan olgulara göre daha geriydi; IGF1 ve IGFBP3-SDS ortalamaları benzerdi. Tanıda zirve BH 5-10ng/ml olan olguların %85.3'ünde tekrar testte BH>=10 ng/ml bulundu. Tekrar testte BH <10ng/ml olanlar BH tedavisinin ilk yılında tekrar testi normal olanlardan daha fazla uzadı. Öte yandan tekrar testi normal ve BH kesilen olguların 2. ve 3. yıl büyümeleri BH devam eden olgulara benzerdi. Büyüme tamamlandıktan sonra her iki grubun erişkin boy SDS ve boy kazançları benzerdi. Her iki grup da hedef boyunu yakaladı. Sonuç: İzole BHE tanısı ile BH tedavisi başlanan ve erken dönemde yapılan tekrar testinde BH yanıtı normal saptanarak tedavisi kesilen olguların uzun dönem izlemlerinde hedef boylarını yakaladıkları görülmektedir. BH uyarı testlerinin tanısal doğruluğundaki sorunlar göz önünde bulundurulduğunda BH tedavisi başlanan izole BHE tanısı ile izlenen olguları erken dönemde tekrar testleri ile değerlendirmek doğru sonuç vermektedir.

Anahtar Kelimeler: Büyüme hormonu, büyüme hormonu eksikliği, erişkin boy, tekrar testi

Tablo 1. Tüm olguların tanı, tekrar testi sırası ve tekrar testinden sonra ilk iki yıl ve erişkin boya ulaştıklarında klinik, laboratuvar ve oksolojik özellikleri

	İBHE < 10 ng/ml (n=110)	İBHE >= 10 ng/ml (n=75)	p değeri
Tanı yaşı (yıl)	9.6±3.6	11.5±2.7	<0.001
Tanıda kemik yaşı (yıl)	7.0±3.7	9.1±2.8	<0.001
Tanı yaşı-kemik yaşı (yıl)	2.6±1.2	2.3±1.1	0.003
Cinsiyet Kız Erkek	43(%39.1) 67(%60.9)	34(%45.3) 41(%54.7)	0.312
Tanıda boy-SDS	-3.1±0.8	-2.8±0.7	0.008
Δ Tanı boy SDS–Hedef Boy SDS	-2.1 ±1.0	-1.8 ±0.9	0.005
Hedef Boy SDS	-1.0±0.7	-0.9±0.5	0.485
Tanıda Zirve BH düzeyi (ng/ml)	5.1±2.3	7.4±2.0	<0.001
Tanıda IGF1 SDS	-1.2±0.6	-1.0±0.5	0.232
Tanıda IGFBP3 SDS	-1.8±1.4	-1.6±1.5	0.534
Tanı zirve BH düzeyi 0-5 ng/ml 5-10 ng/ml	50 (%45.5) 60 (%54.5)	11(%14.7) 64 (%85.3)	<0.001
MR Bulguları Normal veya adenohipofiz hipoplazi Organik lezyon veya arka hipofiz yerleşim bozukluğu	88(%80.0) 22 (%20.0)	75 (%100) 0 (%0)	<0.001
Tanıda puberte durumu Prepubertal Pubertal	86 (%78.2) 24 (%21.8)	39 (%52.0) 36 (%48.0)	<0.001
Tekrar testi sırasında puberte durumu Prepubertal Pubertal	56(%50.9) 54 (%49.1)	20 (%26.7) 55 (%73.3)	<0.001
Δ Boy SDS 1.Yıl (BH tedavisi sırasında)	0.8±0.6	0.4±0.3	<0.001
Δ Boy SDS 2.Yıl	0.5±0.3	0.4±0.2	0.422
Δ Boy SDS 3.Yıl	0.4±0.3	0.4±0.3	0.980
Erişkin boy SDS	-0.8±0.6	-0.7±0.5	0.324
Δ Erişkin boy SDS-Hedef Boy SDS	0.2± 0.7	0.2± 0.6	0.825
Δ Erişkin boy SDS-Tanı boy SDS	2.2± 1.0	2.0± 0.9	0.125

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-003]

Konjenital Hipopitüitarizm Tanılı Olgularda Yeni Nesil Dizi Analizi ile Genetik Tanı: Yeni Varyantlar

Arzu Jalilova[1], Aslı Solmaz[2], Aysun Ata[3], Tahir Atik[4], Cenk Eraslan[5], Samim Özen[1], Damla Gökşen[1], Şükran Darcan[1]
[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İzmir
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbı Genetik Anabilim Dalı
[3]Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı
[4]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir
[5]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

Giriş: Konjenital hipopitüitarizme (KH) yol açan genetik kusurlar büyüme hormon (BH) salgılanmasındaki (*GH1, GHRHR*); hipofiz hücre farklılaşmasındaki (*PROP1, POU1F1*) ve hipofiz gelişimindeki (HESX1, GLI2, OTX2 gibi) kusurlar şeklinde sınıflandırılır ve en yaygın genetik kusurlar, *PROP1, POU1F1, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, GLI2, FOXA2* ve *SOX3* genlerindeki varyantlardır. **Amaç:** Çalışmamızda KH tanısı ile izlenen olgularda hedeflenmiş yeni nesil dizi analizi ile genetik etiyolojinin araştırılması ve genotip-fenotip ilişkisinin saptanması amaçlandı. Yöntem: KH tanısı öykü, oksolojik veriler, hormonal, nöroradyolojik görüntülemeye dayanarak konuldu. Yirmiyedi olguda hedeflenmiş yeni nesil dizi analiz paneli (Illumina TruSight® One) ile genetik analizler yapıldı. Saptanan varyantların patojeniteleri ACMG kriterleri doğrultusunda belirlendi. **Bulgular**: Sekiz olgu izole büyüme hormonu ve hipofiz bez gelişim kusuru, 19 olgu çoklu hormon eksikliği olmakla çalışmaya alınan olguların klinik verileri, endokrin test ve radyolojik bulguları Tablo 1'de verilmiştir. Yeni nesil dizileme analizinde; 7 olguda klinik önemi bilinmeyen (VUS); 5 olguda patojenik; 4 olguda olası patojenik olarak değerlendirililen varyantlar saptandı. VUS saptanan 7 olgunun 4'ünde (*FOXA2; HESX1, OTX2, LHX4*) kliniğin genotiple uyumlu olması üzere klinikten sorumlu varyantlar olabileceği düşünüldü. Patojenik bulunan genlerden bir olguda *GHRHR* geni, iki olguda *PROP1*, iki olguda *POUF1*, saptanırken; olası patojenik saptanan genlerden bir olguda *GNRHR*, iki olguda *GLI2*, bir olguda *HESX1* geni varyantı saptandı (Tablo 2). Klinik olarak KH olan 11 (%40) hastada ise KH ile ilişkili olduğu bilinen ve panel listesinde bulunan toplam 48 gende hastalık yapıcı bir varyant saptanmadı. **Sonuç:** Çalışmamızda kullanılan yeni nesil dizi analizi temelli gen paneli ile olguların %59'unda genetik etiyoloji belirlenebilmiştir. Üç olguda hastalık ile ilişkili olduğu düşünülen yeni varyant saptanarak literatüre katkı sağlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: hipopitüitarizm, hedeflenmiş, genetik

Tablo 1: Klinik veriler

	Klinik bulgular	Sonuç
Genel bilgi	Cinsiyet: E/K Tanı yaşı (ortanca)	%74/26 3,10 (0,04-15.2)
Doğum öyküsü	Zamanında/preterm Düşük doğum ağırlığı Mikropenis Kriptorşidizm Uzamış yenidoğan sarılığı Hipoglisemi	%74/26 %18,5 %60 %40 %30 %30
Dismorfik bulgular	%37	
Akrabalık	%33,3	
Mental gerilik	%15	
Hormon eksikliği GH TSH ADH ACTH FSH/LH Prolaktin	Tanı anında %74 %18 %4 %4 - -	
Oksoloji veriler	Tanı anında boy SDS	-2.2 ± 0.8
MR görüntüleme	Hipotalamik- hipofiz • Anterior hipofiz hipoplazisi veya aplazisi • APH+ EPP • Pituiter stalk hipoplazisi • Ektopik nörohipofiz	 77% 33% 18.5% 7 18.5%

Tablo 2:Konjenital Hipopitüitarizm ile ilgili varyanta sahip olguların genotip özellikleri, hormon eksiklikliği

Hasta	Gen	Allelik varyant	Geçiş	ACMG sınıflaması	Hormon eksikliği
1	GHRHR	c.161-1G>A	Homozigot	Patojenik	BH
2	PROP1	c.301_302 delAG	Homozigot	Patojenik	BH, TSH, FSH, LH
3	PROP1	c.301_302 del	Heterozigot	Patojenik	BH
4	POU1F1	c.428G>A	Homozigot	Patojenik	BH, TSH, PRL
5	POUF1	c.148 T>G	Heterozigot	Patojenik	BH, TSH, PRL
6	GNRHR	c.30_31delTCinsAA	Heterozigot	Olası patojenik	BH, LH, FSH
7	GLI2	c.3757del	Heterozigot	Olası patojenik	BH, ACTH, TSH, PRL, FSH, LH
8	GLI2	c.3257del	Heterozigot	Olası patojenik	BH, TSH, ACTH, FSH, LH
9	HESX1	c.475C>T	Homozigot	Olası patojenik	BH, PRL, LH, FSH, TSH, ACTH

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-004]

Tip 1 diyabetli küçük çocuklarda gece ara öğün seçeneklerinin nokturnal glisemiye etkilerinin incelenmesi: CGM sonuçları

Tuğba Gökçe[1], Şükrü Hatun[1], Kağan Ege Karakuş[2], Gül Yeşiltepe Mutlu[1], Serra Muradoğlu[1], Elif Eviz[1], Ecem Can[1], Hülya Gökmen Özel[3]
[1]Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı, İstanbul
[2]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul
[3]Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Beslenme ve Diyetetik Bölümü, Ankara

Amaç
Tip 1 diyabetli küçük çocuklarda gece boyunca normoglisemiyi korumak için gece ara öğünü ihtiyacı olup olmadığını saptamak ve gece ara öğünü seçeneklerinin nokturnal glisemiye etkisini belirlemek.

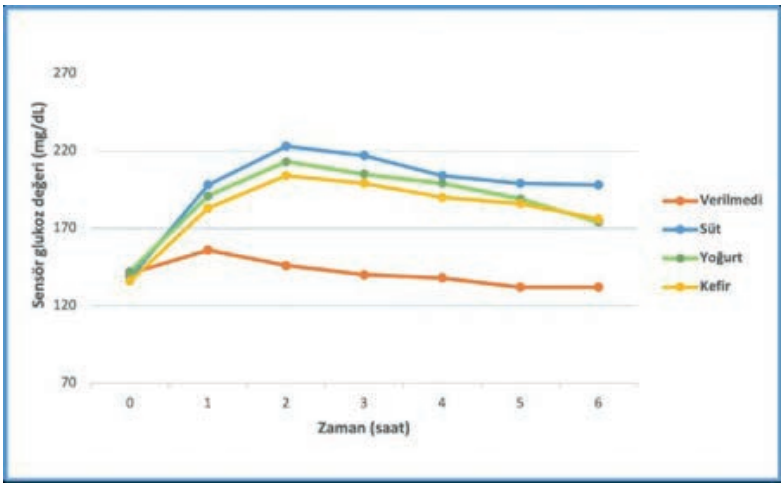
Yöntem
Çoklu doz insülin tedavisi alan 28 çocukta (5-8 yaş arası) randomize çapraz deneme şeklinde eşdeğer miktarda (10g) karbonhidrat içeriğine sahip aynı marka süt (200ml), yoğurt (140ml) ve kefirin (200ml) gece ara öğününde tüketilmesi ile ara öğün alınmaması durumları karşılaştırılmıştır. Ara öğünler sonrasındaki 6 saatlik glukoz verileri is(CGM)* ile kaydedilmiştir. Kapiller glukoz ölçümü değerinin 300 mg/dL'ye ulaşması (yüksek değer) veya 70 mg/dL'nin altına düşmesi (düşük değer) durumunda deneme günü sonlandırılmış, sonlanıma kadarki glukoz verileri kaydedilmiştir. Glisemik parametreler, Uluslararası CGM uzlaşı raporuna göre erken dönem (0-2sa), geç dönem (2-6sa) ve tüm zamanlardaki (0-6sa) etki olarak Tekrarlı Ölçümler Anova Testi ile analiz edilmiştir.

Bulgular
Tüm zamanlarda ortalama TIR** süt, yoğurt, kefir öğünleri ve ara öğün verilmeyen durumda sırasıyla %34,6, %38,7, %45,9 ve %75,5'tir. Ara öğün verilmeyen deneme günlerinde TIR** en fazla, ortalama glukoz değeri ise en düşük bulunmuştur ($p<0,001$) (Tablo ve Şekil). Geç dönemde; süt öğünü sonrası TAR2** değeri ara öğün verilmeyen deneme gününden daha fazla iken, TAR1** süt, yoğurt ve kefir günlerinde benzerdir. Süt yoğurt, kefir ve ara öğün verilmeyen deneme günlerinde yüksek değer nedeniyle sonlandırılma oranları sırasıyla %28,6, %14,3, %3,6 ve %0 iken, düşük değer nedeniyle sonlandırılma oranları ise sırasıyla %0, %3,6, %0 ve %7,1'dir. Tüm sonlanımlarda, hiperglisemi nedeniyle olan sonlanım sıklığı (n=13, %81,3), hipoglisemi nedeniyle olanlara (n=3, %18,7) göre anlamlı olarak yüksektir ($p=0,017$).

Sonuçlar
Sonuçlarımız, gece ara öğünü almamanın ara öğün seçeneklerine kıyasla normogliseminin sürdürülmesi için daha iyi bir seçenek olduğunu göstermektedir. Bununla birlikte, hipogliseminin önlenmesi açısından gece ara öğünü alınması için sensor glukoz eşik değerinin belirlenmesine ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: gece ara öğünü, nokturnal glisemi, sürekli glukoz izlemi, tip 1 diyabet

Ara öğün alımı sonrası 0-6 saatlik ortalama is(CGM)* glukoz değerleri



Süt, yoğurt, kefir öğünleri ve ara öğün verilmemesi sonrasındaki erken dönem (0-2 saat), geç dönem (2-6 saat) ve tüm zamanlardaki (0-6 saatlik) glukoz değerlerinin analizi

		TIR** (70-180)	TBR-1 (<70) (%)	TBR-2 (<54) (%)	TAR-1 (>180) (%)	TAR-2 (>250) (%)	Ortalama Glukoz (mg/dL)	SD	CV%
Süt	0-2 sa (n=28)	47,28	0,0	0,0	39,87	12,85	186,54	31,46	16
	2-6 sa (n=26)	22,77	0,0	0,0	34,03	43,58	224,50	17,61	9
	0-6 sa (n=26)	34,66	0,0	0,0	39,57	25,93	203,7	35,64	17
Yoğurt	0-2 sa (n=28)	47,11	0,0	0,0	43,90	7,21	182,28	28,17	15
	2-6 sa (n=27)	30,51	0,78	0,0	47,92	21,22	202,95	18,88	10
	0-6 sa (n=27)	38,70	0,45	0,0	47,03	14,17	193,93	32,55	17
Kefir	0-6 sa (n=27)	58,75	0,45	0,0	32,74	8,99	176,72	30,57	17
	2-6 sa (n=28)	41,76	1,04	0,0	35,51	51,88	193,18	25,40	15
	0-6 sa (n=28)	45,91	0,77	0,0	36,28	17,53	188,88	36,79	20
Verilmedi	0-2 sa (n=28)	74,78	2,30	0,0	22,92	0,00	151,61	18,00	12
	2-6 sa (n=28)	75,28	7,34	0,17	14,26	3,44	132,84	22,28	18
	0-6 sa (n=28)	75,47	5,38	0,10	17,36	1,98	141,29	26,61	20

** is(CGM): Aralıklı Taranarak Sürekli Glukoz İzlemi Sağlayan Sistem (Intermittently Scanned Continuous Glucose Monitoring System) **TIR: Glukoz değerlerinin hedef aralıkta olma yüzdesi (Time in Range), TBR1: Birinci düzey hipoglisemide geçirilen zaman yüzdesi (Time Below Range-1), TBR2: İkinci düzey hipoglisemide geçirilen zaman yüzdesi (Time Below Range-2), TAR1: Birinci düzey hipeglisemide geçirilen zaman yüzdesi (Time Above Range-1), TAR2: İkinci düzey hipeglisemide geçirilen zaman yüzdesi (Time Above Range-2), SD: Standart Sapma (Standart Deviation), CV: Glisemik Değişkenlik (Coefficient Variation)*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-005]

Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Adölesanlarda Diyabetik Nefropati Gelişimini Öngördürücü Genetik Temelli Risk Skoru Oluşturulması

Ferda Evin[1], Tarık Kırkgöz[2], Tahir Atik[3], Güneş Ak[4], Timur Köse[5], Caner Kabasakal[6], Behzat Özkan[2], Samim Özen[1], Şükran Darcan[1], Damla Gökşen[1]
[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı
[2]S.B.Ü. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı
[3]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı
[4]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyokimya Ana Bilim Dalı
[5]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik Ana bilim Dalı
[6]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş: Diyabetik nefropati(DN), tip 1 diyabetin(T1D) sık mikrovasküler komplikasyonlarından biridir ve yüksek morbidite ve mortalite ile sonuçlanan son dönem böbrek yetmezliğinin önde gelen nedenidir. Amaç-Yöntem: On sekiz yaşından önce diyabetik nefropati geliştiren ve geliştirmeyen T1D'li çocuk ve adölesan olgularda; klinik bulgular, laboratuvar parametreleri ve daha önce DN ile ilişkili bulunmuş AFF3, CARS, CERS2, ERBB4, GLRA3, RAET1L, TMPO, ZMIZ1, FRMD3 genlerinde polimorfizmler araştırılarak ileri istatistiksel analizlerle genetik temelli klinik risk skorlaması oluşturulması amaçlanmıştır. Çalışmaya alınan 43 DN'li olgunun(Kız/Erkek:22/21) 3'ünün(%6.9) anne-baba arasında akraba evliliği ve 9'unun(%20.9) ailesinde T1D'li birey öyküsü mevcuttu.T1DM tanısı anında ortalama yaş:8.34±3.53 yıl idi. DN grubuyla yaş, cinsiyet, tanı yaşı ve diyabet süreleri eşleşmiş olan T1D hastaları arasından randomize olarak seçilen T1D grubu ile DN grubu; DN grubunun MA saptandığı diyabet süresine denk gelen kontrollerindeki ve T1D tanı anındaki; oksolojik ölçümleri, puberte evresi, kan basıncı persantili, son 3 yıllık ortalama HbA1c düzeyleri, LDL kolesterol ve trigliserid düzeyleri, sigara kullanım durumu, HbA1c değişkenlikleri açısından karşılaştırıldı. İstatistiksel olarak anlamlı saptanan parametreler Tablo 1'de özetlenmiştir. DN ve T1D grubundaki olgularda; rs758387, rs739401, rs452041, rs267734, rs267738, rs7588550, rs10868025, rs942280, s942263, rs1535753, s13288659, rs1564939, rs1543547, rs4762495 ve rs1749824 polimorfizmleri araştırılıp, sonuçlar rastgele atanan sağlıklı kontroller (50 olgu) ile karşılaştırıldığında; CERS2 genindeki rs267734 ve rs267738 polimorfizmleri (heterozigot veya homozigot)DN grubunda daha sık(p değerleri sırasıyla 0.034 ve 0.019) ve FRMD3 genindeki rs942263 polimorfizmi DN grubunda daha nadir($p<0.001$) olarak saptanmıştır.Yapılan ileri regresyon analizleri ve modelleme programları ile izlem ağırlık SDS'nin düşük olması, rs267734 polimorfizmine sahip olmak ve rs942263 polimorfizmi taşımamak %81 sensitivite ile DN gelişimini öngörmekte olduğu saptanmıştır. Sonuç: DN gelişiminin önceden tahmin edilmesi ile sıkı glisemik kontrol, kan basıncı kontrolü, medikal tedavi gibi literatürde etkinliği gösterilmiş olan erken müdahaleler ile progresyonu önlenebilmektedir. Bu amaçla; yukarda verilen parametreler ile risk skoru hesaplanması DN nin erken dönemde saptanması açısından veri oluşturacaktır.

Anahtar Kelimeler: tip 1 diyabet, diyabetik nefropeti, poligenik risk skorlaması, polimorfizm

Diyabetik Nefropati Risk Parametreleri

Parametre	DN grubu (n:43)	T1D grubu (n:43)	p değeri	Odds değeri
Tanı anında kreatinin düzeyi (mg/dl)	0.67±0.46	0.51±0.42	0.006	2.77
Tanı anında diastolik kan basıncı persantili	71.66±17.12	58.31±26.88	0.016	1.02
MA saptandığı anda ağırlık SDS	-0.26±0.95	0.40±1.27	0.008	0.56
MA saptandığı anda VKİ SDS	-0.29±0.92	0.20±1.15	0.030	0.62
MA saptandığı anda kreatinin düzeyi(mg/dl)	0.59±0.16	0.49±0.13	0.011	7.49
MA saptandığı anda sistolik kan basıncı persantili	70.54±28.49	48.64±26.25	0.001	1.02
MA saptandığı anda diastolik kan basıncı persantili	75.57±18.24	46.26±20.46	<0.001	1.07
Hastaneye ortalama yatış sayısı	1.72±1.03	1.16±0.43	<0.001	3.82
HbA1c standart deviasyonu	0.89±0.40	0.57±0.33	0.001	10.08
HbA1c değişkenlik katsayısı (%)	10.85±4.53	7.26±3.41	<0.001	1.27
rs267734 polimorfizmi (homozigot veya heterozigot)	13 olgu (%30.2)	5 olgu (%11.6)	0.034	3.29
rs267738 polimorfizmi (homozigot veya heterozigot)	14 olgu (%32.6)	5 olgu (%11.6)	0.019	3.66
rs942263 polimorfizmi (homozigot veya heterozigot)	26 olgu (%60.5)	40 olgu (%93)	<0.001	0.11

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-006]

MODY Olgularının Klinik ve Laboratuvar Özellikleri, Genetik Mutasyon Spektrumu ve Fenotip- Genotip İlişkisi: Türkiye Çalışması

Elif Özsu[1], Semra Çetinkaya[2], Semih Bolu[3], Nihal Hatipoğlu[4], Şenay Erdeve[2], Olcay Evliyaoğlu[6], Firdevs Baş[5], İsmail Dündar[8], Atilla Çayır[9], Emine Demet Akbaş[10], Ahmet Uçaktürk[7], Merih Berberoğlu[1], Zeynep Şıklar[1], Şervan Özalkak[2], Nursel Muratoğlu Şahin[2], Melikşah Keskin[2], Ülkü Gül Şiraz[4], Hande Turan[6], Ayşe Pınar Öztürk[5], Eda Uçaktürk[7], Elif Sağsak[11], Fatma Dursun[12], Sevinç Odabası Güneş[14], Nesibe Akyürek[13], Zehra Aycan[1]
[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bakanlığı Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Endokrinoloji, Ankara
[3]Sağlık Bakanlığı Adıyaman Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Adıyaman
[4]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Kayseri
[5]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı,İstanbul
[6]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul
[7]Sağlık Bakanlığı Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Ankara
[8]Sağlık Bakanlığı Malatya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Malatya
[9]Sağlık Bakanlığı Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Erzurum
[10]Sağlık Bakanlığı Adana Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Adana
[11]İstanbul Gazi Osman Paşa Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[12]Sağlık Bakanlığı Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[13]Başkent Üniversitesi Konya Uygulama ve Araştırma Merkezi Çocuk Endokrinoloji, Konya
[14]Sağlık Bakanlığı Gülhane Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Ankara

GİRİŞ/Amaç: MODY beta hücre fonksiyonu ve insülin sekresyonunda rol oynayan genlerin mutasyonları sonucu oluşan,klinik ve laboratuvar özellikleri heterojen ve tüm diyabet vakalarının %1-5 oluşturan bir diyabet tipidir. MODY sıklığı ve alt tiplerinin dağılımı ülkeler arasında farklılıklar göstermektedir.Bu araştırmada ülkemizde MODY tanılı olguların klinik ve laboratuar özellikleri,mutasyon dağılımı ve fenotip-genotip ilişkisinin geniş bir vaka serisinde değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Metod: Çalışmaya genetik olarak tanısı kesinleşmiş MODY olguları dahil edilmiştir.Hastaların tanı, izlem verileri, genetik mutasyon tipi ve tedavi sonuçları araştırmacılar tarafından oluşturulan veri toplama formuna aktarılmıştır.Verilerin toplanması için merkezlere davet gönderilmiştir. Bulgular: On dört çocuk endokrinoloji merkezinden 224 olguya ait veri girişi yapıldı. Çalışmamıza dahil edilen olguların 101'i (%45) kız olup ortalama tanı yaşları 9,4± 4.1 (0,15-17) yıldı. MODY tiplendirmesinde;146 olgu (%65) GCK,43olgu(%19)HNF1A ve 8 olgu (%3,6) HNF4A ve KLF11 (n 8) tanısı almış olup kalan olgular (n 19)sırayla PDX (n 1),HNF1B (n7),NEUROD1(n3),CEL(n1),INS(n3),ABCC8(n3),KJNC11(n1) mutasyonunasahipti.Olguların 197'si(%87,9) rastlantısal hiperglisemi, 16'sı ketosiz (%7) ve 7'si (%3) DKA ile tanı almış olup%30 unda diyabet semptomları mevcuttu.Ailede diyabet öyküsü olan 200 vaka(%89) olup;93'ünde 2 kuşak(% 41), 84'ünde(%37) ise 3 kuşakta diyabet mevcuttu ve 162'si 40 yaş altında diyabet tanısı almıştı.Yirmidört olguda aile öyküsü saptanmamıştı.Otoantikorlardan; anti GAD pozitifliği saptanan vaka sayısı 13, antiadacık 8 ve antiinsülin antikor sayısı saptanan 4 vaka vardı.Bu olgular MODY 1,2,3,7,12 tiplerinde olan vakalardı. Olgulardan 16'sı obezdi.Olguların 158'si(%71) sadece diyet ile izlenirken, 23'ü (%11) yoğun insülin tedavisi 17'si (%7.6) sülfanilüre, 10'u (% 4.5) metformin 6'sı (%2.7) insülin ve oral antidiyabetik tedavi almaktaydı(Tablo1). Sonuç: Ülkemizden genetik olarak tanısı kesinleşmiş en geniş seri olan bu çalışmada GCK MODY %65,HNF1A%19 sıklıkta olup diğer MODY tipleri nadirdir.Olguların büyük çoğunluğu hiperglisemi ile tanı almakla birlikte DKA ve ketosiz de görüldü.Obezite nadiren eşlik ederken bazı MODY tiplerinde ek hastalıklar vardı.Hastaların %71'i yalnızca diyetleri düzenlenerek izlenirken,diğerlerinin oral anti diyabetik ve/veya insülin tedavi gereksinimleri vardı.

Anahtar Kelimeler: MODY, monogenik diyabet, çocuk çağı, ulusal veri

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

TABLO 1: MODY Olgularının Klinik ve Laboratuar Özellikleri

	GCK n 146	HNF1A n 43	HNF4A n 8	KLF-11 n 8	HNF1B n 7	NEUROD1 n 3	INS n 3	ABCC8 n 3	CELL n 1	KJNC11 n 1
Tanı yaşı	8,8 ±3,9	10,6±4,3	10,3± 4,6	3,9	12,4± 3	9± 7,8	9,1 ±2,3	10,5 ±1,8	6	8,5
Cinsiyet K/E	63/83	22/21	3/5	0/1	3/4	1/2	1/2	2/1	1/0	1/0
Diyabet semptom Var Yok	23 123	5 18	6 2	1 0	5 2	0 3	0 3	1 2	0 1	1 0
Başvuru Şekli RH DK DKA	RH:145 DK:0 DKA:0	RH:31 DK:9 DKA:2	RH:5 DK:1 DKA:2	RH:0 DK:0 DKA:1	RH:5 DK:1 DKA:2	RH:2 DK:0 DKA:1	RH:2 DK:1 DKA:0	RH:3 DK:1 DKA:0	RH:1 DK:0 DKA:0	RH:1 DK:0 DKA:0
Ailede 3 kuşak DM	60	16	1	0	1	2	0	0	0	1
Ailede 2 kuşak DM	53	19	5	1	4	0	3	2	1	0
Aile öyküsü yok	17	4	2	0	1	0	0	0	0	0
Anti-GAD Anti-insülin Anti-adacık	Anti-GAD:6 Anti-insülin:1 Anti-adacık:5	Anti-GAD:4 Anti-insülin:3 Anti-adacık:	Anti-GAD:1 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0	Anti-GAD:0 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0	Anti-GAD:0 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0	Anti-GAD:0 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0	Anti-GAD:0 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0	Anti-GAD:1 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0	Anti-GAD:0 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0	Anti-GAD:0 Anti-insülin:0 Anti-adacık:0
Obezite	10	3	1	0	1	0	2	2	0	0
Ek Hastalık	Arachnoid kist (n1) Boy kısalığı(n4) Astım(n1) Kistik Fibrosiz (n1) Puberte prekoks(n2) Kollegen doku hast(n3) Dislipidemi(n1) İnmemiş testis(n1)	Ailevi eksudatif retinopati(2) Astım(1) BHE(2) Çölyak(1) Pelviektazi(1) İşitme kaybı(2) Duyusal nöropati(1)	Spinocerebellar sendrom (n3)	yok	Kronik böb. yetmezliği(n1) Transaminaz yüksekliği(1) FSGS Polikistik bb(2) Renal kist(1)	Epilepsi(1) mental-motor retarde (1)	mental motor retarde(n1)	yok	yok	yok
Tedavi Yalnızca Diyet SÜ Metformin insülin Yoğun İnsülin	D:135 Sü:3 M:3 İns:2 Yoğun ins: 3	D:13 Sü:11 M4 Yoğun ins:7 Bazal Ins +OAD:2	D:4 Sü:2 Yoğun İns:2	D:1	D:1 Yoğun ins:4 Bazal ins+OAD:1	D:2 Yoğun ins:1	M:1 Yoğun ins:1	M:1 Sü:1	D:1	D:1

RH: rastlantısal hiperglisemi DK:diyabetik ketosiz DKA:diyabetik ketoasidosiz D: diyet Sü:sülfonilüre M:metformin OAD:oral antidiyabetik Yoğun İnsülin: Yoğun ins. Bazal İnsülin: bazal ins.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-007]

Patojenik *SRD5A2* varyantları ile ilişkili cinsiyet gelişim bozukluğu olgularımızın değerlendirilmesi

Can Celiloğlu, İhsan Turan, Leman Damla Kotan, Semine Özdemir Dilek, Fatih Gürbüz, Bilgin Yüksel
Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Adana

Giriş ve Amaç

XY karyotipindeki bireylerde *SRD5A2*'nin patojenik varyantları, cinsiyet gelişim bozukluklarının (CGB) başlıca sebeplerindendir. Kliniğimizde 5α-redüktaz eksikliği tanısı genetik olarak doğrulanmış olguların klinik/laboratuvar özellikleri ve cinsiyet değerlendirme konseyi kararları incelenmiştir.

Hastalar ve Metod

Çukurova Üniversitesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalında takipli, genetik olarak 5α-redüktaz eksikliği tanısı kesinleştirilmiş olgular kayıtlarımızdan derlenerek klinik ve laboratuvar özellikleri kaydedildi.

Bulgular

Karyotipi 46, XY olup patojenik *SRD5A2* varyantı taşıyan, 15 farklı aileden toplam 26 olgunun (18 missense, 7 frameshift, 1 splicesite) kayıtlarına ulaşıldı. İki olgu heterozigot, diğerleri homozigot varyant taşıyordu. Başvuru esnasında hastaların 22'si kız (%84,6) dördü erkek (%15,4), başvuru yaşı ortancası 65 aydı (min:6, maks:201 ay). Temel başvuru şikâyetleri; atipik genitalya (n=8), cinsiyet belirsizliği (n=6), aile öyküsü (n=4), mikropenis (n=2), erkeksi davranışlar (n=2), kasık şişliği (n=1), vajinal yapışıklık (n=1), amenore (n=1) ve boy kısalığıydı (n=1). Prepubertal olgularda ortalama fallus uzunluğu 1,4 cm, Quigley skoru ortancası 5 saptandı. Olgularımızda iki adet novel varyant mevcuttu (c.269A>C ve c.13T>G). Cinsiyet Araştırma Komisyonu; 19 olgunun erkek, 4 olgunun kız kimliğinde desteklenmesini, 1 olgunun takibini, 18 yaşından sonra kız kimliğini seçerse gonadektomi yapılmasını kararlaştırılmıştı. 18 yaş öncesinde hiçbir olguya gonadektomi önerilmemişti.

Tartışma ve Sonuç

Olgularımız çoğunlukla genital atipi veya kuşkulu genitalya (%53,8) ile başvurmuştu. Çin'de yapılan bir çalışmada 5α-redüktaz eksikliği tanılı olguların %35,5'i mikropenisle başvurmuşken, kohortumuzda bu oran %7,7 olarak gözlenmiştir. Literatüre benzer şekilde olgularımızın büyük oranda erkek kimliği yönünde desteklenmesi kararlaştırılmıştır. İtalya'da yapılan bir çalışmada ise, 5α-redüktaz eksikliği tanılı 24 olgunun 10'unda gonadektomi uygulanmışken kohortumuzda hiçbir hastada 18 yaş öncesinde gonadektomi yapılmamıştır. 5α-redüktaz eksikliği olgularına kız cinsiyet kararı verildiğinde gonadektomi gibi geri dönüşsüz girişimlerin (malignite açısından şüphe yoksa) çocukluk çağı bitiminde gerçekleştirilmesi, gelişebilecek cinsiyet hoşnutsuzluğu gibi tabloları azaltabileceğinden akla yatkındır. Görece büyük *SRD5A2* patojenik varyantı kohortumuzun verilerinin literatüre katkı sağlayabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: *SRD5A2*, cinsiyet gelişim bozukluğu, 5-alfa redüktaz

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-008]

Marfan sendromu tanısı ile taranan olgularda genotip ve fenotip ilişkisinin değerlendirilmesi

Murat Karaoğlan[1], Gülper Nacarkahya Nacarkahya[2], Emel Hatun Aytaç[1], Mehmet Keskin[1]
[1]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji, Gaziantep
[2]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi,Tibbi Genetik Anabilim Dalı, Gaziantep

Amaç: Bu çalışmanın amacı klinik özellikler nedeniyle Marfan sendromu için taranılan olgularda klinik ve moleküler özelliklerin değerlendirilmesidir
Gereç-Yöntem: Bu çalışma tek merkezli, retrospektif olarak FBN1 patogenik varyant için taranmış 131 olgunun genotip fenotip ilişkilerini değerlendirmek üzerre gerçekleştirldi. Fenotiplerin sınıflandırılmasında Ghent nosolojisi kullanıldı. Çalışma grubu FBN1 varyant pozitif ve FBN1 varyant negatif grup olarak ikiye ayrıldı. Patojenik varyant belirlenimi ACMG standardları ve klavuzuna göre yapıldı. Varyantlar iki gruba ayrıldı: Grup 1, Class 1 (benign) ve 2'(olası benign) den oluşken Class 3(klinik önemi bilinmeyen) ve 4 (olası patojenik) Grup 2 olarak belirlendi. Bulgular: Olguların 32'inde (%24.4) FBN1 varyantı saptandı. Bunların yaş ortalaması 11.59±7.67, ortalama boy SDS,+2.45±1.34 idi. Patojenik varyant saptanan olguların 7'inde (%21.8) uzun boyluluk yakınması, 6'sında(%18.7) aile öyküsü, 13'ünde(%40.6) fasial dismorfizm, 21'inde(% 62) araknodaktili yakınması, 4'ünde iskelet anomalisi (%12.5), 26'ında(% 81.2) özgün karidiyak anomaliler ve 11'inde (%34.3) lens subluksasyonu saptandı. Benzer bulgular varyant negatif grupta sırası ile şu şekilde idi: 41(%41.4)-4(%0.4)-29(%29.2)-42(%42.4)-16(%16.1)-26(%26.2) ve 4(%0.4). Aile öyküsü, özgün kardiyak anomaliler, lens subluksasyonu ve fasial dismorfizme sahip olgu sayısı varyant pozitif grupta daha fazla iken (sırası ile p=0.006,p=<0.001,p=<0.001,p=0.007) uzun boyluluk yakınması varyant negatif grupta daha fazla saptandı (p=0.046). İskelet anomalileri ve göğüs ağrısı nedeniyle ekokardiyografi öyküsü gruplar arasında anlamlı bulunmadı. Varyant pozitif gruplar karşılaştırıldığında, özgün kardiyak anomaliler Grup 2'de (Class 3ve4) daha sık bulundu(p=0.010). Diğer klinik özellikler açısından fark bulunmadı. varyantların hepsi heterozigot idi. En sık FBN1 patojenik varyant sıklığı şu şekilde saptandı: Ekzon15'de c.1786T>C/p.Cys596Arg ve ekzon64'de c.7964C>T/p.Ala2655Val varyantları 4'er(%12.5) hastada,c.4450 A>G/p.N1484D varyantı ise 2'şer(%6.25) hastada saptandı. Sonuç: Bu çalışma Türk çocuklarında Marfan sendromunun genotip fenotip özelliklerini ortaya koyan en geniş ölçekli çalışmalardan birisisidir. Olguların önemli bir kısmı Marfan sendromunun özgün klinik özellikelrine sahip olmasına karşın FBN1 patojenik varyantı negatif bulunmuştur. Bu çalışma, Marfan sendromu kliniğinden sorumlu de novo mutasyonların yanında TGFBR1 ve 2 öncelikli olmak üzere diğer patojenik varyantların araştırılmasının oldukça önemli olacağına işaret etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Marfan sendromu, genotip, fenotip, kardiyak anomaliler

FBN1 varyant pozitif ve negatif olguların klinik özelliklerinin karşılaştırılması

	FBN1 Pozitif (n=32)	FBN1 Negatif (n=99)	p
Erkek /Kadın	18/14	54/45	0.730
Yaş	11.59±7.67	12.87±5.66	0.279
Boy	147.87±30.69	160.63±30.24	0.097
Kilo	42.10±48.00	52.40±51.61	0.154
Uzun boyluluk yakınması	7	41	0.046
Aile öyküsü	6	4	0.006
Göğüs ağrısı yakınması	2	15	0.192
Kardiyak bulgu	26	26	<0.001
Lens subluksasyonu	14	4	<0.001
Arakinodaktili yakınması	21	42	0.013
İskelet anomalisi	4	16	0.372
Fasial dismorfizm	13	29	0.007

FBN1 varyant pozitif ve negatif olguların klinik özelliklerinin karşılaştırılması

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-009]

WISP3 geni varyantlarına bağlı Progresif psödoromatoid displazi

Fatih Gürbüz[1], Rabia Miray Kışla Ekinci[2], Leman Damla Kotan[3], Atıl Bişgin[4], İhsan Turan[3], Bilgin Yüksel[3], Ali Kemal Topaloğlu[5]
[1]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara; Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Adana
[3]Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Adana
[4]Çukurova Üniversitesi AGENTEM, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana
[5]Harvard Medical School, Massachusetts General Hospital, Pediatric Endocrinology, Boston, MA

Amaç: Progresif psödoromatoid displazi (PPRD), WISP3 genindeki varyantlarına bağlı gelişen ağrı, sertlik ve eklem genişlemesine yol açan ilerleyici eklem kıkırdağı dejenerasyonu ile karakterize otozomal resesif kalıtımlı nadir bir kemik hastalığıdır. Ana klinik belirtiler ilerleyici eklem sertliği, deformiteler, proksimal interfalangeal eklemlerin şişmesi, diz ve kalça tutulumuna bağlı yürüme bozukluğu ile nihai boy kısalığıdır. Hem ellerin, hem de alt ekstremitelerin küçük eklemleri en çok etkilenir. Burada PPRD tanısı alan olguların klinik ve genetik özellikleri bildirilecektir. Gereç-Yöntem: Kliniğimize eklem şişliği ile başvuran, fizik muayanelerinden klinik olarak PPRD tanısından şüphelenilen dört farklı aileden, toplam yedi hastanın periferik kanlarından WISP3 geni için yeni nesil dizi analizi yapıldı. Bulgular: Yaşları 5-17 yaş arasında değişen, birbirinden farklı dört aileden 3 kız, 4 erkek olmak üzere toplam 7 olgu değerlendirildi. Hastaların eklem şişliği şikayetleri 3-7 yaş arasında başlamış olup, tüm hastaların hem distal hem de proksimal interfalanks eklem şişlikleri mevcuttu. Diz-dirsek-el bileği-ayak bileği şeklinde büyük eklem şişlikleri de olan hastaların hepsinde eklem ağrıları ve kontraktür saptandı. 4/7 hasta yardımsız yürüyemiyordu. WISP3 geni açısından 3'ü daha önce tanımlanmamış 4 varyant tespit edildi (C70*/G101E bileşik heterozigot, c.210C>A p.C70* homozigot, G302* homozigot ve P80Lfs4 homozigot). Sonuç: Progresif psödoromatoid displazi, spondiloepimetafizyal displazinin nadir bir formudur ve klinik olarak juvenil idiyopatik artrit olarak yanlış teşhis edilir. Özellikle eklem şişliği, kontraktürler nedeniyle juvenil idiyopatik artrit için takip edilen ve antiromatizmal müdahale ile düzelmeyen hastalarda PPRD'yi düşünmek ve uygun genetik analizlerin yapılması tanı için gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Progresif psödoromatoid displazi, WISP3 geni, eklem şişliği, spondiloepimetafizyal displazi

Olguların klinik ve genetik özellikleri

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6	Olgu 7
Yaş (yıl)	20	16	23	23	19	32	20
Cinsiyet	E	E	K	E	K	K	K
Semptomları başlangıç yaşı (yıl)	4	3	7	7,5	6	3	3
Tanı yaşı (yıl)	9,5	7	13,5	13,5	8,5	17	5
Akrabalık	1. derece kuzen evliliği	1. derece kuzen evliliği	1. derece kuzen evliliği	1. derece kuzen evliliği	1. derece kuzen evliliği	1. derece kuzen evliliği	1. derece kuzen evliliği
Yürürken aksama	+	+	+	+	+	+	+
Sabah tutukluluğu	+	+	+	+	+	+	+
Romatoid faktör	20,3	22,5	9,5	21,5	22,5	10	10,5
Kısa boyun	+	-	+	+	+	+	+
Postür bozukluğu	+		+	+	+	+	+
interfalangeal eklem şişliği	Distal ve proksimal +	Distal ve proksimal +	Distal ve proksimal +	Distal ve proksimal +	Distal ve proksimal +	Distal ve proksimal +	Distal ve proksimal +
Büyük eklem şişliği	Diz, dirsek, ayak bileği	Dirsek	Diz, dirsek, el ve ayak bileği	Diz, dirsek, el ve ayak bileği	Diz, dirsek	Diz, dirsek, el ve ayak bileği	Diz, dirsek, el ve ayak bileği
Yardımsız yürüyememe	+	-	+	+	+	-	-
İmmobilizasyon yaşı (yıl)	8	-	11	16	15	-	-
Skolyoz	-	-	+	+	+	-	+
DEXA z skoru (L1-L4)	-0,5	-0,2	0	-1,7	-1,5	0,1	-0,2
Genetik WISP3 geni	C70*/G101E bileşik heterozigot	C70*/G101E bileşik heterozigot	c.210C>A p.C70* homozigot	c.210C>A p.C70* homozigot	G302* homozigot	P80Lfs4 homozigot	P80Lfs4 homozigot

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-010]

Santral Erken Puberte veya Hızlı İlerleyen Puberte Olgularında Nihai Boyu Öngörmede Kullanılan Farklı Tahmini Erişkin Boy Hesaplama Yöntemlerinin Etkinliğinin Karşılaştırılması

Gözde Akın Kağızmanlı[1], Reyhan Deveci Sevim[2], Özge Besci[1], Kübra Yüksek Acinikli[1], Ayşen Hazal Buran[3], İbrahim Mert Erbaş[1], Ece Böber[1], Korcan Demir[1], Ahmet Anık[2], Ayhan Abacı[1]
[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın
[3]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,İzmir

Amaç: Gonadotropin salgılatıcı hormon agonisti (GnRHa) tedavisi verilen ve nihai boya ulaşmış kız hastalarda, tedavi öncesinde Bayley-Pinneau (BP), Roche-Wainer-Thissen (RWT) ve Tanner-Whitehouse 2 (TW2) yöntemleri ile elde olunan tahmini erişkin boy (TEB) değerlerinin nihai erişkin boyu (NEB) ön görme etkinliklerinin değerlendirilmesi amaçlandı. Gereç-Yöntem: Çalışmaya, GnRHa tedavisi başlanan ve nihai boylarına ulaşan 48 kız hasta alındı. Olguların klinik ve laboratuvar özellikleriyle ilgili verileri geriye yönelik değerlendirildi. Tanı zamanında çekilen sol el-bilek grafilerinin üç farklı araştırmacı (AA, KD, AA) tarafından Greulich-Pyle (GP) atlası ve TW3-RUS metotları ile değerlendirilmesiyle kemik yaşı (KY) tayini yapıldı. TEB hesaplaması için üç araştırmacının KY ortalaması kullanıldı. BP ve RWT için GP atlası, TW2 için TW3-RUS metoduna göre belirlenen KY kullanılarak TEB hesaplandı. Normal dağılan veriler ortalama ± standart sapma, normal dağılmayan veriler ortanca (IQR) olarak verildi. Bulgular: Olguların tanı anındaki ortanca takvim yaşı 8,8 (1,3) yıldı. Tanı anındaki ortalama boy standart sapma skoru (SDS) değeri 1,1±1,4 idi. GP atlası ve TW3-RUS metoduyla değerlendirilen KY ortalamaları sırasıyla, 10,5±1,4 ve 10,5±1,3 yıldı (p=0,34). Gözlemciler arası varyasyon katsayıları, GP ve TW3-RUS yöntemleri için sırasıyla 0,975 ve 0,945'ti (interclass korelasyon testi; >0,9, mükemmel uyum). Ortanca 1,8 (1,4) yıl boyunca tedavi alan hastaların ortalama hedef boy (HB) SDS -0,6±0,9 iken NEB SDS değeri -0,5±1,1 idi (p=0,56). TEB yöntemleri arasında NEB ile benzer ortalama sonuç sadece BP yöntemiyle sağlanmıştır [NEB – TEB, 159,8±6,3 – 158,8±9,3 cm, p=0,3; (-0,5±1,1) – (-0,7±1,6) SDS, p=0,1] (Tablo 1). TEB yöntemlerinin, NEB SDS ile HB SDS'si arasındaki farkın -0,5 SDS'den daha yükseğini öngörmedeki duyarlılık, özgünlük ve doğruluk oranları BP için sırasıyla %77, %46,2, %68,8; RWT için %73, %36,4, %64,6 ve TW2 için ise %65,8, %10 ve %54,2 olarak saptanmıştır. Sonuç: Tedavi alan santral erken puberte veya hızlı ilerleyen puberte olgularında nihai boyu ön görmede BP yönteminin RWT ve TW2 yöntemine göre daha üstün olduğu görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: gonadotropin salgılatıcı hormon agonisti, nihai boy, puberte, tahmini erişkin boy

Tahmini erişkin boy yöntemleri ile elde olunan değerlerin nihai erişkin boy ile karşılaştırılması

			TEB	TEB	TEB
	HB	NEB	BP	RWT	TW2
Boy, cm	159,1±5,0	159,8±6,3 a,b	158,8±9,3	161,6±6,2a	167,0±6,9b
Boy, SDS	-0,6±0,9	-0,5±1,1 a,b	-0,7±1,6	-0,3±1,1a	0,7±1,2b

Veriler ortalama± SD olarak verildi. a,b p<0,05 (Paired Sample T test) HB; hedef boy, NEB; nihai erişkin boy, TEB; tahmini erişkin boy, BP; Bayley-Pinneau, RWT; Roche-Wainer-Thissen, TW2; Tanner-Whitehouse 2; SDS, standart sapma skoru.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-011]

Santal erken ergenliğin tanısal değerlendirilmesi: GnRH testi yerine skorlama sistemi yapılabilir mi?

Seyran Bulut[1], Berna Filibeli[1], Rabia Meral[1], İlkay Ayrancı[1], Hayrullah Manyas[1], Eren Er[1], Jülide Gülizar Yıldırım[2], Bumin Nuri Dündar[2]
[1]Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi
[2]Katip Çelebi Üniversitesi

Gonadotropin salgılatıcı hormon stimülasyon testi, santral puberte prekoksta (SPP) hipotalamik-hipofiz-gonadal eksenin aktivasyonunu doğrulamak için altın standarttır. Ancak GnRH stimülasyon testi zaman alıcı ve maliyetlidir. Amacımız SPP için geliştirdiğimiz skorlama sisteminin tanısal yeterliliğini değerlendirmektir.2014-2020 yılları arasında polikliniğimize erken ergenlik bulguları ile başvuran ve GnRH (Gonadotropin releasing hormon) uyarı testi yapılan hastaların verilerini geriye dönük olarak inceledik. Hastaların yaşını, boyunu, kilosunu, meme Tanner evresini, kemik yaşını, serum bazal Lüteinizan hormon, Folikül stimülan hormon, Estradiol seviyesi, pelvik USG ile over volümlerini ve uterus uzun akslarını kaydettik. Puberte prekoks teşhisi alan hastalar ile test sonucu prepubertal çıkan hastalarda bu parametreleri karşılaştırdık. Optimal bazal serum LH seviyesini elde etmek için alıcı çalışma karakteristiği eğrileri (ROC) ve Youden indeksi kullandık. GnRH stimülasyon testini basitleştirmek için kesitsel, kümülatif frekans ve ROC eğrileri kullandık. Skorlama sistemimizde hastaların kemik yaşı-takvim yaş farklarını, bazal LH, bazal FSH, E2 seviyeleri, USG görüntülerindeki over volümlerini ve uterus uzun aksını parametre olarak kullandık. En yüksek puan 17, en düşük puan ise 6 olarak belirledik. Toplamda 83 hastaya 83 set GnRH stimülasyon testi yaptık. Bazal serum LH >= 0.72 IU/L, pozitif GnRH stimülasyon testi sonuçlarını öngörmede %84,2 duyarlılık göstermiştir. GnRH stimülasyon testi pubertal çıkan hastalarda bazal LH, bazal FSH seviyesini, pik LH/FSH oranını prepubertal gruba göre daha anlamlı olarak yüksek bulduk. Kız hastalar için puberte prekoks tanısı için oluşturduğumuz skorlama sisteminin cut off değeri 13 olarak belirlendi ve üzeri puan alan hastalar puberte prekoks olduğu tespit edildi ($p<0.001$) Bu skorlama sisteminin sensivitesi %98, spesivitesi ise %78.1 olarak bulunmuştur. Yükselmiş bazal LH, bazal E2 seviyesi ve uterus uzun aksı; SPP için en iyi tahmin faktörleridir. Geliştirdiğimiz skorlama sistemi ile aldıkları puan 13 ve üzeri olan hastalarda puberte prekoks teşhisi doğrulanmış olup bu hastalar için de GnRH stimülasyon testi yapılmasına gerek olmadığını düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Santral puberte prekoks, skorlama sistemi, cut off LH

Skorlama sistemi

Puanlar	Kemik yaşı- takvim yaşı	Bazal LH IU/L	Bazal FSH IU/L	Uterus uzun aksı (mm)	Over volumü (ml)	Estradiol pg/ml
3	1,35-4,8	>0,5	>2	>56 mm	>1,58 ml	
2	1-1,34	0,1-05	1-2	39-56 mm	1-1,57 ml	>12
1	<1	<0,1	<1	0,30-39,4 mm	<1 ml	<12

Tablo 1'de hastalar için kullanılan skorlama sistemi verilmiştir.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-012]

Mavi Işık Maruziyeti ve Maruziyet Süresinin Ratların Puberte Süreci Üzerindeki Etkilerinin Değerlendirilmesi

Aylin Kılınç Uğurlu[1], Aysun Bideci[2], Ayşe Mürşide Demirel[3], Gülnur Take Kaplanoğlu[4], Duygu Dayanır[4], Özlem Gülbahar[5], Tuba Saadet Deveci Bulut[5], Esra Döğer[2], M. Orhun Çamurdan[2]
[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara, Türkiye
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye
[3]Gazi Üniversitesi Eczacılık Fakültesi, Eczacılık Temel Bilimleri Anabilim Dalı, Deney Hayvanları Bakım ve Deneysel Araştırmalar Ünitesi, Ankara, Türkiye
[4]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
[5]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Giriş:
Son 10 yılda tablet, telefon gibi mavi ışık (MI) kaynaklarının kullanımı her yaş grubunda artış göstermiştir. Covid-19 pandemisi nedeniyle çocukluk çağında ekrana maruz kalma süresi artmıştır. Pandemi döneminde pandemi öncesi döneme göre erken ergenlik ve ergenlik temposu hızlanan vakalarda artış olduğunu gösteren çalışmalar mevcuttur Bununla birlikte, ergenlik sürecinde MI maruziyetinin etkileri net değildir. Çalışmamızda MI maruziyetinin ve maruz kalma süresinin puberte üzerindeki etkisini incelemeyi amaçladık.
Gereç-Yöntem:
Postnatal 21 günlük 18 adet dişi Sprague Dawley rat, her grup altı rattan oluşacak şekilde üç gruba ayrıldı (Kontrol Grubu (KG), Deney Grubu-1 (DG-1), Deney Grubu-2 (DG-2)) KG, 12/12 saatlik aydınlık-karanlık döngü ile standart koşullar altında tutuldu. DG-1 ve DG-2 sıçanları sırasıyla 6 saat ve 12 saat boyunca MI'ya (450-470 nm/irradians 0.03 uW/cm2) maruz bırakıldı. Sıçanlar pubertenin ilk belirtilerine kadar MI' ya maruz bırakıldı ve daha sonra ötenazi yapıldı. Serum FSH, LH, Estrodiol, testosteron, DHEA-S, leptin, melatonin ELISA yöntemi ile çalışıldı. Histomorfolojik inceleme için over ve uterus diseke edildi.
Bulgular:
KG, DG-1 ve DG-2'nin puberte giriş günlerinin medyanları sırasıyla 38., 32. ve 30. gündü. *(p: 0.001)* Grupların ergenliğe giriş günü ile MI' ya maruz kalma ve maruz kalma süreleri arasında negatif korelasyon bulundu.*(r:-0.910, p<0.001)* Tüm grupların FSH, testosteron, DHEA-S, leptin düzeyleri benzerdi. *(p> 0.05)* Ancak DG-1'in LH ve östradiol düzeyleri KG'ye göre daha yüksekti. *(p:0.027)* MI maruziyeti, maruziyet süresi ve melatonin düzeyleri arasında negatif korelasyon saptandı.*(ro:-0.537, p:0.048)* Over dokusu tüm gruplarda pubertal dönem ile uyumluydu. MI maruz kalma süresi arttıkça overde kapiller dilatasyon ve medullada ödem artışı gözlendi. Uzun süreli maruz kalma polikistik over benzeri morfolojik değişikliklere ve granüloza hücrelerinde apoptoza neden oldu.
Sonuçlar:
Çalışmamız, MI maruziyetinin ergenlik üzerindeki etkilerini gösteren ilk çalışmadır. MI maruziyeti ve maruz kalma süresi erken ergenliğe yol açmaktadır. MI maruziyet süresinin artması ile overlerde PCO benzeri görünüm, inflamasyon ve apoptoz görüldü.

Anahtar Kelimeler: Mavi ışık, puberte prekoks, rat

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-013]

GnRH analoğu tedavisi alan Santral Puberte Prekozlu kız olgularda Leuprolid Asetat tedavisinin monitorizasyonunda 0. ve 120. dk LH'nın yeri

Sema Nilay Abseyi, Zeynep Şıklar, Elif Özsu, Zehra Aycan, Ayşegül Ceran, Sirmen Kızılcan Çetin, Gizem Şenyazar, Seda Erişen Karaca, Şafak Demirtaş, Merih Berberoğlu
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Giriş-Amaç
Santral puberte prekoz tedavisinde tedavi denetimi esas olarak klinik bulgular ile yapılırken, laboratuar olarak da sıklıkla daha invazif olan bazal LH düzeyi veya GnRH/GnRHa ile uyarılmış pik LH düzeyi de kullanılmaktadır.Çalışmalarda bazal ve uyarılmış LH düzeyleri ile ilgili çeşitli kesme(cut off) değerleri bulunmuştur.Çalışmamızda kliniğimizde tedavi alan ve klinik baskılanma sağlanan olguların tedavi izleminde leuprolid asetat enjeksiyonu sonrası LH değerinin bazal LH ile olan korelasyonu göstermeyi amaçladık.
Gereç ve Yöntem
Üniversitemiz Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran ve santral puberte prekoz tanısı alarak leuprolid asetat 3,75mg(28günde bir)tedavisi başlanan olgular çalışmaya alındı.Olguların 6.ay-12. ay ve 24.ay kontrollerindeki antropometrik ölçümleri,muayeneleri ve laboratuar değerlendirmeleri (bazal FSH,LH,leuprolide asetat(LA)testindeki 0.ve120.dk LH değerleri)retrospektif olarak değerlendirildi.
Bulgular
Başvuruda 70 olgu çalışmaya dahil edildi.64 olgunun 1.yıl kontrol,42 olgunun 2.Yıl kontrol verilerine ulaşıldı.Olguların ortanca yaş değeri(interquarter aralık):8(1,2) yaş,ortanca boy: 133(11,1)cm, BSDS:1,21(1,5),VKİSDS:0,94(1,22),KY/TY oranı:1,24(0,18) idi. Başvuruda olguların %31,4'ü Tanner evre 2,%50'si evre 3 ve %18,6'sı evre 4 pubertedeydi. Olguların 35'ine Kranyal MRG çekildi,bunların %62,8'i normaldi,%37,2'sinde organik patoloji mevcuttu(pineal kist, araknoid kist,hidrosefali).Olguların başvurudaki bazal LH ortalaması:1,45±2,02 mIU/ml,bazal FSH ortalaması:4,38±2,52 mIU/ml ve LHRH testi yapılmış 25 olgunun pik LH ortalaması:10,5±6,7 mIU/ml idi. Tedavinin 6.ay, 12.ay ve 24.ay kontrollerinde 0.dk LH ile 120.dkLH arasında pozitif yönde korelasyon olduğu görüldü(p=0,001). Leuprolid asetat enjeksiyonu sonrası 2.saat pik LH<4mIU/ml olanlar ile enjeksiyon öncesi bazal LH değerleri karşılaştırıldığında;6.ay kontrolünde bazal LH<=0,3 mIU/ml olanların %91,7'sinin 120.dk LH değerinin<4 mIU/ml olduğu görüldü(p=0,014).12.Ay kontrolünde bazal LH<=0,3 mIU/ml olanların %92,9'unun 120.dk LH<4 mIU/ml iken, 24.ay kontrolünde bazal LH<=0,3 mIU/ml olanların %90,5'inin 120.dk LH<4 mIU/ml idi.Leuprolid asetat enjeksiyonu sonrası 120.dk LH>4 mIU/ml olan olguların 0.dkLH değerlerine bakıldığında yeterli baskılanma için cut off değeri 6.ayda 0,37mIU/ml (sens:%83,spes:64) (p=0,02),12.ayda 0,36mIU/ml(sens:%78,spes:54), 24.ayda 0,3 mIU/ml(sens:%100,spes:49) bulundu(Tablo1).
Sonuç: Leuprolid asetat tedavisi alan hastalarda uzun dönem izlemde klinik baskılanmayı göstermede fizik muayene yanında bakılan bazal LH ile değerlendirme güvenilir ve yeterlidir. Sadece seçilmiş hastalara GnRH analoğu ile test yapılması artmış girişim sayısını azaltacaktır.

Anahtar Kelimeler: Puberte prekoz, GnRH analoğu, bazal LH

Tablo 1. İzlemde 120.dk LH>4 olan olgularda yeterli baskılanmayı gösteren kesme (cut off) değerleri

Tablo 1. İzlemde 120.dk LH>4 olan olgularda yeterli baskılanmayı gösteren kesme (cut off) değerleri

Değişken	AUC	95 % CI	Cut off	Sensit.(%)	Spesif.(%)	p
6.ay 0.dk LH	0,742	0,605-0,879	0,37	% 83	% 64	**0,022**
12.ay 0.dk LH	0,725	0,482-0,969	0,36	% 78	% 54	0,053
24.ay 0.dk LH	0,755	0,572-0,938	0,30	% 100	% 49	0,22

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-014]

MOTS-c Serum Düzeyleri ve *MOTS-c m.1382A>C* Polimorfizmi Polikistik Over Sendromu ile ilişkili midir?

Berna Eroğlu Filibeli[1], Fatima Dedemoğlu[2], Pınar Garipçin[3], Seyran Bulut[1], Banu İşbilen Başok[4], Sefa Kızıldağ[2], Bumin Dündar[5], Gönül Çatlı[6]
[1]İzmir S.B.Ü Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İzmir
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı, İzmir
[3]İzmir S.B.Ü Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir
[4]İzmir S.B.Ü Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Biyokimya, İzmir
[5]İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İzmir
[6]İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Mitokondrial DNA'nın 12S ribozomal bölgesinden köken alan *mitochondrial-derived peptide* (MOTS-c) insülin sinyal yolağında görev alan AKT ve AMPK'nın aktivatörü olarak fonksiyon görmektedir. Deneysel çalışmalarda MOTS-c uygulamasıyla hayvanlarda insülin direncinde iyileşme, kilo alımında azalma gösterilmiştir. Obez erkek çocuklarda serum MOTS-c düzeyi düşük ve insülin direnciyle negatif ilişki gösterdiği saptanmıştır. Erkek olgularda *MOTS-c* gen *m.1382A>C* polimorfizminin tip 2 diyabete yatkınlıkla ilişkilendirilmiştir. Ancak, literatürde PKOS'da *MOTS-c* gen *m.1382A>C* polimorfizminin ve serum MOTS-c düzeylerinin değerlendirildiği çalışmaya rastlanmamıştır. **Amaç:** *MOTS-c* gen *(m.1382A>C)* polimorfizminin ve serum MOTS-c düzeyinin PKOS ile ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır. **Yöntem:** İlk menarştan sonra en az iki yılını dolduran ve Rotterdam kriterlerine göre PKOS tanısı alan 12-18 yaş arası adolesanlar (PKOS grubu) ile düzenli adet gören sağlıklı adolesanlar (kontrol grubu) çalışmaya alındı. Tüm olguların antropometrik değerlendirmeleri ve vücut yağ analizleri gerçekleştirildi. PKOS'lu adolesanlara metabolik ve hormonal tetkikler yapıldı. Tüm katılımcıların örneklerinden ELİSA yöntemiyle serum MOTS-c düzeyi ve DNA izolasyonunu takiben *MOTS-c* gen *(m.1382A>C)* polimorfizmi sekans analiziyle değerlendirildi. **Bulgular:** Çalışmaya 121 PKOS'lu ve 125 sağlıklı adolesan olgu alındı. PKOS grubunun VKİ-SDS, bel çevresi, yağ kitlesi, yağ yüzdesi ve kan basıncı değerleri kontrol grubuna göre yüksek saptandı (**Tablo 1**). PKOS grubunda ortanca serum MOTS-c değeri kontrol grubundan yüksek saptanmasına karşın, istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı (p=0,059). MOTS-c düzeyleri obez ve obez olmayan PKOS olguları arasında da (ortanca serum MOTS-c düzeyleri 101,0 & 80,9 ng/mL, p=0,160) benzerdi. PKOS grubunda, serum MOTS-c düzeyinin hiçbir antropometrik ve metabolik parametreyle anlamlı ilişkisi saptanmadı (p>0,05). PKOS grubunun %2,4'ünde bozulmuş açlık glukozu, %24'ünde insülin direnci, %18,4'ünde dislipidemi mevcuttu. PKOS ve kontrol gruplarında *m.1382A>C* polimorfizmi tüm olgularda *wild type* (A/A) saptandı. **Sonuç:** Bu çalışma, (i) *MOTS-c* gen *(m.1382A>C)* polimorfizminin PKOS açısından risk teşkil etmediğini, (ii) serum MOTS-c düzeyinin PKOS olgularında sağlıklı kontrol grubundan farklı olmadığını ve (iii) MOTS-c düzeyinin metabolik/antropometrik parametrelerle anlamlı ilişki göstermemesi nedeniyle PKOS etyopatogenezinde rolü olmadığını ortaya koymuştur.

Anahtar Kelimeler: MOTS-c, mitokondriyal DNA, polimorfizm, polikistik over sendromu, adolesan

PKOS ve sağlıklı adolesanların demografik, antropometrik özellikleri ve serum MOTS-c düzeyi

	PKOS grubu (n=121)	Kontrol grubu (n=125)	P
Yaş (yıl)	16,2 (1,6)	15,6 (2,3)	0,026a
VKİ (kg/m2)	25,6 (8,2)	21,3 (6,1)	<0,001a
VKİ SDS	1,43 (2,02)	0,05 (2,38)	<0,001a
Boy SDS	-0,04∓1,1	-0,08∓0,95	0,745b
Bel çevresi (cm)	79 (18,2)	67,0 (13,0)	<0,001a
Yağ yüzdesi (%)	32,9∓8,3	26,7∓8,5	<0,001b
Yağ kütlesi (kg)	23,3 (14,8)	13,9 (13,1)	<0,001a
Serum MOTS-c (ng/mL)	93,1 (146,6)	66,2 (115,3)	0,059 a

Veriler ortalama∓SD veya ortanca (IQR) olarak verilmiştir. aMann-Whitney U testi, bStudent T test VKİ, vücut kitle indeksi; SDS, standart sapma skoru

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-015]

Final boya ulaşmış santral erken puberteli hastalarda farklı yöntemler ile ön görülen erişkin boy hesaplarının karşılaştırılması: Bayley–Pinneau-averaj yöntemi ile daha iyi final boy ön görüsü yapılabilir mi?

Esin Karakılıç Özturan, Firdevs Baş, Feyza Darendeliler
İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Büyüme-Gelişme Ve Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı,İstanbul

Giriş: Erişkin boy tahmininde en sık kullanılan yöntem Bayley–Pinneau (BP) olup, bir diğer yöntem ise Roche–Wainer–Thissen (RWT)'dir. Final boy tahmini veren yöntemlerin karşılaştırıldığı çalışmalar sıklıkla boy kısalığı olan çocukların dahil ediliği gruplarda yapılmış olup, erken puberteli çocuklarda hangi yöntemin üstün olduğuna dair çalışma sayısı çok sınırlıdır.

Amaç: Çalışmamızda GnRHa tedavisi almış ve final boya ulaşmış kız hastaların izleminde kemik yaşlarına göre farklı yöntemler kullanılarak ön görülen erişkin boy (ÖEB) sonuçlarının değerlendirilmesi sunulacaktır.

Materyal-Metod: Çalışmaya 2003-2016 yılları arasında santral erken puberte nedeniyle takibe alınmış, GnRHa tedavisi verilen ve final boya ulaşmış 51 olgu dahil edildi. Tedavi başlangıcındaki ve tedavi bitimindeki yaş, boy, vücut kitle indeksi (VKİ), verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Kemik yaşı (KY) tayininde Greuclih-Pyle yöntemi kullanıldı. Boy ve VKİ-SDS hesaplamaları ulusal verilere, ÖEB hesaplamaları ise, BP (averaj;1, akselere;2) ve RWT yöntemlerine göre yapıldı. İstatistik analizler için Jamovi paket program (2.3 versiyon) kullanıldı.

Bulgular: Hastaların tedavi başlangıcındaki median (IKA) yaş 8,4 (1,1) yıl, boy ve VKİ-SDS'si sırasıyla +1,7 (1,7) ve +1,0 (1,1), hedef boy ise SDS -0,6 (1,0)'di. KY 10,5 (2,2) yıl olup, ÖEB-SDS, BP1, BP2 ve RWT ile sırasıyla -1,22 (1,6); -0,5 (1,9); +0,1 (0,7) olarak hesaplandı. Toplam GnRHa tedavi süresi 2,9 (1,4) yıl olup, tedavinin kesildiği median yaş 11,1 (0,6) yıldı. Tedavi kesimindeki boy ve VKİ-SDS sırasıyla +0,7 (1,3) ve +1,0 (1,1)'di, KY 12 (1,5) olup, ÖEB-SDS, BP1, BP2 ve RWT ile sırasıyla -0,2 (1,6); +0,4 (1,8); +0,1 (1,5) olarak hesaplandı. Final boydaki yaş 15,4 (2,7) yıldı, boy ve VKİ-SDS sırasıyla +0,1 (1,5) ve +0,7 (1,8)'di. Regresyon analizinde final boy-SDS tahmininde en iyi ön görü ilaç kesimindeki BP1 yöntemiyle olduğu saptandı (p=0,015; R2 0,647).

Sonuç: Tedavi alan erken puberteli kız çocuklarında yapılan bu çalışma ile ilaç kesimindeki ÖEB-SDS'nin, hedef boy-SDS'sine yaklaşması önemli olduğu gözlenmiş ve final boy tahmini için BP1 (averaj) yönteminin daha yakın ön görü yaptığı saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Erken puberte, final boy, Bayley–Pinneau yöntemi, Roche–Wainer–Thissen yöntemi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-016]

Çocukluk Çağı Diferansiye Tiroid Kanserinin Klinik Özellikleri, Risk Sınıflandırmaları ve Uzun Süreli Takibi: Tek Merkez Deneyimi

Zehra Aycan[1], Sirmen Kızılcan Çetin[1], Zeynep Şıklar[1], Elif Özsu[1], Suat Fitöz[2], Koray Ceyhan[3], Aydın Yağmurlu[4], Gülnur Göllü Bahadır[4], Emel Ünal[5], Nurdan Taşyıldız[5], Metin Kır[6], Çiğdem Soydal[6], Merih Berberoğlu[1]
[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara
[3]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sitopatoloji Bilim Dalı, Ankara
[4]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı, Ankara
[5]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı, Ankara
[6]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nükleer Tıp Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Tiroid kanserleri çocukluk çağında nadir görülmekte olup, bu konuda rehber alacağımız Pediatrik ATA Kılavuzu, 2015 yılında yayınlanmıştır. Diferansiye tiroid kanseri (DTK)'nin çocuk ve adolesanlardaki yönetimi konusunda günümüzde zorluklar yaşanmaktadır. Çalışmada, DTK hastaların ATA ve dinamik risk sınıflandırması (DRS)'na göre değerlendirilmesi amaçlandı. **Gereç-Yöntem:** Çalışmaya total tiroidektomiden sonra en az bir yıldır izlenen DTK'li hastalar dahil edildi. Hastaların Pediatrik ATA Kılavuzu ve erişkin hastalarda kullanılan DRS'ye göre tanı ve izlemdeki özellikleri değerlendirildi. **Bulgular:** Araştırmaya alınan 35'i kız, toplam 41 hastanın medyan izlem süresi 5 (1-15) yıldı. Bu hastalardan 17'sinde otoimmun tiroidit, 4'ünde konjenital hipotiroidi vardı. Total tiroidektomi uygulanan hastaların 33(%80)'ü papiller, 7'si follikuler tiroid kanseri tanısı aldı. Tümör boyutlar 0,4-5 cm aralığında ve çoğunlukla sağ lob yerleşimliydi. Tüm hastalara total tiroidektomi yapıldı, %68'ine lenf nodu diseksiyonu uygulandı. Radyoaktif iyot tedavisi 16'sına verildi. Tanıda 27 hastada servikal, bir hastada uzak metastaz saptandı. DTK'li hastaların demografik verileri, nodül özellikleri, patolojik bulgular ve risk sınıflandırmaları Tablo'da verilmiştir. ATA kılavuzuna göre postoperative hastaların %85,3'ü düşük risk grubunda bulundu. DRS'ye göre tedavi yanıtı; %78'inde mükemmel, %17'sinde kabul edilebilirdi. Son takipte olguların %98'inde hastalık kanıtı yoktu. **Sonuç:** Bu araştırmada Pediatrik ATA Kılavuzu'nun DTK'lu olguların yönetiminde oldukça yeterli olduğu, ilaveten DRS kullanımının tanı ve izlemde risk faktörlerinin belirlenmesinin DTK'nin yönetimine katkı sağlayabileceği sonucuna varıldı.

Anahtar Kelimeler: Diferansiye tiroid kanseri, dinamik risk sınıflandırması, folikuler tiroid kanseri, papiller tiroid kanseri

Hastaların Patolojik Özellikleri ve Risk Sınıflandırması

ATA başlangıç risk sınıflaması,% (n)	
Benign	4,88%(2)
Düşük	34,15%(14)
Orta	39,02%(16)
Yüksek	21,95%(9)
Histoloji,%(n)	
Papillar	80,49%(33)
Follikuler	19,51%(8)
Lenf nodu metastazı,%(n)	
N0	65,85%(27)
N1a	24,39%(10)
N1b	9,76%(4)
Uzak metastaz,%(n)	2,44%(1)
TNM AJCC Evresi%(n)	
Evre I	97,5%(40)
Evre II	2,5%(1)
ATA postoperatif risk sınıflaması,%(n)	
Düşük	85,37%(35)
Orta	12,2%(5)
Yüksek	2,44%(1)
Dinamik Risk Sınıflaması	
Tedaviye yanıta göre sınıflama,%(n)	
Mükemmel	78,05%(32)
Kabul edilebilir	17,07%(7)
Yetersiz	4,88%(2)
Uyarılmış Tiroglobulin (ilk 2 yıl),% (n)	
Evet	56,1%(23)
Hayır	43,9%(18)
İlk tedavi sonrası klinik durum,% (n)	
Hastalık kanıtı yok	73,17%(30)
Kalıcı hastalığın biyokimyasal kanıtı	14,63%(6)
Kalıcı hastalığın yapısal kanıtı	9,76%(4)
Tekrarlayan hastalık	2,44%(1)
Son takipteki durum,%(n)	
Hastalık kanıtı yok	95,12%(39)
Kalıcı/tekrarlayan hastalık	4,88%(2)
Ölüm	0

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-017]

Doğumsal hipotiroidi Ulusal Tarama Programından bir kesit; son 6 yıl değerlendirimi, tiroksin dozu geçici/kalıcı doğumsal hipotiroidi öngörümünde yol gösterici olabilir

Yavuz Özer[1], Ahmet Anık[2], Uğurcan Sayılı[3], Ummahan Tercan[4], Reyhan Deveci Sevim[2], Sebla Güneş[2], Meltem Buhur Pirimoğlu[5], Selin Elmaoğulları[6], İsmail Dündar[7], Deniz Okdemir[8], Özge Besici[9], Arzu Jalilova[10], Dilek Çiçek[11], Berna Singin[12], Şerife Ece Ulu[13], Hande Turan[1], Serpil Albayrak[14], Zümrüt Kocabey Sütçü[15], Beray Selver Eklioğlu[16], Feyza Darendeliler[4], Erdal Eren[5], Semra Çetinkaya[6], Şenay Erdeve Savaş[6], İhsan Esen[8], Korcan Demir[9], Şükran Darcan[10], Nihal Hatipoğlu[11], Mesut Parlak[12], Fatma Dursun[13], Zeynep Şıklar[17], Merih Berberoğlu[17], Mehmet Keskin[14], Zerrin Orbak[18], Başak Tezel[19], Elif Yürüker[19], Bekir Keskinkılıç[19], Fatih Kara[19], Ethem Erginöz[3], Olcay Evliyaoğlu[1]

[1]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, İstanbul
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Aydın
[3]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı ABD, İstanbul
[4]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, İstanbul
[5]Bursa Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Bursa
[6]SBÜ, Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Ankara
[7]Malatya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Malatya
[8]Fırat Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Elazığ
[9]Dokuz Eylül Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, İzmir
[10]Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, İzmir
[11]Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Kayseri
[12]Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Antalya
[13]SBÜ, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, İstanbul
[14]Gaziantep Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Gaziantep
[15]SBÜ, Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, İstanbul
[16]Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Konya
[17]Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Ankara
[18]Atatürk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, Erzurum
[19]T.C.Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Ankara

Amaç: Bu çalışmada doğumsal hipotiroidi (DH) tanısı alan olgularda, kalıcı ve geçici sıklığının ve kalıcı olgularda etiyolojik dağılımın belirlenmesi, laboratuvar bulgularının tanıya yönelik katkısının değerlendirilmesi amaçlandı. Gereç-Yöntem: 2015 yılında doğan "Ulusal Tarama Programı" tarafından DH şüphesiyle Türkiye'deki 17 Çocuk Endokrinolojisi merkezine sevk edilen olgular retrospektif olarak değerlendirildi. Olguların bilgileri "ÇEDD-NET" sistemi aracılığıyla derlendi. Bulgular: Çalışmaya alınan 487 olgunun çalışma anında yaş ortancası 73 (70-79) aydı. Olguların 252'si (%51,75) erkek, 235'si (%48,25) kız idi. Başvuru değerlendirmesinde olguların 255'i (%52,4) DH, 68'i (%14) izole TSH yüksekliği, 163'ü (%33,5) normal olarak tanılandırıldı. Doğumsal hipotiroidi tanısı alan olguların ortanca tanı yaşı 19 (14 -25) gün, tanı anındaki ortanca venöz TSH düzeyi 56,62 (21,02-100) mIU/mL, sT4 düzeyi 0,76 (0,39-1,02) ng/dL idi. Tiroksin başlama dozu 10 (7-12,5) mcg/kg/gün ve ortanca tiroksin başlama yaşı 18 (14-25) gün idi. Takip verisi olan DH'li 238 hastadan 135'ine tiroksin kesme denemesi yapıldı. Tedavi kesme denemesi yapılma ortanca yaşı 34 (36-43) ay idi. Dördüncü hafta kontrolü sonrasında tiroksin tedavisine tekrar başlanan olgu sayısı 8 idi. Tedavi kesme denemesi yapılmayan veya kesme denemesi yapılıp en az dört haftalık tedavisiz dönem sonrası TSH düzeyi >5 mIU/mL olduğu için tekrar tedavi başlanan 111 olgu (%46,6) "kalıcı DH", izlemde altı ay süresince ve TSH <5 mIU/mL olan 127 olgu (%53,4) ise "geçici DH" tanısı aldı. Kalıcı DH'li olguların 44'ü (%39,6) disgenezi (18 hipoplazi, 17 agenezi, 5 hemiagenezi, 5 ektopi) tanısı aldı. Geriye kalan 67 (%60,4) olgu dishormonogenez olarak değerlendirildi. Kalıcı/geçici DH ayrımının yapılmasında öngörü ölçütü olarak tedavi kesimideki tiroksin dozunun optimal eşik değeri ROC analizi ile 1,9mcg/kg/gün, eğri altında kalan alan (AUC) 0,783 olarak belirlendi ve istatistiksel anlamlı bulundu (p<0,001). Bu eşik değer için tanısal duyarlılık %90,8, özgüllük ise %57,8 olarak saptandı. Sonuçlar: Geçici DH sıklığı % 53,4 olarak belirlendi. Geçici/kalıcı DH öngörümünde üç yaşında tedavi kesimi sırasındaki tiroksin dozu yol gösterici olabilir.

Anahtar Kelimeler: Birincil doğumsal hipotiroidi, geçici doğumsal hipotiroidi, kalıcı doğumsal hipotiroidi, tiroksin dozu, ulusal tarama programı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-018]

Hashimoto Tiroiditi Tanısı Olan 3-10 Yaş Arası Çocuklarda Mikrobiyotanın ve Zonulin Düzeyinin Değerlendirilmesi

Zekiye Küpçü[1], Aysun Bideci[1], Şenay Savaş Erdeve[2], İclal Okur[2], Sinem Nalçacı[1], Aylin Kılınç Uğurlu[3], Mahmut Orhun Çamurdan[1]
[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Ankara
[2]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadin Doğum, Çocuk Sağliği ve Hastaliklari Eğitim ve Araştirma Hastanesi
[3]T.C. Sağlık Bakanlığı Ankara Şehir Hastanesi

Giriş: Son yıllarda otoimmünitenin (Hashimoto Tiroiditi(HT)vb.) erken yaşlara kayması etiyopatogenezin gözden geçirilmesine neden olmaktadır. Zonulin, sindirim sisteminde hücreler arası epitelyal tight junctionların(TJ) geçirgenliğini modüle eden proteindir, temel görevi TJ'ların bütünlüğünü sağlamaktır. Zonulin artışı, artmış bağırsak geçirgenliğini göstermektedir. Genetik olarak duyarlı bireylerde bağırsak mikrobiyotasındaki değişikliklerin bağırsak geçirgenliğinde artışa, böylece otoimmünitenin tetiklenerek HT'ne yol açtığı öne sürülmüştür. Tiroid hastalıklarının mikrobiyotanın bileşimine bağlı olduğu çalışmalarda gösterilmiştir, ancak spesifik cinslerin rolü ve mikrobiyotayı hedef alan tedavilerin kullanımı açıklığa kavuşmamıştır. Son zamanlarda Bifidobacterium bifidum, Bifidobacterium adolescentis, Bifidobacterium longum ve Lactobacillus plantarum hücrelerinin bileşenlerinin tiroid otoantikorlarını seçici olarak bağladığı ve doğal antijenlerle rekabet ettiği gösterilmiştir. Amaç: HT olan çocuklarda ve genetik yatkınlıkları benzer ve aynı ortamda bulunmaları nedeniyle bu çocukların sağlıklı kardeşlerinde ve sağlıklı kontrol grubunda zonulin düzeyinin değerlendirilmesi ve mikrobiyotanın HT etiyopatogenezi üzerine etkisini araştırmak için bu çalışma planlanmıştır. Metod: Çalışmamıza 01.06.2021-01.06.2022 tarihleri arasında Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dr.Sami Ulus Hastanesi ve Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı polikliniklerine başvuran 3-10 yaş arası HT'li ötiroid hastalar(n:15), kontrol grubu olarak olguların sağlıklı kardeşleri(n:15), kardeş olmayan sağlıklı çocuklar(n:15) olarak toplam 45 çocuk dahil edilmiştir. Üç grubun gaita mikrobiyotası ve zonulin düzeyleri incelenmiştir. İstatik SPSS17 programı ile yapılmıştır. Çalışmamız BAP tarafından desteklenmiştir. Bulgular: Çalışmaya dahil edilen tüm olguların zonulin düzeyleri çalışılmıştır. Zonulin düzeyi hasta grubunda 4(2.55-5.34) ng/ml, kardeş grubunda 4.5(2.96-11.4)ng/ml ve sağlıklı kontrol grubunda 4.9(2.97-13.34)ng/ml saptanmıştır. Bağırsak mikrobiyotasıiçinalınandışkınumunelerindenönraporolarak4hastave4kardeşkontrolünsonuçlarısunulmuştur.Mikrobiyal çeşitlilik açısından phylum düzeylerine göre hasta/kardeş gruplarında sırasıyla Firmicutes(%66/%63),Bacteroidetes(%20 /%19),Proteobacteria(%7/%9), Actinobacteria(%2/3) tespit edilmiştir. Lefse analizinde hasta grubunda Bifidobacterium bifidum baskın olurken kardeş kontrol grubunda Akkemansia municiphila tespit edilmiştir. Sonuç: Bağırsak geçirgenliğinin göstergesi olan, HT hastalığında otoimmüniteyi tetikleyebileceği düşünülen zonulin düzeyinde gruplar arasında anlamlı fark saptanmamıştır. İlk analizlerde mikrobiyota değerlendirmesinde kardeş grupla kıyaslandığında hastalıkla mikrobiyal çeşitlilik ve bolluğu açısından farklılık görülmemiştir. Çalışmamız literatürde pediatrik HT'li olgularda mikrobiyata incelemesinin yapıldığı ilk çalışmadır.

Anahtar Kelimeler: Hashimoto tiroiditi, mikrobiyota, zonulin

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-019]
İzole santral hipotiroidili olguların tanı ve izlem özellikleri

Elvan Bayramoğlu[1], İlker Tolga Özgen[2], Enver Şimşek[3], Gülin Karacan Küçükali[4], Semra Bahar Akın[2], Semra Çetinkaya[4], Yaşar Cesur[2], Ayşen Aksoy Genç[3], Oya Ercan[1], Cengiz Kara[5], Zehra Aycan[4], Zümrüt Kocabey Sütçü[6], Gözde Akın Kağızmanlı[7], Funda Feryal Taş[8], Olcay Evliyaoğlu[1], Mehmet Eltan[9], İsmail Dündar[10], Ummahan Tercan[11], Suat Tekin[12], Beray Selver Eklioğlu[13], Büşra Gürpınar Tosun[14], Keziban Toksoy Adıgüzel[15], Ahmet Anik[16], Ayça Altıncık[17], Nesibe Akyürek[18], Şenay Savaş Erdeve[4]
[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[2]Bezmi Alem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[3]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, Eskişehir
[4]S.B.Ü. Dr.Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Ankara
[5]İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[6]S.B.Ü. Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[7]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, İzmir
[8]S.B.Ü Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Diyarbakır
[9]S.B.Ü Sancaktepe Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[10]S.B.Ü Malatya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Malatya
[11]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[12]S.B.Ü Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Antalya
[13]Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, Konya
[14]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[15]S.B.Ü Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Ankara
[16]Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, Aydın
[17]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, Denizli
[18]S.B.Ü Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Konya

Giriş-Amaç: İzole santral hipotiroidi (İSH) primer hipotiroidiye göre çok daha nadir görülür, klinik belirtileri daha siliktir ve TSH temelli yenidoğan tarama programlarında gözden kaçar. Bu çalışmada İSH tanısı alan olguların tanı zamanlarını, tanı ve izlem özelliklerini belirleyerek ulusal veri elde etmek ve klinisyenlere yol göstermek amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: ÇEDD-Net projesi kapsamında online oluşturulan veri formuna İSH tanılı çocuk hastaların klinik, laboratuvar ve radyolojik verilerinin kaydedilmesi istenildi. Bulgular: On yedi çocuk endokrinoloji merkezinden toplam 143 İSH'li olgunun yaş ortalaması 6,01±5,83yıl (15gün-17yıl) olup, 78'i erkek, 65'i kızdı. Olguların 5'i yenidoğan, 63'ü süt çocukluğu, 22'si çocukluk ve 52'si adolesan dönemde tanı almıştı. Yenidoğan taramasında TSH yüksekliği saptanan 8 olgu vardı, bunların 5'i yenidoğan döneminde, 3'ü 1,5, 2,5 ve 17 yaşlarında tanı almıştı. Olguların %53,1'i NSVY ile doğmuş, %5,6'sında zor doğum, %34,3'ünde yenidoğan sarılığı olmuştu. Yirmi üç olguda (%16,1) anne-baba akrabaydı. En sık başvuru nedeni %39,8 (n=57) rastlantısal olup, bunu %39,9 (n=57) kabızlık, %23,1 (n=33) halsizlik/yorgunluk takip etti. İki olguda işitme kaybı vardı. Tanıda ortalama TSH düzeyi 2,21±2,15mIU/L, sT4 düzeyi 0,72±0,17ng/dl, sT3 düzeyi 3,75±1,56pg/ml idi. On dokuz olguya TRH uyarı testi yapılmıştı. Ultrasonografide tiroid volüm sds -0,18±1,3, tanı LT4 dozu 2,5±2,4 mcg/kg/gün saptandı. Kranial MRI görüntüleme yapılan 107 olguda en sık patoloji %10,2 ile hipofiz hipoplazisiydi (diğer bulgular 2 olgu pars intermedia kisti, 2 olgu rathke kleft kisti, 1 olgu ektopik nörohipofiz, 2 olgu heterojen parankim). Olguların %15,4'ünde (n=22) dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu, %16,1'inde (n=23) mental retardasyon saptanmıştı. Ortalama izlem süresi 2,6±2,4 yıl olup, son kontrolde yaşları 8,6±5,8 yıl (0,3-19), boy SDS -0,3±1,4, VKİ SDS 0,03±1,5, ortalama LT4 dozu 1,7±1,2mcg/kg/gün idi. Sonuç: İSH'li olguların büyük bir kısmının süt çocukluğu ve adolesan dönemde tanı aldıkları, %40'ının başvuruda asemptomatik olduğu ve rastlantısal olarak tanı aldığı ancak uzun dönem izlemlerinde önemli oranda mental retardasyon ve dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğunun eşlik ettiği görüldü.

Anahtar Kelimeler: İzole Santral Hipotiroidi, Hipofiz MR, tanı, izlem

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-020]

Sağlıklı Okul Çağı Çocuklarında İyot Durumu ve Tiroid Hacimlerinin Normal Değerleri

Reyhan Deveci Sevim[1], Mustafa Gök[2], Sercan Öztürk[3], Özge Çevik[4], Ömer Erdoğan[4], Sebla Güneş[1], Tolga Ünüvar[1]
[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Aydın
[3]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın
[4]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, Aydın

Amaç: Okul çağı çocuklarındaki idrar iyot konsantrasyonunun (İİK) ölçülmesi ve bunun tiroid hacimleri ve guatr ile olan ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Çalışmanın diğer bir amacı da sağlıklı okul çağı çocuklarının tiroid hacimlerinin belirlenmesidir. Gereçler-Yöntem: Çalışmaya 6-17 yaş arasındaki çocuklar alındı. Okullar kırsal ve kentsel bölgelere ayrılarak rastgele seçildi. Her bir ilkokul, ortaokul ve lisede her iki cinsiyetten, her yaş grubunda en az 25'er birey olacak şekilde tasarlandı. Okullar ziyaret edilerek çocukların antropometrik ölçümleri ve tiroid muayeneleri deneyimli hekim tarafından, tiroid görüntülemeleri ise deneyimli radyolog tarafından taşınabilir ultrasonografi cihazıyla yapıldı. İdrar iyot düzeyi standart yöntem ile belirlendi. Sonuçlar yüzde (%) ve ortanca (25p-75p) olarak verildi. Bulgular: Çalışmaya 21 okuldan toplam 1553 olgu alındı. Olguların ortanca idrar iyot konsantrasyonu (oİİK) 189,5 µg/L (129,3-263,7) idi. Kentsel kesimin oİİK kırsal kesimden daha düşük ancak her iki grupta da gereksinimin üzerindeydi [sırasıyla, 202,0 µg/L (129,0-211,3) ve 279,8 µg/L (131,5-374,8), p<0,001]. İyot durumu olguların %40,4'ünde yeterli, %15,3'ünde eksik, %23,5'inde gereksinimin üzerinde, %20,8'inde aşırı düzeydeydi. İyot durumuna göre gruplar arasında cinsiyet ve antropometrik değerler açısından fark yoktu. İyot eksikliği olanların %59,8'i hafif, %23,1'i orta, %17,1'i ağır eksiklikti. Orta düzeyde iyot eksikliği kırsal kesimde daha fazlaydı (p=0,017). Olgular tiroid hacmi açısından değerlendirildiğinde tiroid hacminin yaş ile artış gösterdiği, artışın puberte döneminde belirginleştiği ve puberte sonrasında erkeklerde daha belirgin olduğu saptandı. Tiroid hacmiyle yaş, boy, ağırlık, vücut kitle indeksi ve vücut yüzey alanı arasında pozitif yönde güçlü korelasyon saptandı (sırasıyla r=0,862; 0,873; 0,840; 0,587; 0,840; p<0,001). Tiroid hacmi ile oİİK arasında korelasyon saptanmadı. Sonuç: Bu çalışma, okul çağı çocuklarında iyot yüklenmesinin iyot eksikliğinden daha sık olduğunu göstermektedir. İyot yüklenmesinin getireceği olası riskler (otoimmün hastalık vb.) ve iyot eksikliğinin yarattığı hastalık yükü göz önüne alınarak toplumda ideal iyot durumunu sağlamaya yönelik programlara gereksinim olduğu düşünülmüştür. Ayrıca bu çalışma ile sağlıklı Türk çocuklarında tiroid hacimlerinin normal değerleri geniş bir popülasyonda belirlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: guatr, iyot, iyot düzeyi, tiroid hacmi

Yaş ve cinsiyete göre tiroid volümlerinin normalleri

Erkek	Erkek	Kız	Kız
Yaş	Total Tiroid Hacmi	Yaş	Total Tiroid Hacmi
6 (n=80)	2,3±0,7	6 (n=71)	2,4±0,7
7 (n=84)	2,6±0,7	7 (n=89)	2,6±0,7
8 (n=83)	3,1±0,9	8 (n=81)	2,9±0,9
9 (n=50)	3,4±1,0	9 (n=50)	3,3±0,9
10 (n=58)	3,9±1,2	10 (n=73)	4,2±1,3
11 (n=51)	4,5±1,3	11 (n=53)	5,0±1,8
12 (n=64)	5,1±1,5	12 (n=63)	5,7±1,8
13 (n=45)	5,8±2,0	13 (n=56)	5,8±1,7
14 (n=44)	7,3±1,7	14 (n=60)	6,5±1,4
15 (n=59)	8,6±3,2	15 (n=57)	7,4±2,5
16 (n=58)	8,9±2,7	16 (n=76)	7,3±2,8
17 (n=69)	9,2±2,6	17 (n=89)	7,1±1,6

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[SS-021]

Sağlıklı Okul Çağı Çocuklarında Okul Taraması Sırasında Rastlantısal Saptanan Tiroid Patolojilerinin Değerlendirilmesi

Mustafa Gök[1], Reyhan Deveci Sevim[2], Sercan Öztürk[3], Ahmet Anık[2]
[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Aydın
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın
[3]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın

Amaç: Bu çalışma, 6-17 yaş arası sağlıklı okul çağı çocuklarında iyot durumu araştırılırken rastlantısal saptanan tiroid patolojilerinin özelliklerini sunmayı amaçlamaktadır. Yöntem: Kliniğimizde yapılmış olan "Sağlıklı Okul Çağı Çocuklarında İyot Durumu ve Tiroid Hacimlerinin Normal Değerleri" isimli çalışmada tiroid patolojisi saptanan çocuklar çalışmaya dahil edildi. Okul taraması sırasında tüm çocukların ağırlık ve boyları ölçülmüş, tiroid muayenesi yapılmış ve taşınabilir ultrasonografi (USG) cihazıyla tiroid görüntülemesi yapılmıştı. Muayenede veya tiroid görüntülemesinde patoloji saptanan çocuklar hastaneye davet edildi. Hastalar hastanede ayrıntılı muayene edildi, serum tiroid hormonları ve otoantikorları çalışıldı ve tiroid görüntülemeleri Samsung RS80 cihazıyla yapıldı. Bulgular: Taramada değerlendirilen 1553 olgunun 176'sında (%11,7) tiroid patolojisi saptandı (107 kız, %60,8) ve bunların 120'si (%68,1) hastanemize başvurdu. Olgularda en sık saptanan patolojiler sırasıyla 77 hastada tiroidit (%64,3) ve 63 hastada tiroid nodülüydü (%52,6). Bu hastaların 33'ünde (%27,6) tiroidit ve nodül birlikteliği vardı (Tablo). Tiroidit saptanan olguların ortalama yaşı 13,5±3,0, 48'i (%62,3) kızdı. Tiroiditli olguların 19'unun (%15,8) tiroid antikorları pozitif, 76'sinin (%63,3) USG'sinde tiroiditle uyumlu görünüm saptandı. USG'de periferik tiroidit saptanan 39 hastanın 10'unun (%25,6) bulguları obeziteyle ilişkilendirildi. Olguların tamamı ötiroiddi. Tiroid nodülü olan hastaların ortalama yaşı 13,0±3,3;36'sı (%57,1) kızdı. Bu hastaların 54'ü, (%85,7) düşük riskli olarak değerlendirilerek takibe alınırken, dokuz (%14,3) hastada yüksek riskli nodül saptanarak ince iğne aspirasyon biyopsisi (İİAB) yapıldı. İİAB sonucuna göre bir hastaya papiller karsinom şüphesiyle total tiroidektomi ve santral lenf nodu diseksiyonu, bir hastaya folliküler neoplazi nedeniyle lobektomi-istmektomi yapıldı ve sırasıyla papiller tiroid kanseri ve folliküler adenom saptandı. Üç hastanın İİAB sonucu benign sitoloji olarak değerlendirilirken, dört hastada tanısal olmayan sitoloji olarak raporlandı. Sonuç: Bu çalışma, tiroid nodüllerinin ve tiroiditlerin çocukluk çağında sık olarak görüldüğünü ve toplum taraması ile tiroidit ve tiroid kanserlerinin erken dönemde tanı alabileceğini düşündürmüştür. Tiroid sorunlarının asemptomatik dönemde ve hastalığın erken döneminde tespit edilmesi hastalığa bağlı morbidite ve mortaliteyi azaltabilir.

Anahtar Kelimeler: tiroidit, tiroid nodülü, tiroid patolojileri

Tiroid patolojileri tanı dağılımı

Tanı		Sayı (n)	%
Tiroidit		44	36,7
	Antikor pozitifliği	1	0,8
	Periferik tiroidit	24	20,1
	Yaygın tiroidit	8	6,6
	Yaygın tiroidit + Antikor pozitifliği	11	9,2
Nodül		30	25
	MNG	2	1,6
Tiroidit + Nodül		33	27,6
	Nodül + Diffüz tiroidit	9	7,7
	Nodül + Periferik tiroidit	14	11,7
	Nodül + Diffüz tiroidit + Antikor pozitifliği	2	1,6
	Nodül + Periferik tiroidit + Antikor pozitifliği	1	0,8
	Nodül + Antikor pozitifliği	3	2,5
	MNG + Antikor pozitifliği	1	0,8
	MNG + Diffüz tiroidit	3	2,5
Hipoplazi (tek taraflı)		2	1,6
Timus		1	0,8
Normal		10	8,3

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

KISA SÖZEL BİLDİRİLER

[KS-001]

Tip 1 Diyabet Tanılı Hastalarda Uygulanan Egzersiz Programının Klinik Bulgular ile İrisin Ve Sestrin Düzeylerine Etkilerinin İncelenmesi

Emre Ceyhun[1], Sergen Devran[2], Kaan Can Demirbaş[3], Alper Çıkıkçı[4], Didem Güneş Kaya[1], Mehmet Güven Günver[2], Elvan Bayramoğlu[5], Dildar Konukoğlu[5], Bülent Bayraktar[2], Saadet Olcay Evliyaoğlu[5]
[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Spor Hekimliği Anabilim Dalı
[3]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi
[4]Marmara Üniversitesi Spor Bilimleri Fakültesi
[5]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Tip 1 Diyabetes Mellitus (T1DM), pankreas β-hücrelerinin otoimmün hasarı sonucu mutlak insülin eksikliğine bağlı hiperglisemi ile karakterize kronik metabolik bir hastalıktır. Tedavisinde insülin ve tıbbi beslenme tedavisi ile düzenli egzersiz yapılması önerilir. Egzersizin hastalık kontrolüne katkısı olduğu bilinmesine karşın bu etkilerin mekanizması tam olarak aydınlatılamamıştır. Kas dokudan egzersizle salgılanarak beyaz yağ dokuyu kahverengi yağ dokuya dönüştüren irisin ve sestrin gibi miyokinlerin etkili olabileceği düşünülmektedir.

Amaçlar
Bu çalışmada T1DM tanılı hastalarda düzenli uygulanan egzersiz programı ile klinik ve laboratuvar bulgulardaki değişimleri saptamak; bu değişimlerin irisin ve sestrin düzeyleri ile ilişkisini belirlemek amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem
T1DM tanısıyla takipli olan 33 hasta ile 36 sağlıklı kontrol grubu belirlendi. Her iki grupta egzersiz kapasiteleri saptandı. T1DM tanılı hastalarda 3 ay süreyle haftada 3 gün orta-yüksek şiddette egzersiz programı uygulandı. Egzersiz programı sonunda serum irisin, sestrin düzeyleri değerlendirildi. Muayene ve tetkikleri dosya verilerinden ve bilgisayar kayıtlarından elde edildi. Egzersiz programın sonunda laboratuvar ve klinik bulgulardaki değişiklikler karşılaştırıldı.

Bulgular
T1DM tanılı grupta sestrin düzeyi kontrol grubuna göre yüksek saptandı. İrisin düzeyi ile ilgili anlamlı fark saptanamadı. Egzersiz ile sestrin düzeyleri azalırken ve irisin düzeyleri arttı. HbA1c ve bazal insülin dozunun egzersiz yapan grupta azaldığı görüldü.

Sonuç
Yaş grubu ve T1DM'a göre yapılandırılmış ve gözlem altında uygulanan egzersiz programı ile hastalık kontrolünde iyileşme görüldü, irisin düzeyleri artarken sestrin düzeyleri geriledi. Bu sonuçların birbiriyle ilişkili olabileceği gösterildi.

Anahtar Kelimeler: Egzersiz, Tip1 Diyabet, İrisin, Sestrin

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-002]

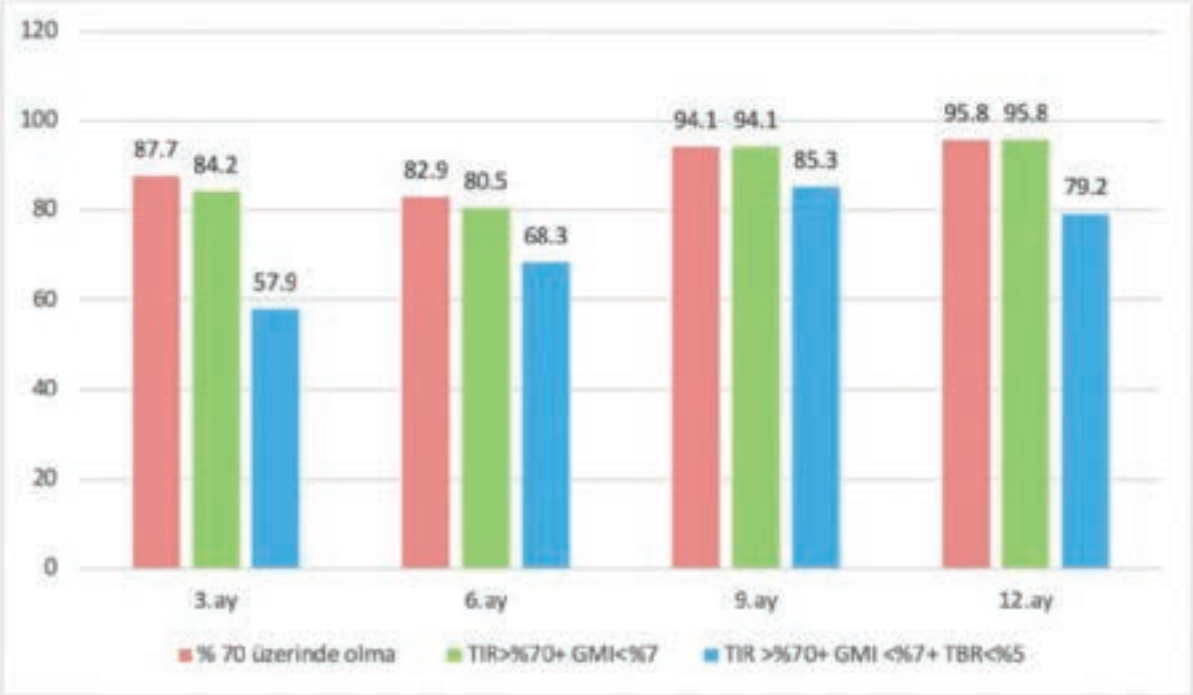
MinimedTM 780G Otomatik İnsülin İletim Sisteminin Performansının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Elif Eviz[1], Gül Yeşiltepe Mutlu[1], Ecem Can[2], Tuğba Gökçe[2], Serra Muradoğlu[2], Şükrü Hatun[1]
[1]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı
[2]Koç Üniversitesi Hastanesi

Amaç: Otomatik insülin iletim sistemleri hedef aralık odaklı diyabet yönetiminde önemli iyileşme sağlamaktadır. Bu çalışmada MinimedTM 780G otomatik insülin iletim sisteminin (AID) çocukluk çağındaki performansı tek merkez deneyimi olarak değerlendirilmiştir. **Gereç-Yöntem:** Koç Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı'nda Ocak 2021 ile Nisan 2022 arasında AID kullanmaya başlayan 93 çocuktan verilerine ulaşılabilen 64 tanesi analiz edildi. 3, 6, 9 ve 12 aylık veriler kullanıcıların önerilen glukoz yönetim indikatörüne (GMI <%7), hedefte geçirilen süreye (TIR 70-180mg/dl, >%70) ve hedefin altında geçirilen süreye (TBR <70mg/dl, <%5) ulaşma başarıları açısından değerlendirildi. İkinci bir analizde daha önce çoklu doz insülin enjeksiyon tedavisi (ÇDİ) (grup 1, n:23) ve insülin pompası kullananların (grup 2, n:39) AID öncesi ve sonrası glisemik parametreleri değerlendirildi. **Bulgular:** Başlangıçta ortalama TIR, TBR <70 ve HbA1c sırasıyla %72.7±11.7, %4±4.5 ve %7.3±0.9 iken 3. ayda %80.1±8.7, %3.4±3 ve %6.8±0.8 idi. TIR 3. ayda başlangıca göre %7.4 arttı (p: 0.001). 3. Ayda kullanıcıların %88'i TIR>%70 hedefine, %80.4'ü ise, TIR>%70, GMI<%7 ve TBR <%5 hedeflerine ulaşmıştı. 3, 6, 9 ve 12. Aylarda TIR yüzdeleri açısından anlamlı fark yoktu (%80, %79, %81, %82, p:0.122). Grup 1 ve 2'de başlangıca göre TIR'deki artış sırasıyla %13 ve %6 idi (p1:0.01; p2:0.017). Üçüncü ayda TIR'deki artış grup 1 de, grup 2'ye göre anlamlı olarak yüksekti (p:0.014). **Sonuçlar:** Minimed 780G AID sistemi, çocuklarda özellikle TIR>%70 olmak üzere glisemik hedeflere ulaşmada ve sürdürmede yüksek bir performans göstermektedir. Glisemik parametrelerde iyileşme daha önce ÇDİ tedavisi alanlarda daha belirgindir.

Anahtar Kelimeler: Diyabet teknolojileri, Otomatik insülin verme sistemleri, Tip 1 diyabet

Tüm olgularda üç parametre bakımından başarı oranları



MinimedTM 780G kullanımı öncesi ve sonrası bir yıllık izlemde glisemik metrik değerler

	Başlangıç (n:33)	3.ay (n:58)	6. ay (n: 41)	9. ay (n:34)	12. ay (n:24)	p*
Otomodda kalma (%)	NA	96.3±8.1	95.6±6.9	97±4	95.2±7.7	-
TIR (70-180mg/dl) (%)	72.7±11.7	80.1±8.7	79.1±9.2	81.4±7.8	82.1±7	0.002
TAR>180mg/dl (%)	18.8±8.4	13.8±6.5	15±6.6	13.5±5.3	13.3±5.3	0.027
TAR >250mg/dl (%)	4.2±4.6	2.6±2.8	2.8±2.7	2.5±2.8	2±2.2	0.052
TBR<70mg/dl (%)	4±4.5	3.4±3	2.4±2.2	2.2±1.7	2.5±1.8	0.21
CV (%)	33.7±6.1	33.7±5.1	33±4.2	32.7±6	31.8±7.3	0.161
GMI (%)	NA	7±3.8	6.6±0.2	6.5±0.2	6.5±0.28	-
HbA1c (%)	7.3±0.9	6.8±0.8	6.8±0.4	7.1±0.8	6.8±0.5	-
TIR >%70 olma oranı	60	87.7	82.9	94.1	95.8	0.1
3 hedefe ulaşma oranı (TIR>70%+GMI<7%+TBR<5)	NA	80.4	77.5	85.3	87	-

**başlangıç ve 12.ay verileri arasındaki analiz*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-003]

Lösin Rich α-2 Glikoprotein 1 (LRG1) Erken Nefropati Belirteci Olabilir Mi?

Selda Ayça Altıncık[1], Didem Yıldırımçakar[1], Esin Avcı[2], Bayram Özhan[1], İlknur Girişgen[3], Selçuk Yüksel[3]
[1]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrin Bilim Dalı, Denizli
[2]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Ana Bilim Dalı, Denizli
[3]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Denizli

Amaç: Tip 1 diyabetes mellituslu (DM) hastalarda, serum lösin-rich α-2 glikoprotein 1'in (LRG1) glomeruler filtrasyon hızı (GFR) kaybını öngörme gücünün araştırılması. Gereç-Yöntem: En az 2 yıldır Tip 1 DM tanısı ile izlenen hastalar çalışmaya alındı. Prospektif olarak izlenen hastaların ilk ve son kontrollerindeki GFR, idrar mikroalbumin ve LRG değerleri karşılaştırıldı. Hastaların GFR değerleri Schwartz formülü ve sistatin C bazlı eGFR formülü (CKID formülü) kullanılarak hesaplandı. Hastalar metabolik kontrol, mikroalbuminüri varlığı ve GFR değerinde azalmaya göre alt gruplara ayrıldı. **Bulgular**: Çalışmaya ortalama yaşları 14,4± -2,6 yıl olan, 78 hasta (48 kız, 30 erkek) alındı. Tanı süresi ortalama 6± 3 yıl olup, izlem süresi 30,6± 7,8 aydı. Altı hasta izleme gelmediği için çalışmadan çıkarıldı. Hastaların ilk laboratuvar verileri Tablo 1'de özetlenmiştir. Her iki GFR formülüne göre, hastaların başlangıç ve son GFR değerleri arasında anlamlı fark görülmedi. Cinsiyet, metabolik kontrol, mikroalbunüri alt grupları arasında LRG açısından fark saptanmadı. GFR düşüşü %10'un üzerinde olan grupta LRG değerleri anlamlı olarak daha yüksek bulundu (p=0,03). Bu grubun trigliserit değerleri daha yüksekti (p=0,03) (Tablo 2). Hem kreatin, hem de sistatin bazlı GFR' deki düşme oranı ile LRG düzeyi arasında pozitif yönde korelasyon bulundu (p=0,003, r=0,360; p=0,001, r=0,447). Son sistatin bazlı GFR ile LRG arasında negatif yönde korelasyon mevcuttu. (p=0,01, r=-0,345). Takipte mikroalbuminüri gelişen 9 hastanın verileri incelendiğinde HbA1C değerinde ve diyabet sürelerinde MA gelişmeyen gruba göre fark saptandı (p=0,012, p=0,027). **Sonuçlar**: LRG1, TGF-β üzerinden endotelyal hücre çoğalması ve migrasyonunu arttıran proanjiyogenik bir moleküldür. Tip 2 DM hastalarında, diyabetik retinopati ve nefropatide arttığını gösteren çalışmalar bulunmaktadır. Literatürde ilk kez Tip 1 DM hastalarında GFR ile LRG-1 ilişkisini inceleyen çalışmamızda, GFR'de azalma ile LRG-1 artışı arasındaki korelasyon diğer araştırmaları destekler niteliktedir. Sonuç olarak, çalışmamız diyabetik nefropati-LRG-1 ilişkisine katkı sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: diyabetik nefropati, GFR azalması, Lösin Rich α-2 Glikoprotein 1 (LRG1)

Tablo 1: Hastaların ilk laboratuvar verileri

BUN (mg/dl)	10,6± 2,5
Kreatinin (mg/dl)	0,6± 0,1
Sistatin C (mg/L)	0,8± 0,1
LDL kolestrol (mg/dl)	84,2± 25,9
Total kolestrol (mg/dl)	167,8± 46
Trigliserit (mg/dl)	130,4± 124,1
HDL kolestrol (mg/dl)	59,0± 14,5
LRG1 (ug/ml)	28,1± 18

Tablo 2: GFR'de azalma değerine göre hastaların karşılaştırılması

	GFR azalması >%10 (n=9)	GFR azalması <%10 (n=21)	p
Yaş (desimal yıl)	13,7	13,9	0,85
Diyabet süresi (yıl)	7	5,6	0,18
HbA1C (%)	9,9	8,7	0,07
LRG1	42,5	27,4	0,03
Trigliserit	137,2	80,4	0,03

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-004]

Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Adolesanlarda Benlik Saygısı, Hastalığa Yönelik Tutum ve Glisemik kontrol İlişkisi

Gülay Can Yılmaz[1], Havva Nur Peltek Kendirci[2]
[1]Muğla Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü
[2]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği

Giriş: Kronik hastalıkların çocukları psikososyal yönden etkilediği, hastalıkları ile ilgili olumsuz tutum geliştiren çocukların hastalıklarının daha ciddi seyrettiği bildirilmiştir. Ancak tedavi uyumunun hastalık yönetiminin ayrılmaz bir parçası olduğu, çocukluk döneminin en sık görülen kronik hastalıklarından biri olan tip 1 diyabetes mellitus (T1DM) ile ilgili çok az çalışma bulunmaktadır. Çalışmada Tip 1 diyabetli çocuk ve adolesanlarda benlik saygısı, hastalığa yönelik tutum ve glisemik kontrol arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Yöntem: Hitit üniversitesi Erol Olçok EAH ve Muğla EAH Çocuk Endokrinolojisi polikliniklerinde T1DM tanısı ile izlenmekte olan 9-18 yaş arası diyabetliler tarafından sosyodemografik veri formu, Rosenberg benlik saygısı ölçeği ve Çocukların hastalıklarına yönelik tutum ölçeği online ortamda doldurulmuştur. Tutum ölçek puanının yüksek olması (4-5) hastalığa yönelik tutumun pozitif olduğunu gösterir. Sonuçlar: Ortalama yaşı 12,3±2,3 yıl olan 111 olgu çalışmaya katıldı. Katılımcıların %55'i (n= 61) kızdı. Ortalama diyabet yaşı 3,7±3,2 yıl idi. Ortalama benlik saygısı puanı 2,2±0,26 olup, benlik saygısı düşük olgu saptanmamıştır. Hastalığa yönelik tutum ölçeği ortalama puanı 3,1±0,8 saptanmıştır. Katılımcıların sadece %17'si (n=19) pozitif tutum gösterirken, %46'sı (n=51) negatif tutum göstermiştir. Hastalığa yönelik negatif tutum gösteren olgularda HbA1c nin daha yüksek olduğu, anne baba eğitim seviyesi yükseldikçe HbA1c nin düştüğü saptanmıştır. Babanın eğitim düzeyi, sık görüştüğü arkadaş sayısı, okul başarısı arttıkça ölçek puanının arttığı saptanmıştır. Benlik saygısı ile hastalık tutum ölçeği ve HbA1c arasında ilişki saptanmamıştır. Tartışma: Literatür ile uyumlu olarak grubun genelinin diyabete karşı nötr tutum sergilediği saptanmıştır. Ancak katılımcıların yarısına yakını diyabete karşı negatif bir tutum içindedir. Negatif tutum sergileyen grubun Hba1c değerlerinin daha yüksek olması, hastalık tutumunun glisemik kontrolü etkilediğini düşündürmektedir. Diyabetlilerin diyabetleri ile arkadaş olmaları konusunda motive edilerek, aile ve arkadaşlarının desteğini almalarının sağlanması hastalığa yönelik pozitif bir tutum geliştirmelerini kolaylaştırıp, glisemik kontrollerini olumlu yönde etkileyebilir.

Anahtar Kelimeler: Diyabet, Glisemik kontrol, Hastalığa yönelik tutum

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-005]

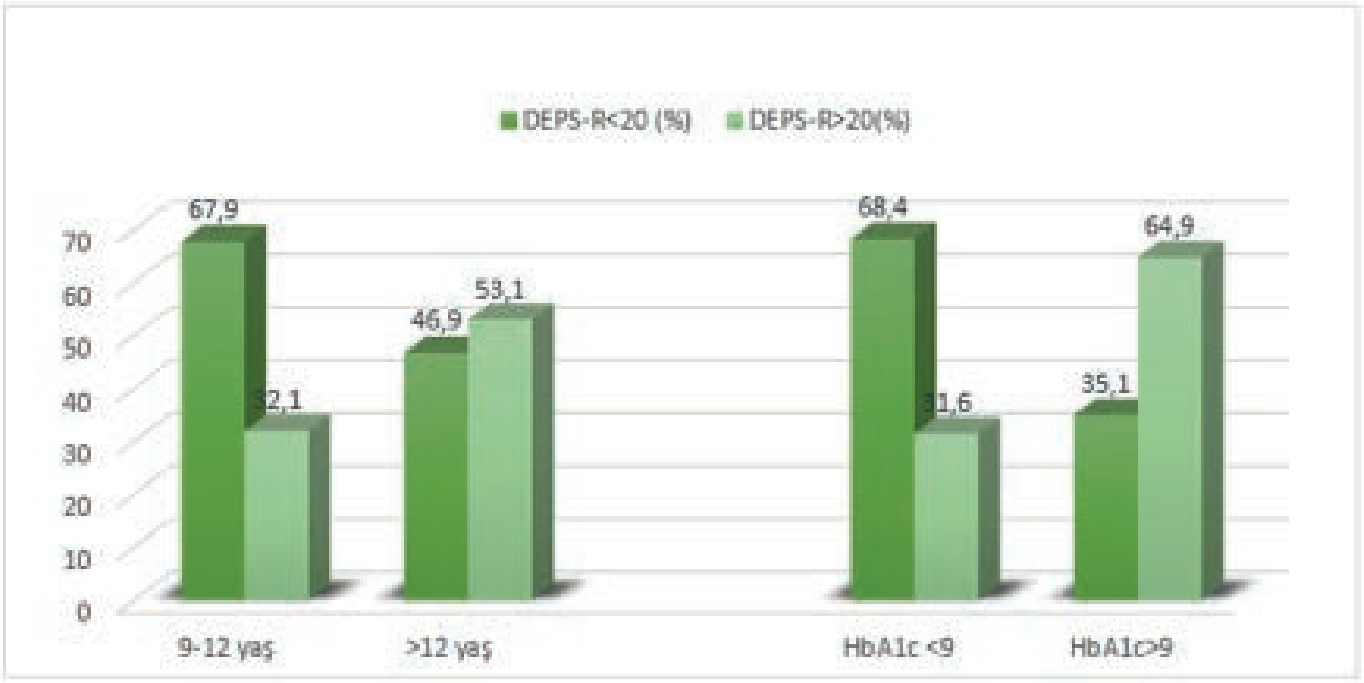
Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Adolesanlarda Düzensiz Yeme Davranışları ve İlişkili Faktörler

Ebru Barsal Çetiner[1], Zeynep Donbaloğlu[1], Aynur İnan Yüksel[2], Berna Singin[1], Bilge Aydın Behram[1], Aynur Bedel[1], Mesut Parlak[1], Hale Ünver Tuhan[1]
[1]Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Antalya
[2]Akdeniz Üniversitesi Tıpa Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Antalya

Giriş ve Amaç
Tip 1 diyabetes mellituslu (Tip 1 DM) hastalar tedavilerinin bir parçası olarak yedikleri ve insülin dozları ile fazla ilgili olmak zorundadırlar. Bu nedenle bu hasta grubunda yeme bozuklukları riski artmaktadır. Bu çalışmada da Tip 1 DM'li hastaların düzensiz yeme davranışlarının saptanması ve bu davranışların ilişkili olabileceği genel demografik özellikler, diyabet bakımı davranışları ve yaşam kalitesi ölçeği sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlandı.
Materyal – Metod
Tip 1 DM tanılı 9-18 yaş arası 191 hastanın sosyodemografik özellikleri, diyabet tedavi bilgileri incelendi. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (PedsQL), Diyabetli Çocuklarda Yaşam Kalitesi Ölçeği (PedsQL 3.0 Diabetes Module), Diyabette Yeme Sorunları Anketi-Revize (DEPS-R) uygulandı.
Bulgular
Bu çalışmada hastaların ortanca DEPS- R skoru 18(19.00) 'di ve %44.5'inin DEPS-R skoru 20'nin üzendeydi. Yaş, diyabet süresi, kan şekeri ölçüm sıklığı, HbA1c, VKİ-SDS ile DEPS-R skoru arasında anlamlı ilişki saptandı. Kız erkek arasında anlamlı farklılık bulunmadı. DEPS-R skoru yüksek olan hastaların Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (PedsQL), Diyabetli Çocuklarda Yaşam Kalitesi Ölçeği (PedsQL 3.0 Diabetes Module) puanları düşük saptandı (Tablo). Hastaları yaşlarına göre gruplayarak değerlendirdiğimizde; 9-12 yaşta DEPS-R skoru yüksek olanların yüzdesi daha az iken 12-18 yaş grubunda daha fazla saptandı; sırasıyla %32.1, %53.1(p:0.004). Hastaları HbA1c değerine göre gruplandırdığımızda; HbA1c <9 olan grupta DEPS-R skoru yüksek olanların yüzdesi daha az iken HbA1c>9 grupta daha fazlaydı, sırasıyla %31.6, %64.9 (p<0.001)(Grafik). Multiple regresyon analizinde diyabet süresi (r^2=0.609, adjusted r^2=0.582, p<0.001; β-coefficient=0.392, p=0.028), kan şekeri ölçüm sıklığı (β-coefficient=-4.160, p=0.006), HbA1c (β-coefficient=1.520, p<0.001), VKİ-SDS (β-coefficient=1.746, p=0.011) ve PedsQL 3.0 Diabetes Module skoru (β-coefficient=-0.180, p<0.001) ile DEPS-R skoru arasında anlamlı ilişki saptandı.
Sonuç
DEPS-R ölçeği tip 1 DM'li hastaların bozulmuş yeme davranışları açısından taramasında diyabete özgü, kolay uygulanabilir ve etkin bir yöntemdir. Tip 1 DM'li hastalarda bozulmuş yeme davranışlarının klinik yeme bozukluklarına ilerlemesini önlemeyi sağlayacaktır. Özellikle psikoloğa ulaşımın sağlanamadığı kliniklerde rutin tarama olarak kullanılması faydalı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: tip 1 diyabetes mellitus, düzensiz yeme davranışları, klinik yeme bozuklukları, DEPS-R

DEPS-R skoru yüksek ve düşük olan hastaların yaşa ve HbA1c seviyelerine göre dağılımı



P=0,004; P <0,001, DEPS-R: Diyabete özgü yeme sorunları anketi, HbA1c: hemoglobin A1c

Hastaların özellikleri: genel olarak ve düzensiz yeme davranışına göre

	Tüm hastalar (n=191)	Düşük DEPS-R skoru<20 (n=106)	Yükse DEPS-R score>20 (n=85)	P
Yaş, yıl	14.00(5.00)	12.50(6.00)	14.00(4.00)	0.041
Diyabet başlangıç yaşı	8.00(5.00)	8.00(5.25)	8.00(6.00)	0.283
Diyabet süresi, yıl	5.00(7.00)	5.00(5.75)	6.00(7.00)	0.006
Cinsiyet: Kız %	51.3%	45.3%	58.8%	0.063
Anne yaşı	41.00(8.00)	40.00(8.00)	41.56(28.00)	0.138
Baba yaşı	44.00(7,00)	43.50(9.00)	45.00(6.50)	0.073
Anne eğitimi: Lise ve üzeri %	25.1%	34%	15.3%	0.003
Baba eğitimi: Lise ve üzeri %	28.3%	36.8%	17.6%	0.004
Kardeş sayısı,<2,%	46.1%	51.9%	56.5%	0.528
Günlük insülin dozu, ünite/ kg/gün	0.83(±0.34)	0.80(±0.33)	0.86(±0.34)	0.272
Uzun etkili insülin /Toplam günlük insülin	0.48(0.60)	0.46(0.60)	0.50(0.62)	0.391
İnsülin rejimi:pompa,%	25.7%	25.5%	25.9%	0.949
CGM, evet,%	25.1%	29.2%	20%	0.143
Kan şekeri ölçüm sıklığı: >5 kez/gün,%	67.5%	75.5%	57.6%	0.009
HbA1c (%)	8.50(2.40)	8.15(1.93)	9.30(2.60)	<0.001
HbA1c: <7,5,%	17.8%	28.3%	4.7%	<0.001
DKA, evet,%	11%	3.8%	20%	<0.001
VKİ-SDS	0.20(1.35)	-0.07(1.28)	0.30(1.39)	0.006
Kilo durumu,% Düşük kilolu Normal kilolu Obez	 10.5% 70.2% 19.4%	 11.3% 76.4% 12.3%	 9.4% 62.4% 28.2%	0.021
Fiziksel PedsQL skoru	84.37(25.00)	89.05(18.75)	71.80(28.12)	<0.001
Psikososyal PedsQL skoru	78.33(30.00)	86.66(18.33)	61.66(32.50)	<0.001
Genel PedsQL skoru	79.34(28.22)	86.95(14.94)	63.04(25.00)	<0.001
PedsQL 3.0 Diabetes Module	64.28(37.50)	79.46(23.00)	49.10(22.77)	<0.001

Veriler ortalama ± SD ya da ortanca (IQR) olarak verilmiştir. DEPS-R: Diyabete özgü yeme sorunları anketi, CGM: Sürekli glukoz ölçüm sistemi, HbA1c: hemoglobin A1c, DKA: Diyabetik ketoasidoz, VKİ-SDS: vücut kitle indeksi standart deviasyon skoru, PedsQL: Pediatrik Yaşam Kalitesi Ölçeği, PedsQL 3.0 Diabetes Module: Diaybete Özgü Pediatrik Yaşam Kalitesi Ölçeği

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-006]

Tip 1 Diyabet Tanılı Çocuk ve Ergenlerde Hibrit Kapalı Döngü İnsülin İnfüzyon Pompa Sistemlerinin Glisemik Kontrol Üzerine Etkilerinin İncelenmesi

Hanife Gül Balkı, Günay Demir Öncül, Yasemin Atik Altınok, Samim Özen, Şükran Darcan, Damla Gökşen
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Tip 1 diyabet tanılı çocuklarda kapalı döngü insülin infüzyon pompa sistemlerinin metabolik kontrolü iyileştirdiği öngörülmektedir.
Amaç: Kliniğimizde Minimed780G hibridkapalıdöngü insülininfüzyonpompasistemine(AHCL) geçiş yapan Tip1diyabet tanılı çocukların geçiş sonrası glisemik değişkenliği değerlendirmekti.
Yöntem: AHCL'ye geçişyapan hastaların geçişanındaki ve geçişsonrası 6.Aydaki HbA1c, vücutkitleindeksi(VKİ), glisemik kontrol verileri karşılaştırıldı.Glisemik kontrole ilişkinveriler CareLink™PersonalSoftware sisteminden alındı. Hastalar analiz aşamasında çokludoz(ÇDİ) tedaviden geçenler ve insülin infüzyon pompa sisteminden geçiş yapanlar olarak da 2 gruba ayrıldı ve gruplar arası glisemik kontrol göstergeleri karşılaştırıldı.Başlangıç HBA1C verilerine göre iyi metabolik kontrollü olanlar(HBA1C<=%7) ve olmayanlar arasında glisemik kontrol karşılaştırması yapıldı.
Bulgular: AHCL'ye geçiş yapan toplamda 47 hastanın geçiş sonrası 6.ayını dolduran 43 hasta(13,40±6,14yaş; 28kız[%59]) çalışmaya dahil edildi.43 hastanın 29'u(%67)insülin infüzyon pompa sistemi ve 14'ü(%33) ÇDİ kullanıyordu.Ortalama diyabet süresi 5,61±5,17 yıl, HbA1c %7,08±0,80 idi. Hedefaralıktageçirilen zaman(TIR)%74,88±13,74'ten %78,93±7,67'ye yükseldi.Hedefaralığınaltında geçirilensüre(TBR)3,02±2,60'tan %2,72±1,93'e ve hedef aralığın üzerinde geçirilen zamandilimi(TAR)%18,23±10,73'ten %14,95±7,03'e azaldı.Glikoz yönetim göstergesi(GMI) anlamlı farkla %6,63'ten %6,47'ye geriledi(p:0,01).Toplam insülin dozu 32,07±17,81 ünite/kg/g 39,82±19,36 ü/kg/g yükseldi(p:0,00).Bazal insülin oranı %41,67±12,32'den %38,99±6,66'ya gerilerken bolus insülin oranı %58,33±12,32'den %61,02±6,64'e artış gösterdi. HBA1c %7,08±0,80'den %6,97±1,01'e geriledi.VKİ SDS 0,17±1,05'ten anlamlı farkla 0,34±1,11'e yükseldi(p:0,02).Otomatik düzeltme bolusu oranı %18,28±7,98'den %19,14±6'ya yükseldi(p:0,001).TIR ile otomatik düzeltme bolusu arasında negatif korelasyon saptandı(r:-0,399, p:0,01).Pompadan geçiş yapan hasta grubunda GMI%6,58'den %6,37'ye düşerken(p:0,01), ÇDİ hasta grubunda GMI'da azalma olmadı.Toplam insülin dozu ÇDİ hasta grubunda 30,32±14,87ü/kg/g'den 45,08±21,62ü/kg/g'e yükselirken(p:0,01), pompa grubunda 32,92±19,26 ü/kg/g'den 37,28±18,02ü/kg/g'e artış bulundu(p:0,04). İyi metabolik kontrollü grupta TIR %76,79±10,65'ten %81,83±5,37'ye yükselirken(p:0,02) HbA1c>%7 olan hastalarda istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı.İyi kontrollü grupta TAR ve GMI anlamlı olarak azaldı(p:0,03ve p:0,01).
Sonuç: AHCL ile tüm glisemik kontrol verilerinin, VKİ SDS'de anlamlı bir artışla birlikte hipoglisemide geçirilen süreyi arttırmadan iyileştiği görüldü.Metabolik kontrolü iyi olan hastalarda, oto düzeltme bolusları daha az ve TIR daha yüksekti. Oto boluslardaki ve bazal insülindeki artışla birlikte gözlenen VKİ artışı, karbonhidrat miktarında hatalı hesaplama veya unutulan öğün boluslarıyla da ilişkili olabileceği de göz ardı edilmeden artan besin tüketimini desteklemekte ve Tip 1 DM yönetiminde beslenmenin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Minimed 780G Hibrid Kapalı Döngü İnsülin İnfüzyon Pompa Sİstemi, AHCL, Glisemik Değişkenlik, Metabolik Kontrol

Tablo 1: Başlangıç ve 6. Ay verilerinin karşılaştırılması

	Başlangıç	6.ay	p
Sensör Kullanımı	76,0±21,02	89,9±10,36	0,380
TIR	74,9±13,74	78,9±7,68	0,473
TAR	18,2±10,74	14,9±7,07	0,435
TBR	3,0±2,60	2,7±1,93	0,285
GMI	6,6±0,29	6,47±0,24	0,289
CV	33,0±4,93	33,9±4,55	0,002
SD	47,2±9,43	46,5±7,66	0,078
Kan Şekeri	148,2±20,5	142,9±17,87	0,901
HBA1C	7,0±0,80	6,9±1,01	0,000
Bazal İnsülin Kullanım(%)	41,7±12,32	38,9±6,66	0,943
Ağırlık SDS	0,21±1,25	0,42±1,14	0,009
Boy SDS	0,07±1,30	0,20±1,20	0,155
VKİ SDS	0,17±1,05	0,34±1,11	0,021

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-007]

Tip 1 Diabetes Mellitus Tanılı Çocuklarda Arterial Sertliğin Speckle Tracking Karotis Strain Ultrasonografisi ile Değerlendirilmesi: Aterosklerotik Değişiklikler Çocukluk Çağında mı Başlıyor?

Mustafa Gök[1], Reyhan Deveci Sevim[2], Sercan Öztürk[3], Tolga Ünüvar[2], Ahmet Anık[2]
[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Aydın
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın
[3]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın

Amaç
Tip 1 diabetes mellitus (T1DM) tanılı çocuklarda erken dönem aterosklerotik bulguların saptanmasında, arteriyel sertlik (stiffness) ve gerginlik (strain) parametrelerinin ölçülmesini sağlayan Speckle Tracking Karotis Strain (STKS) ultrasonografi tekniğinin etkinliğinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.
Gereç ve Yöntem
T1DM tanısı ile takip edilen ve eşlik eden hastalığı olmayan 7-18 yaş arasındaki çocuklar ve kontrol grubu olarak da aynı yaş ve cinsiyetteki sağlıklı çocuklar çalışmaya dahil edildi. T1DM tanılı çocuklar HbA1c değerlerine göre iyi (<%7), orta (%7-9) ve kötü (>= %9) metabolik kontrollü olarak alt gruplara ayrılarak da analiz edildi.
Bulgular
Çalışmaya 90 T1DM, 75 kontrol grubu olmak üzere toplam 165 çocuk alındı. T1DM ve sağlıklı grup arasında yaş, cinsiyet, boy, vücut ağırlığı ve beden kitle indeksi arasında fark yoktu. T1DM grubunda bel çevresi ve sistolik kan basıncı daha yüksek idi (sırası ile p=0,016 ve p<0,001). T1DM grubunda açlık glukoz, HbA1c, spot idrarda protein/kreatinin oranı, total kolesterol ve trigliserit düzeyi sağlıklı gruba göre daha yüksek idi. Diyabetli grupta transvers ve longitudinal ölçümlerde Beta Stiffness Index (BSI) yüksek, Arterial Compliance (AC) düşük, Arterial Distensibility (AD) düşük, Elastic Modulus (EM) yüksek, Pulse Wave Velocity (PWV) yüksek olarak saptandı (p<0,001). Strain parametlerinde transvers ve circumferential planda Displacement daha düşük saptandı (sırasıyla p=0,031; p=0,033). Strain ve Strain Rate ölçümler arasında fark saptanmadı (Tablo 1). Diyabetli olguların %25,6'sı (n=23) iyi, %51,1'i (n=46) orta, %23,3'ü (n=21) kötü metabolik kontrollüydü. Diyabet kontrolüne göre stiffness parametrelerinde farklılık izlenmezken strain parametreleri kötü metabolik kontrollülerde daha düşük saptandı (p<0,05). HbA1c ile stiffness parametrelerinin tümü (BSI, AC, AD, EM, PWV) korelasyon gösterirken strain parametrelerinden Displacement ve Strain (%) korelasyon gösteriyordu (p<0,05).
Sonuçlar
Bu çalışmayla T1DM tanılı olguların stiffness parametrelerinde arteriyel sertliğin daha fazla olduğu, metabolik kontrole göre ise strain parametrelerinin kötü metabolik kontrollülerde iyi kontrollülere göre daha kötü olduğu saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Arterial sertlik, Arterial gerginlik, Ateroskleroz, Tip 1 diyabet, Karotis strain ultrasonografi

Katılımcıların Arteriyel Stiffness ve Strain Ölçüm Sonuçları

	Tip 1 Diyabet	Kontrol	p
Longitudinal Plandaki Ölçümler			
Stiffness Parametreleri			
Beta Stiffness Index	4,09±0,42	3,24±0,92	<0,001
Arterial Compliance (mm/kPa)	1,03±0,42	1,26±0,50	<0,001
Arterial Distensibility (/kPa)	0,02±0,01	0,03±0,01	<0,001
Elastic Modulus (kPa)	50,13±17,46	37,82±10,55	<0,001
Pulse Wave Velocity (m/s)	4,20±0,68	3,75±0,52	<0,001
Strain Parametreleri (radyal)			
Displacement (mm)	0,73±0,19	0,74±0,19	0,776
Strain (%)	12,98±3,03	13,44±3,38	0,355
Strain Rate (1/s)	1,64±0,46	1,60±0,50	0,423
Transvers Plandaki Ölçümler			
Stiffness Parametreleri			
Beta Stiffness Index	4,07±1,25	3,14±0,79	<0,001
Arterial Compliance (mm/kPa)	1,05±0,37	1,38±0,45	<0,001
Arterial Distensibility (/kPa)	0,02±0,01	0,03±0,01	<0,001
Elastic Modulus (kPa)	49,90±16,29	36,62±8,66	<0,001
Pulse Wave Velocity (m/s)	4,20±0,66	3,70±0,42	<0,001
Strain Parametreleri (radyal)			
Displacement (mm)	0,70±0,16	0,75±0,15	0,031
Strain (%)	12,50±2,99	13,22±2,82	0,114
Strain Rate (1/s)	1,86±0,47	1,82±0,45	0,552
Strain Parametreleri (çevresel)			
Displacement (mm)	0,09±0,02	0,10±0,02	0,033
Strain (%)	12,49±2,99	13,28±2,73	0,081
Strain Rate (1/s)	1,85±0,47	1,81±0,45	0,585

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-008]

Büyüme Hormonu Uyarı Testlerine Pik Büyüme Hormonu Yanıtı İle Vücut Kitle İndeksi ve Vücut Yağ Dağılımı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

İclal Okur[1], Berna Uçan[2], Nursel Muratoğlu Şahin[1], Melikşah Keskin[1], Fatma Budak[1], Betül Emine Derinkuyu[2], Semra Çetinkaya[1], Şenay Savaş Erdeve[1]
[1]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Ankara
[2]SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Erişkinlerde yapılan çalışmalarda büyüme hormonu uyarı testlerine (BHUT) pik büyüme hormonu (BH) yanıtının vücut kitle indeksinden (VKİ) etkilenebileceği bildirilmiştir. Vücut kitle indeksi hesaplanmasıyla yağ ve kas kütlesi ayırt edilememektedir ve vücutta yağ oranı artışı dışında yağ dağılımı da önem göstermektedir. Literatürde çocuklarda BHUT ile vücut yağ dağılımı ilişkisini araştıran çalışmaya rastlanmamıştır. Bu çalışmadaki amacımız BHE ön tanısıyla BHUT yapılan çocuklarda BH pik yanıtına VKİ ve vücut yağ dağılımının etkisini prospektif olarak araştırmaktır. Gereç-Yöntem: BHE ön tanısı ile BHUT yapılan 3-18 yaş arasındaki olguların test yapıldığı gün fizik muayeneleri yapıldı, bel, kalça çevreleri ölçüldü. Aynı radyoloji uzmanı tarafından abdominal ultrasonografi ile viseral, subkutan ve preperitoneal yağ doku kalınlık ölçümleri yapıldı. Bulgular: Çalışmaya yaş ortancası 11,6 (4,6-16,2) olan 72 erkek, 52 kız olmak üzere toplam 124 olgu dahil edildi. Olguların 63'ünde pik BH<7 ng/ml, 61'inde pik BH>7 ng/ml idi. Olgularda yaş, cinsiyet, pubertal durum benzerdi. Pik BH<7 ng/ml olan grupta vücut ağırlığı SDS, VKİ, VKİ SDS, preperitoneal ve subkutan yağ doku kalınlığı pik BH>7 ng/ml olan gruptan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksekti (Tablo 1). Pik BH yanıtı ile preperitoneal ve subkutan yağ doku kalınlığı arasında negatif korelasyon bulundu (sırasıyla r:-0,254, p=0,004; r:-0,269, p=0,003). Tüm grup VKİ SDS'lerine göre ayrıldığında (Grup 1:<-1 SDS, Grup 2:-1/+1 SDS, Grup 3:>+1 SDS) Grup 1 ile Grup 2'de pik BH yanıtları benzerken, Grup 3'te hem Grup 1'den hem Grup 2'den pik BH yanıtı düşüktü (p=0,001). VKİ SDS, BH pik yanıtı ile negatif koreleydi (r:-0,238, p=0,008). VKİ SDS'den bağımsız olarak bakıldığında BH pik yanıtı subkutan yağ dokusu ile negatif koreleydi (p=0,044, r:-0,182). Sonuçlar: Büyüme hormonu uyarı testlerinde pik BH yanıtında zayıf ve normal kilolu olgular arasında fark yokken, kilolu/obez olgularda daha düşük BH pik yanıtları görülmektedir. BH pik yanıtı üzerinde VKİ dışında, VKİ'den bağımsız olarak subkutan yağ dokunun etkili olduğu sonucuna varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Büyüme hormonu uyarı testleri, Preperitoneal yağ dokusu, Subkutan yağ dokusu, Visseral yağ dokusu, Vücut kitle indeksi

Tablo 1. Büyüme hormonu uyarı testlerine pik BH yanıtına göre grupların klinik, laboratuvar ve ultrasonografik karakteristikleri

	Büyüme Hormonu Pik Yanıtı <7 ng/ml (n=63)	Büyüme Hormonu Pik Yanıtı >7 ng/ml (n=61)	Büyüme hormonu uyarı testi yapılan tüm olgular (n=124)	p
Yaş (yıl)	11,3 (6,01-16,24)	11,7 (4,61-15,27)	11,6 (4,61-16,24)	0,881
Cinsiyet Kız (%) Erkek (%)	27 (%42,9) 36 (%57,1)	25 (%41,0) 36 (%59,0)	52 (%41,9) 72 (%58,1)	0,833
Puberte Evresi Prepubertal (%) Pubertal (%)	24 (%38,1) 39 (%61,9)	21 (%34,4) 40 (%65,6)	45 (%36,2) 79 (%63,7)	0,671
Boy (cm)	131,8 (99,4-159,6)	133,8 (94,5-155,6)	132,9 (94,5-159,6)	0,901
Boy SDS	-2,39 (-4,72-(-1,22))	-2,38 (-4,73-(-1,22))	-2,38 (-4,73-(-1,22))	0,697
Vücut ağırlığı (kg)	29,6 (13,4-54,15)	29,3 (11,4-46,8)	29,45 (11,4-54,15)	0,172
Vücut ağırlığı SDS	-1,28 (-4,78-1,42)	-1,97 (-4,98-0,53)	-1,74 (-4,98-1,42)	0,001
Vücut kitle indeksi (kg/m²)	17,32 (11,93-28,15)	16,35 (11,61-22,95)	16,79 (11,61-28,15)	0,009
Vücut kitle indeksi SDS	-0,08 (-4,35-2,72)	-1,01 (-3,61-1,39)	-0.72 (-4,35-2,72)	0,009
Bel çevresi (cm)	61,0 (45,0-88,5)	60,0 (39,5-99,0)	61,0 (39,5-99,0)	0,089
Kalça çevresi (cm)	72,0 (48,0-94,0)	70,0 (46,5-89,0)	70,0 (46,5-94,0)	0,130
Subkutan yağ doku (mm)	6,0 (1,8-26,0)	4,2 (1,9-14,3)	4,5 (1,8-26,0)	0,005
Preperitoneal yağ doku (mm)	6,5 (1,3-20,7)	4,5 (1,5-12,4)	5,3 (1,3-20,7)	0,002
Visseral yağ doku (mm)	26,0 (9,7-66,4)	26,6 (14,2-39,0)	26,05 (9,7-66,4)	0,584
IGF-1 (ng/ml)	135 (29-419)	147 (49-404)	144 (29-419)	0,579
IGF-1 SDS	-0,78 (-2,62-1,3)	-0,88 (-2,00-2,43)	-0.82 (-2.62-2.43)	0,883
IGFBP-3 (ng/ml)	4260 (1620-7490)	4100 (574-6320)	4190 (574-7490)	0,786
IGFBP-3 SDS	-0,46 (-2,86-1,71)	-0,27 (-3,31-1,41)	-0.31 (-3.31-1.71)	0,602
Test Adı L-Dopa (%) Klonidin (%)	36 (%57,1) 27 (%42,9)	13 (%21,3) 48 (%78,7)	49 (%39,5) 75 (%60,4)	<0,001
Pik büyüme hormonu (ng/ml)	3,75 (0,05-6,96)	10,70 (7,05-21,00)	6,96 (0,05-21,00)	<0,001

IGF-1; Insulin-like Growth Factor, IGFBP-3; Insulin-like Growth Factor Binding Protein-3, SDS; Standard Deviation Score

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-009]

Ailevi Büyüme Hormonu Eksikliği Olgularında GH-1 Varyantlarının Taranması (Ulusal ÇEDD-NET Projesi)

Fatih Gürbüz[1], Atıl Bişgin[2], Aysun Ata[3], Mehmet Nuri Özbek[4], Semine Özdemir[5], Aslı Kardelen[6], Muammer Büyükinan[7], Beray Selver Eklioğlu[8], Suna Kılınç[9], İhsan Turan[5], Şükran Darcan[3], Feyza Darendeliler[6], Bilgin Yüksel[5]
[1]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara; Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Çukurova Üniversitesi AGENTEM, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana
[3]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İzmir
[4]Mardin Artuklu Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Mardin
[5]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Adana
[6]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul
[7]Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Konya
[8]Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı,Konya
[9]İstanbul Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, İstanbul

Amaç: İzole Büyüme Hormonu eksikliğinin çoğunun nedeni bilinmemekle birlikte konjenital veya edinsel olabilmektedir. Nedeni saptanan olgularda ise GH1 geninde varyantlar saptanmaktadır. GH1 genindeki varyantlara bağlı izole büyüme hormonu eksikliği, yetersiz endojen büyüme hormonu üretiminin neden olduğu nadir bir hastalık olup, otozomal resesif tip Ia ve Ib ve otozomal dominant tip II olmak üzere 3 tipi bulunmaktadır. Ulusal düzeyde, prospektif, çok merkezli izole büyüme hormonu eksikliği olgularının GH1 genindeki varyantların ortaya konulması hedeflenmiştir. Gereç-Yöntem: Ulusal ÇEDD-NET projesi ile yedi farklı merkezlerden 0-18 yaş arası boy SD<-2, yıllık uzama hızı SD <-1 olan izole büyüme hormonu eksikliği tanısı konulan, ailenin diğer bireylerinde (anne-baba-kardeşler-veya diğer kuşaklarda) izole büyüme hormonu eksikliği hikayesi olan kız ve erkek hastalar çalışmaya alındı. Aile hikayesi olmayanlar, multiple hipofizer yetmezliği olanlar, organik nedenlere bağlı gelişen büyüme hormonu eksikliği hastaları, sendromik hastalar ve nörosekretuvar disfonksiyon tanısı alanlar çalışma dışı bırakıldı. Bulgular: Toplam 44 hastaya GH1 geni için periferik kan örneklerinden yeni nesil dizi analizi (NGS) yapıldı. Beş hastada patojenik, bir hastada klinik önemi bilinmeyen varyant (VUS) ve bir hastada da polimorfizm olmak üzere toplam yedi hastada GH1 geninde varyantlar saptandı [c.291+1G>A heterozigot, c.59G>A homozigot (2 hasta), c.611G>A heterozigot (2 hasta), c.616A>G homozigot (VUS) ve c.7A>G heterozigot (polimorfizm)]. Sonuç: İzole büyüme hormonu eksikliğine sahip hastalarda aile hikayesi dikkatli değerlendirilmeli, müspet olanlarda nadir bir durum olan GH1 gen varyantı olabileceği göz önüne alınarak, bu açıdan genetik analiz yapılmalıdır. Böylece olgulardaki izole büyüme hormonu eksikliğinin genetik nedeni ortaya konulmuş olacaktır. Bu ÇEDD-NET projesi ile nadir bir genetik durum olan GH1 gen varyant analizlerinin ortaya konulması ülkemiz verisi için de önemli bir katkı sağlamıştır.

Anahtar Kelimeler: İzole Büyüme Hormonu eksikliği, GH1 gen, ailevi boy kısalığı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-010]

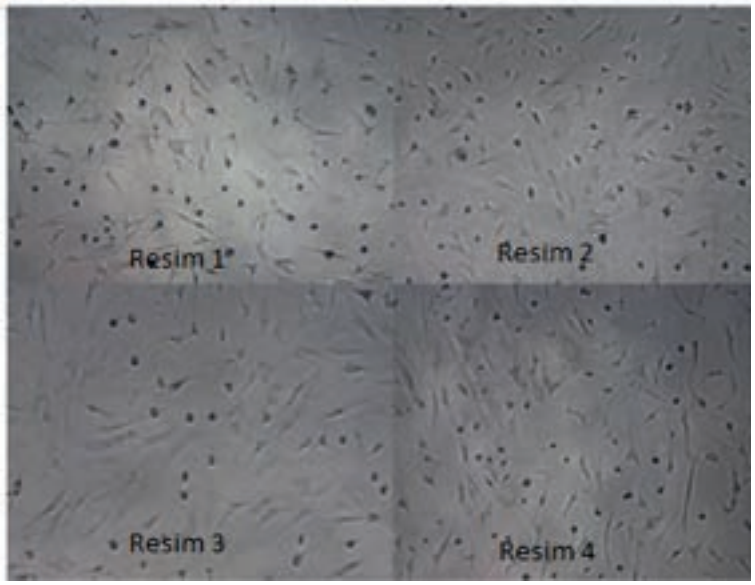
In Vitro Koşullarda Melatonin, Büyüme Hormonu ve Adiposit Kök Hücre Eksozom Uygulamalarının Kondrosit Proliferasyonu Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi

Simge Eren[1], Olcay Eren[2], Bilge Kabataş[3], Ahmet Uçar[1]
[1]Şişli Etfal SUAM,Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İstanbul
[2]Yeditepe Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoteknoloji Doktora Programı; Yeditepe Üniversitesi Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilimdalı, İstanbul
[3]Yeditepe Üniversitesi, Fen Bilimleri Enstitüsü, Biyoteknoloji Doktora Programı

Amaç: Epifiz bezinden salgılanan melatonin, birçok hormonun sirkadiyen ritmini düzenlemenin çeşitli nöroendokrin mekanizmalarla büyüme hormonu(BH) salgısı da dahil olmak üzere çeşitli fizyolojik rolleri olan peptit yapıda bir hormondur. Melatoninin kıkırdak dokuda eksprese olan MT1 ve MT2 reseptörleri ile osteoblastik aktiviteyi ve mineralizasyonu artırmakla birlikte büyüme üzerindeki etkisi iyi bilinmemektedir. Çalışmamızda büyüme plağını modelleyen bir kondrosit hücre kültürü oluşturarak melatonin, BH ve adiposit kök hücre eksozomunun farklı dozlarda ve birbirleri ile farklı etkileşimlerde büyüme plağı kondrosit hücreleri üzerindeki etkisi ile, kemik uzaması ve lineer büyümeye sağlayabileceği katkıyı in vitro koşullarda incelemeyi amaçladık. Materyal-Metod: Melatonin(Merck,Sigma-Aldrich,Germany)yüksek saflıkta absolu etanol içinde çözülerek 10mM konsantrasyonda çözeltisi elde edildi.Her kuyucukta5000kondrosit olacak şekilde 96kuyucuk içeren plağa ekim yapıldı, ve ekimden bir gün sonra üç farklı dozda(20mmol/ml,10mmol/ml,5mmol/ml) melatonin, üç farklı dozda BH(0,1mg/ml,0,2mg/ml,0,3 mg/ml) ve adipoz doku kökenli eksozom ile24saat inkübe edildi.Ardından hücre canlılığını belirlemeye dayalı olan MTS(3-(4,5-dimethylthiazol-2-yl)-5-(3-carboxymethoxyphenyl)-2-(4-sulfophenyl)-2H-tetrazolium assay)testi ile uygulanan maddelerin tek başına ve kombine olarak kondrositlerde hücre canlılığı üzerine olan etkilerini inceledik. Bulgular: Melatonin,BH ve adiposit kök hücre kökenli eksozom ile inkübe edilmiş kondrositler kontroller ile karşılaştırıldığında istatiksel olarak anlamlı toksisite saptanmadı($p>0,05$).Kondrositlerin her bir bileşik ile ayrı ayrı inkübasyonu ve kombine olarak inkübasyonu değerlendirildiğinde kombine inkübasyonda hücre canlılığını artırıcı etkisinin ayrı ayrı inkübasyona göre daha fazla olduğu saptandı ($p<0,001$).Kondrositlerin inkübe edildiği bileşiklerin hücre canlılığına etkisini incelediğimizde hücre canlılığını artırıcı etki azalan sıra ile adiposit kök hücre eksozomu, (doza bağımlı) melatonin ve (doza bağımlı) BH ile inkübe edilen kondrositlerde kontrollere göre anlamlı yüksek bulundu($p<0,001$). Sonuç: Büyüme plağını modelleyen bir hücre kültüründeki kondrosit hücrelerinde melatonin ve adipoz kökenli eksozom kullanımının, BH kullanımına göre hücre proliferasyonunu artırıcı etkisi daha fazla bulundu. Melatonin ve adiposit kök hücre eksozomlarının nutrisyonel olmayan büyüme bozukluklarında kullanımı ile ilgili çalışmalar düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: Büyüme plağı, büyüme, melatonin, adiposit kök hücre eksozomu

Mikroskop Görüntüsü



1-Adiposit kök hücre eksozomu, 2-Melatonin, 3-Büyüme hormonu 4-Üç etkenin kombinasyonu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-011]

Osteogenezis İmperfekta Tanılı Olgularda Solunum Fonksiyonlarının İmpuls Ossilometri ve Klasik Spirometri ile Değerlendirilmesi

Ferda Evin[1], Gökçen Kartal Öztürk[2], Arzu Jalilova[1], Ümit Sarıtaş[2], Samim Özen[1], Şükran Darcan[1], Damla Gökşen[1], Esen Demir[2]
[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Osteogenezis imperfektada(Oİ) kollajen yapımı ile ilgili bir hastalıktır. Oİ'deki kemik fenotipi iyi tanımlanmış olsa da, diğer doku ve organlardaki azalan kollajen tip 1 ve değişmiş kollajen yapısının etkileri hakkında daha az şey bilinmektedir. Solunum sisteminin temel bağ dokusu tip 3 kollajenden oluşmakla birlikte önemi bilinmeyen düzeyde tip 1 kollajen de içermektedir. İmpulse ossilometri sistemi (İOS) kooperasyon gerektirmeden non-invaziv yöntem ile solunum yolu mekaniğini(empedans, rezistans ve reaktans) değerlendiren bir testtir. İOS obstrüktif tip ve restriktif tip ventilasyon bozukluklarının ayrımında kullanılabilmektedir. Amaç: Bu çalışmada, Oİ'li olgularda İOS ve klasik spirometri ölçümleri ile Oİ olgularında pulmoner tutulumun belirlenmesi ve klinik tip ile pulmoner tutulumun ilişkilendirilmesi amaçlanmıştır. Bulgular: Kırk dört farklı aileden toplam 50(20kız/30erkek) Oİ'li olgu değerlendirildi. Olguların ortalama yaşı 15.63±5.79 idi. Silent sınıflamasına göre; 23(%46) olgu tip I, 19(%38) olgu tip III ve 8(%16) olgu tip IV Oİ kliniğine sahipti. On iki olguda(%24) skolyoz mevcuttu. Yirmi dokuz olgu(%58) bağımsız mobil iken, 7 olgu(%14) destekle mobil, 14 olgu(%28) immobildi. Olguların moleküler analizlerinde; 20 olguda(%40) COL1A1 geninde, 2 olguda(%4) COL1A2 geninde, 3 olguda(%6) FKBP10 geninde, 2 olguda(%4) SERPINF1 geninde ve 2 olguda(%4) P3H1 geninde varyant mevcuttu. Olguların 44'üne(%88) spirometri uygulanabildi ve bunların 11'inde(%22) restriktif tip solunum defekti saptandı. Tüm olgulara İOS uygulandı. Klinik tip, genetik varyant ve mobilizasyon durumuna göre olguların solunum fonksiyon testleri karşılaştırıldığında anlamlı fark saptanmadı(p değerleri>0.05). Skolyoz olan grupta skolyoz olmayan grup ile karşılaştırıldığında spirometri ölçümleri benzer iken, İOS ölçümlerinde reaktans ölçümlerinin (x) skolyoz olan grupta anlamlı olarak negatifliğinde artış olduğu gösterildi(tablo1). Sonuç: Literatürde şimdiye kadar osteogenezis imperfekta hastalığı ile ilgili, çocukluk çağında pulmoner fonksiyonların değerlendirildiği bir çalışma olmamakla beraber projemiz bu alanda literatürde öncü olma özelliği taşımaktadır. Skolyoz; Oİ hastalarında pulmoner komplikasyonlar açısından önemli bir yer tutarken eşlik eden diğer göğüs deformiteleri, solunum kas güçsüzlüğü gibi bulguların solunum sistemini etkileyebileceği, bu nedenle hastaların erken dönemlerden itibaren pulmoner komplikasyonlar açısından yakın izlemi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: osteogenezis imperfekta, spirometri, impuls ossilometri

Osteogenezis imperfekta olgularında pulmoner fonksiyon göstegeleri

	Skolyoz olan(n:12)	Skolyoz olmayan(n:38)	p değeri
X5Act1	-0.38±0.25	-0.22±0.16	0.037
X10Act1	-0.22±0.15	-0.10±0.12	0.039
X15Act1	-0.12±0.12	-0.05±0.10	0.302
X20Act1	-0.03±0.08	0.01±0.07	0.048
FEV1(%)	215.37±114.56	104.94±21.22	0.700
FVC(%)	141.75±118.39	93.35±18.47	0.660
FEV1/FVC(%)	103.75±15.09	112.45±4.91	0.114
MEF25-75(%)	90.62±63.69	111.00±32.44	0.441

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-012]

Çocukluk çağı hiperkalsemisi: Tek merkez deneyimi

Fatih Kilci, Gözde Gürpınar, Gözde Örçen, İnci Tahsin, Esra Koçyiğit, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Kocaeli

GİRİŞ

Çocuklarda hiperkalsemi yetişkinlere göre daha nadir görülen klinik önemi yüksek, acil tedavi gerektiren bir sorundur. Hastalığın etiyolojisinin belirlenmesi uygun tedavinin sağlanması ve komplikasyonların önüne geçebilmek için kritik öneme sahiptir. Bu çalışmada hiperkalsemi nedeni ile izlenen olguların etiyolojik, klinik özellikleri ve uzun süreli izlem verilerinin sunulması amaçlandı.

MATERYAL-METOD

Merkezimizde son 15 yılda en az iki ölçümde kalsiyum yüksekliği (>11 mg/ dL) saptanıp hiperkalsemi tanısı alan olguların başvuru, klinik ve tedavi özellikleri değerlendirildi. Serum kalsiyum seviyeleri 11-12 mg/dL olanlar hafif, 12-14 mg/dL olanlar orta, >14 mg/dL olanlar ağır hiperkalsemi olarak sınıflandırıldı. Serum parathormon seviyesine göre olgular paratiroid hormon ilişkili (Grup 1) ve paratiroid hormon ilişkisiz hiperkalsemi (Grup 2) olarak iki gruba ayrıldı.

BULGULAR

Tanı anındaki ortanca yaşları 0.75 (0.07-17) yıl olan 35 (18 erkek, 17 kız) olgunun en sık yakınmaları bulantı, kusma, kas güçsüzlüğü, poliüri, polidipsi ve kabızlıkken, hastaların %34'ü asemptomatikti. 11 olgu (%31) Grup 1, 24 olgu (%69) Grup 2 içerisinde yer alıyordu. Etiyolojik nedenler vitamin D intoksikasyonu (%20), familyal hipokalsiürik hipokalsemi (%17), subkutan yağ nekrozu (%11.4), idiyopatik infantil hiperkalsemi (%11.4), primer hiperparatiroidizm (%8.6), malignite hiperkalsemisi (%8.6), Williams sendromu (%8.6), metabolik hastalık (%8.6), neonatal ağır primer hiperparatiroidizm (%3) ve Graves hastalığı (%3)'ydı. İdiyopatik infantil hiperkalsemili bir olguda CYP24A1 geninde patojenik varyant saptandı. Tanı sırasında ortanca kalsiyum seviyesi 13.3 mg/dL (11-19.9) iken iki grup kalsiyum değerleri arasında istatistiksel anlamlı fark saptanmadı. Grup 1'de en sık orta hiperkalsemi (%45.5), Grup 2'de en sık ağır hiperkalsemi (%41.6) izlendi. Hafif hiperkalsemili 7 olgu dışındaki olgulara medikal ve cerrahi tedavi uygulandı. Ağır hiperkalsemili 13 olgunun 10'u bifosfanatlar ile tedavi edildi. Bifosfanat sonrasında serum kalsiyumunun normale dönme zamanı ortanca 5 (2-19) gündü. Takipte 20 olguda (%57) nefrokalsinozis saptandı.

SONUÇ

Çocukluk çağında hiperkalsemi asemptomatik olabileceği gibi geniş klinik ve etiyolojik yelpazeye sahiptir. Hiperkalseminin etiyolojisinin belirlenmesi, başarılı tedavi ve çocuğun büyüme ve gelişmesinin sağlanması için önem arz eder.

Anahtar Kelimeler: Bifosfanat, Hiperkalsemi, Hiperparatiroidizim, Malignite hiperkalsemisi, Vitamin D intoksikasyonu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-013]

Vitamin D Bağımlı Raşitizm Tip 1a olgularının klinik, laboratuvar ve genetik özellikleri ile uzun dönem izlem sonuçlarının değerlendirilmesi: Ulusal çok merkezli retrospektif kesitsel bir çalışma

Atilla Çayır[1], Hüseyin Demirbilek[2], Ayberk Türkyılmaz[3], Serap Turan[4], Abdullah Bereket[4], Feyza Darendeliler[5], Mehmet Nuri Özbek[6], Edip Ünal[7], Deniz Ökdemir[8], İhsan Esen[8], Erdal Eren[9], Ruken Yıldırım[10], Semra Çetinkaya[11], Kadriye Cansu Şahin[9], Ahmet Anık[12], Ayşe Sena Dönmez[1], Ayşe Pınar Öztürk[5], Elvan Bayramoğlu[11], Muammer Büyükinan[13], Fatih Gürbüz[14], Korcan Demir[15], Suna Kılınç[16], Gamze Çelmeli[17], Beray Selvi Eklioğlu[18], Beyhan Özkaya[19], Sezer Acar[19], Fatma Dursun[20], İhsan Turan[21], Behzat Özkan[19]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Erzurum Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Erzurum
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Ankara
[3]Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Trabzon
[4]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İstanbul
[5]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İstanbul
[6]Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İstanbul
[7]Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Diyarbakır
[8]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Elazığ
[9]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Bursa
[10]Diyarbakır Çocuk Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Diyarbakır
[11]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakütesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi
[12]Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Aydın
[13]Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Konya
[14]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Ankara
[15]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İzmir
[16]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakütesi, İstanbul Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İstanbul
[17]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakütesi, Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Antalya
[18]Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Konya
[19]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakütesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İzmir
[20]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakütesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İstanbul
[21]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Adana

Giriş-Amaç: Vitamin D Bağımlı Raşitizm Tip1a (VDDRIa), D vitamininin aktif formu olan 1,25 dihidroksi vitamin D'ye dönüşememesine bağlı olarak ortaya çıkan otozomal resesif geçişli nadir bir herediter raşitizm nedenidir. VDDRIa, 1-alfa-hidroksilaz enzimini kodlayan CYP27B1 genindeki homozigot mutasyonlar sonucu ortaya çıkar. Bu çalışmanın amacı, Türkiye'deki geniş bir bir hasta serisinde VDDRIa'nın klinik özellikleri, altta yatan genetik nedenleri ve uzun dönem izlem sonuçlarını değerlendirmektir.

Hastalar ve Metod: Çalışmaya katılan merkezlerdeki hastaların verileri CEDD-NET üzerinden toplandı. Olguların başvuru şikayetleri, aile öyküsü, cinsiyeti, tanı yaşı, antropometrik ölçümler, iskelet bulguları, serum Ca, P, ALP, PTH, 25 (OH) vitamin D, idrar Ca/kreatinin oranı ve radyolojik bulguları retrospektif olarak kaydedildi. Genetik analiz sonuçları olan hastaların mutasyon özellikleri incelendi. Mutasyon analiz sonuçlarının olguların klinik ve biyokimyasal özellikleri, tedavi yanıtı ve uzun dönem prognozu ile ilişkisi incelendi. Bulgular: Çalışmaya VDDR1a tanısı olan toplam 128 hasta (55 K, 73 E) alındı. Olguların medyan tanı yaşı 2.0 yaştı. En sık başvuru sebebi X- ve O-bine gibi iskelet deformiteleri (n=48), boy kısalığı (n=46), ve yürümede gecikme (n=42) idi. En sık saptanan mutasyonlar bir splicing bölgesi mutasyonu (c.195+2T>G) (n=38) olup bunu 7-baz çifti duplikasyonu, 1319–1325dupCCCACCC(Phe443Profs*24) (n=20) ve missense p.192K>E(c.574A>G) mutasyonu (n=19) izliyordu. Bütün hastalar aktif D vitamini formu olan calcitriol ile ve gerektiğinde ilave kalsiyum replasmanı ile tedavi edildi. Günlük ortalama calcitriol dozu 56±27 pg/kg idi. Ortalama 6 yıllık izlem sonrası hastaların boy persantilinde görülen düzelme (-2.2±1.6 vs 1.6±1.4 SD; p<0.001), calcitriol tedavisine yeterli yanıt olduğunu göstermekteydi. Calcitriol tedavisi ile akut veya kronik ciddi komplikasyon saptanmadı. Sonuç: Ulusal çok merkezli retrospektif kesitsel çalışmamızda vakaların yarısından fazlasında saptanan (c.195+2T>G), 1319–1325dupCCCACCC(Phe443Profs*24) ve p.192K>E(c.574A>G) mutasyonları "mutasyonel sıcak bölge" veya "founder etkisi" olduğunu düşündürmektedir. Uzun dönem izlemde boy prognozunun iyileşmesi ve ciddi bir komplikasyon görülmemesi calcitriol tedavisinin etkili ve güvenli bir tedavi olduğunu desteklemektedir. Olguların fenotip ve genotip ilişkisinin incelenmesi için verilerin analizi devam etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Vitamin D, Vitamin D Bağımlı Raşitizm Tip 1, CYP27B1 gen

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-014]

GnRHa TEDAVİSİNİN SANTRAL PUBERTE PREKOKSLU ERKEK ÇOCUKLARDA ERİŞKİN BOYA ETKİSİ

Yağmur Ünsal, Doğuş Vurallı Karaoğlan, Elmas Nazlı Gönç, Ayfer Alikaşifoğlu, Nurgün Kandemir, Zeynep Alev Özön
1Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

GİRİŞ:Santral puberte prekoks(SPP) tedavisinde gonadotropin serbestleştirici hormon analoglarıyla(GnRHa) cinsiyet hormonlarını baskılayarak kemik yaşı ilerlemesinin durdurulması ve genetik boy potansiyeline ulaşılması hedeflenir.SPP, erkek çocuklarda kızlardan nadirdir; GnRHa tedavisinin erkeklerde erişkin boya(EB) etkisini değerlendiren az sayıdaki çalışmanın olgu sayıları kısıtlıdır.

Amaç: Bu çalışmada, erkek SPP'li olgularda GnRHa tedavisinin EB'ye etkisini inceleyerek tedavi etkinliğini öngörebilecek klinik ve laboratuvar belirteçleri belirlemeyi amaçladık.

Materyal-Metod: Çalışmada, Leuprolid asetat 3,75mg/28gün kullanan, EB'ye ulaşan 55 SPP'li erkek çocuk(organik/idiyopatik:11/44) değerlendirildi. Klinik ve laboratuvar özellikler tedaviden önce, hemen sonra ve 10,6±1,9 yıl sonra EB'ye ulaşıldığında değerlendirildi, tahmini erişkin boy (TEB), ortalama ebeveyn boyu(OEbB) ve ΔboySDS(EBSDS-TEBSDS) hesaplandı. Analizler tüm grupta, tedavi başlama yaşına ve etiyolojik nedene göre gruplandırılarak yapıldı.
BULGULAR
Olguların yakınmaları 8,3±2,0 yaşta fark edilmişti. GnRHa tedavisi takvim yaşı(TY) 9,1±2,4 yaşında başlandığında boySDS 1,1±1,3, boy yaşı(BY)10,4±2,5, kemik yaşı(KY)11,3±2,4'idi. TEBSDS -2,3±0,8, OEbBSDS -0,7±0,5 hesaplandı. %36,3'ünün puberte evresi Tanner evre 2, bazal LH 1,7±1,2mlU/ml, FSH 2,7±2,0mlU/ml, testosteron 170,0±147,6ng/dl'idi. 3,0±0,5 yıl süren tedaviden sonra boySDS0,7±0,9, EBSDS ise -0,5±1,3'idi. EB, TEB'e göre artti(p=0,03). Erkek SPP'lerde Δboyu etkileyen en önemli faktör başlangıç takvim yaşıydı(r=-0,810,p=0,012), BY veKY ile de anlamlı ters ilişki saptandı(r=-0,370,p=0,000;r=-0,390,p=0,023).

<8 yaşında tedavi başlananların hepsinde organik patoloji vardı(n=5),ΔboySDS>=1'idi. <=9 yaşında tedavi başlananların(n=9) tanıdaki KY ileri, ΔboySDS yüksekti(p=0,02), EBSDS, >9yaşa göre istatistiksel olarak anlamlılık sınırında daha fazlaydı(-0,5±1,1/1,0±1,1 p=0,07). Organik SPP'lilerin tanıda idiyopatiklerden daha küçük yaşta, KY ileri, boy SDS'si fazla, TEB'in kısa olduğu gözlendi. Bununla birlikte organik ve idiyopatik SPP'lilerin EBSDS'si arasında fark yoktu. Organik SPP'lilerde ΔboySDS idiyopatiklerden daha fazlaydı. Organik SSP'lilerin tümü, idiyopatik SPP'lilerde 13/44 olgunun ΔboySDS>=1'ydi. İdiyopatik SPP'de ΔboySDS>=1 olanların ΔboySDS<1'e göre TY sınırda düşük, KY ileri, testosteron düzeyi yüksekti; ROC analiziyle idiyopatik SPP'de tanıdaKY-TY>=2,5 yıl, testosteron>=163,4ng/dl olanların tedavi ile ΔboySDS>=1 olduğu belirlendi.

Sonuçlar: GnRHa tedavisi organik SPP'de KY ilerlemesini durdurarak etkili boy kazanımı sağlamıştır. Tedavi <9yaşında başlandığında erişkin boya katkısı olmuştur. İdiyopatik SPP'lilerde KY-TY>=2,5 yıl, testosteron>165 ng/dl'yse GnRHa'yla boy kazanımı sağlanabilir.

Anahtar Kelimeler: Santral puberte prekoks, Erkek, GnRha, Erişkin boy

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-015]

İstanbul'da Yaşayan Kız Çocuklarında Son 12 Yılda Meydana Gelen Menarş Yaşı Değişiminin Belirlenmesi

Tülay Güran[1], Fahriye Alır[2], Yusuf Taha Arslan[2], Giasim Molla[2], Berk Şahin[2], Mehmet Emir Sayar[2], Zeynep Atay[3], Didem Helvacıoğlu[1], Buşra Gürpınar Tosun[1], Belma Haliloğlu[1], Serap Turan[1], Seyhan Hıdıroğlu[4], Abdullah Bereket[1]
[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji BD
[2]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi
[3]İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji BD
[4]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı BD

Giriş: Menarş, kızlarda üreme sistemi olgunlaşmasının son basamağı ve ergenliğin önemli belirtecidir. Menarş yaşı (MY) genetik faktörlerden çok etkilenmekle birlikte seküler eğilimler, çevresel faktörlerin de MY üzerindeki etkisini göstermektedir. **Amaç:** İstanbul`da ortalama MY`nı belirlemek ve elde edilen verileri 12 yıl öncesiyle kıyaslayarak olası değişimi tespit etmek; MY`nın anne MY, sosyoekonomik durum, eğitim, vücut kitle indeksi (VKİ) ve pandemi gibi genetik ve çevresel faktörlerin MY üzerindeki etkisini değerlendirmek. **Yöntem:** Gerekli onamların alındıktan sonra, Mart-Nisan 2022 tarihleri arasında İstanbul'daki ortaokul ve liselerde okuyan 9.8-17.7 yaş arası kız öğrenciler üzerinde gerçekleştirilen kesitsel çalışmada yapılandırılmış ve test edilmiş, kendi kendine uygulanabilen bir anket öğrenciler tarafından isimsiz olarak doldurduldu. MY ay ve yıl olarak hatırlanıyorsa analize dahil edildi. Ortanca MY probit modeli ile hesaplandı. Pandeminin etkisi, 2021 öncesi ve sonrası doğan kızların MY karşılaştırılarak değerlendirildi. Bulgular, aynı bölge ve yöntemle 12 yıl önce yapılan çalışmadan* elde edilen verilerle karşılaştırıldı. Veriler GraphPad Prism.V5 programı ile analiz edildi. **Bulgular:** Anket dağıtılan 9000 öğrenciden dönüş sağlanan 1749 (%19.5)`sinde MY bilgisi geçerli sayılan 1329 kızın ortanca MY 12.04 yıl (%95 CI 12.01-12.13), 12 yıl önce bildirilen 12.74 yıldan anlamlı biçimde düşük saptandı (p<0.0001). MY, anne MY ile pozitif (p<0.0001), VKİ-SDS, anne ve baba eğitim durumu ile negatif korelasyon gösterdi (sırasıyla p<0.0001, 0.002, 0.006). VKİ-SDS>=1.5 olan kızların (n=120) MY, VKİ-SDS<1.5 olan kızlardan (n=1165) daha erkendi (11.5'e karşı 12.1 yıl, p<0.0001). MY, düşük doğum ağırlıklı doğanlarda (n=118) anlamlı farklı değildi (11.96'a karşı 11.99 yıl, p=0.89). Anne-kız çiftleri arasında (n=1162), kızların annelerinden ortalama 0.91 yıl (ortanca 0.94 yıl) daha erken adet gördüğü izlendi. Ortanca MY, 2021 öncesi ve sonrasında menarş olan kızlarda sırasıyla 12.06 yıl (n=983) ve 11.98 yıl (n=346) saptandı (p=0.12). **Sonuç:** Bu çalışma, İstanbul'da yaşayan kızların menarş yaşlarında son on yılda önemli bir düşüş eğilimi olduğunu göstermektedir. Bulgularımız, genetik faktörlerin ve VKİ'nin MY'ye güçlü bir katkısı olduğunu öne sürse de, pandeminin etkisini desteklememektedir.

Anahtar Kelimeler: *seküler eğilimler, pandemi, vücut kitle indeksi, sosyoekonomik durum, anne menarş yaşı*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-016]

Erken Ergenlik ve Varyantı Olan Kız Çocuk Annelerinde Depresyon ve Kaygı Düzeyinin Değerlendirilmesi

Elif Özsu[1], Ayşegül Ceran[1], Tarık Çetin[2], Sirmen Kızılcan Çetin[1], Zehra Aycan[1], Zeynep Şıklar[1], Merih Berberoğlu[1]
[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

Giriş-Amaç: Kızlarda 8,erkeklerde 9yaşından önce sekonder cinsiyet özelliklerinin gelişmesine erken ergenlik,santral aktivasyon olmaksızın izole meme gelişimine prematüre telarş,izole aksiller/pubik kıllanmaya prematüre pubarş denmektedir.Bu durum endokrin bulguların yanısıra hasta ve ailelerinde kaygı ve strese neden olabilmektedir.Bu çalışma;puberte prekoks teşhisini takiben ebeveynlerde oluşabilecek anksiyete ve depresyon derecesini değerlendirmek için yapılmıştır. Metod: Mart2020-Nisan2021 tarihleri arasında,meme büyümesi veya kıllanmayla kliniğimize başvuran hastalar çalışmaya alındı.Olgular hızlı ilerleyen santral puberte prekoks (SPP)(Grup1),yavaş ilerleyen SPP veya prematüre telarş(Grup2) ve prematüre adrenarş(Grup3)olarak 3 gruba ayrıldı.Oluşturulan veri formuyla hastaların oksolojik ve hormonal verileri,ebeveynlerin sosyoekonomik durum,eğitim,yaş vb.bilgileri kaydedildi.Annelere,geçerliliği onaylanmış"Beck Depresyon Ölçeği(BDÖ)"ve"Durumluluk ve Süreklilik Kaygı Envanteri(DSKE)"uygulandı.BDÖ'de 21 soru olup en düşük 0,en yüksek 3 puanla;0-8arası:depresyon yok/minimal depresyon,9-18puan:hafif,19-29puan:orta ve 30-63 puan:şiddetli depresyon olarak değerlendirildi.DSKE'de;cevapları 1'den 4'e(hiç:1puan,herzaman:4puan) puanlanan toplam 40 soru olup,anksiyete için pozitif prediktif soruların toplamından,negatif prediktiflerinkinin çıkarılmasıyla bulunan değerlere durumluluk anksiyete skoru(STAI-1)için 50,süreklilik anksiyete skoru(STAI-2) için 35 puan eklenmesiyle toplam puan bulundu.Puanlar 20-80 arasında olup büyük puan yüksek,küçük puansa düşük kaygı seviyesini göstermektedir.SPSS 11.5 paket programıyla tanımlayıcı istatistikler ve veri toplama formundan elde edilen verilerle depresyon ve anksiyete ölçek puanları arasında korelasyon analizleri yapıldı. Bulgular: Çalışmaya 86 olgu alındı.Olguların 44'ü Grup1,30'u Grup2 ve 12'si Grup3'ü oluşturmaktaydı.Ortalama tanı yaşları sırayla 7,3±1,3, 7,1±1,8 ve 6,7±1,7'ydi.Olguların %52'si(n:45)GNRHa tedavisi almaktaydı.İzlem süresi 2yıl üzerinde olan olgu sayısı 40,1-2yıl arasında 36 ve 0-1yıl arasında 11'di.Annelere uygulanan ölçeklerinin ortalama puanları sırayla;8±7,5(BDÖ),37,1±9,1(STAI-I)ve40±9,3'dü(STAI-II).Topluma göre depresyon ve anksiyete düzeylerinde farklılık saptanmadığı gibi gruplar arasında da istatistiksel anlamlı bir fark izlenmedi.Annelerin eğitim ve çalışma durumlarına göre depresyon ve kaygı düzeyleri arasında; ve hastaların puberte evreleri,puberte ilerleme hızları,tedavi alıp almamaları ve izlem süreleri dikkate alındığında ölçekler arasında fark saptanmadı. Sonuç: Erken puberte ve varyantlarına sahip çocukların annelerinde depresyon ve anksiyete beklenilenin aksine artmış değildir.Bu durum toplumda puberte kaynaklı sorunların son zamanlarda daha çok gündemde olmasıyla açıklanabilir. Ayrıca sağlık çalışanları tarafından ailelere zaman ayrılarak gerekli bilgilendirmenin yapılması ve uygun takiplerle çocukların yakın izleminin sağlanmasının da diğer bir faktör olarak sayılabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Puberte, Ebeveyn, Depresyon, Anksiyete

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-017]

Pediatrik Cushing Hastalığı Vaka Serisi

Esra Koçyiğit, Gözde Gürpınar, Fatih Kilci, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrin Bilim Dalı

Cushing hastalığı milyonda 0,7-2,4/yıl arasında olup her yıl yeni vakaların sadece %10'u çocuk ve ergenlerde görülür. Tanıya yönelik kullanılan testlerin duyarlılığı ve özgüllüğü %100 değildir. Bu nedenlerle tanı ve tedavideki güçlükler deneyimli hipofiz merkez yaklaşımı gerektirir. Amaç: Hipofiz merkezimize opere olmak üzere yönlendirilen olguların tanısal süreçteki güçlükleri, tedavi ve izlem sonuçlarının paylaşımı amaçlanmaktadır. Materyal-Metod: 2000-2022 arasında verilerine ulaşılabilen 11 olgu değerlendirildi. Başvuru semptomları, klinik özellikleri ve tedavi süreçleri tartışıldı. Bulgular: Tanı yaşı 14,4 (10,3-16) olup, %64'ü erkekti. Tanı ile semptomların başlaması arasındaki süre 2 (1-4) yıl, %55'inin ilk başvurusu pediatri dışı kliniklerdi; ortopedi, üroloji, kadın-doğum, psikiyatri, diyetisyen. Boy kısalığı olan üç olgunun ikisinde ağır boy kısalığı (-3.8 ve-3.9SD) izlendi. VKISD>2 olan 6 olgunun ikisinde morbid-obezite (VKISD 4,5 ve 3,7) izlendi; bu olgulardan biri psödo-Cushing tanısı aldı. Cushing hastalığını doğrulamak için yapılan testler tablo-1'de özetlenmiştir. MR'da 7 mikroadenom, 4 makraadenom izlendi. Pre-op santral hipotiroidi tablosunda olan 8 olguya Na-L tiroksin tedavisi başlanmazken tüm olgular post-op hiperkortizoleminin düzelmesi ile ötiroid duruma geldiler. Hipogonadotropik hipogonadizm saptanan 4 olgu post-op spontan düzeldi. Cushing hastalığı tanısı ile 9/11 olgu transsfenoidal cerrahi (TSC) ile tedavi edilirken ektopik-ACTH olarak değerlendirilen bir olgu mediastinal kitle rezeksiyonu sonucunda atipik-timik- karsinoid tümör tanısı aldı, psödo-cushing tanısı alan olgu morbid-obezite nedeniyle bariatrik cerrahi ile tedavi edildi. TSH sonrası erken dönemde %76 olguda sabah kortizol <5 µg/dL saptanırken izlemde %86 olguda hidrokortizon başlandı. Birer olguda geçici diabetes-insipidus, santral hipotiroidi dışında hipofizer hormon eksiklikleri izlenmedi. Tüm hastaların klinik ve muayene bulguları geriledi, iki hasta hedef boyuna ulaştı, bir olguda obezite devam etti. Takip süresi 3-72 ay olan 9 olgunun ikisinde nüks izlendi, tekrarlanan cerrahi sonrası gama-knife ve bir olguda adrenelektomi gerekti. Sonuç: Deneyimli ellerde, Cushing hastalığı olan çocukların çoğunda prognoz iyidir ve hipotalamus-hipofiz-adrenal eksenin tam iyileşmesi mümkündür. Hiperkortizolizm santral hipotiroidiyi taklit etmektedir. Başarılı uzun süreli remisyon multidisipliner tanısal ve terapötik yaklaşım gerektirir.

Anahtar Kelimeler: Anahtar sözcük:Cushing Hastalığı, psedocushing, ektopik ACTH sendromu

Tablo: Tanısal testler

	Referans	n	Ortanca	Minimum	Maksimum
AKŞ (mg/dl)	74-100	11	90,6	74,2	152
Açlık insülin (mIU/ml)	2,6-24,9	11	25,1	11,45	30,5
Serum K (mmol/L)	3,5-5,1	11	4,35	2,6	4,67
Bazal kortizol 08.00 (µg/dl)	4,82-11,9	11	13,07	9,78	74,4
Kortizol 23.00 (µg/dl)	2,47-11,9	11	18,8	12,1	40,5
24 sa idrar serbest kortizol (µg/24H)	70-120	11	920	240	8234
1 mgr DST (µg/dl)	<1,8	11	17,5	16,4	47,2
DDDST (µg/dl)	<1,8	8	26,3	5,7	50
YDDST (µg/dl)*		8	20	21	41
CRH ACTH (ng/L)**CRH kortizol (µg/dl)**		5	20	20	147
CRH ACTH (ng/L)**		5	50	50	545

**Bazal kortizol değerinde %20 azalma mevcut ise bu durum Cushing Hastalığı'na işaret eder. **ACTH>%35 ve kortizol >%20 artış = Hipofizer CS (Cushing Hastalığı)*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-018]

46,XY Cinsel Gelişim Bozukluğunda 17-beta hidroksisteroid dehidrojenaz Tip 3

Fatih Gürbüz[1], İhsan Turan[2], Bahar Özcabı[3], Can Celiloğlu[2], Leman Damla Kotan[2], Gül Yeşiltepe Mutlu[4], Heves Kırmızıbekmez[5], Mehmet Taştan[2], Atıl Bişgin[6], Bilgin Yüksel[2]

[1]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara; Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Adana

[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, İstanbul

[4]Koç Üniversitesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İstanbul

[5]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

[6]Çukurova Üniversitesi AGENTEM, Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı, Adana

Amaç: Testosteron sentez bozukluğunun en sık nedeni olan, 17-beta hidroksisteroid dehidrojenaz 3 enzimini kodlayan HSD17B3 genindeki mutasyonlar, testosteron yetmezliğine neden olarak XY cinsiyet gelişim bozukluklarına (CGB) yol açar. Bu çalışmada 6 farklı ailede 46,XY CGB kliniğine sahip toplam dokuz hastanın klinik özellikleri ve genetik varyantları bildirilmektedir. Gereç-Yöntem: 46,XY CGB'na sahip, klinik ve laboratuvar bulgularından 17-beta hidroksisteroid dehidrojenaz 3 tanısı düşünülen birbirinden ilişkisiz 6 ailede yeni nesil dizi analizi ile HSD17B3 gen mutasyonu araştırıldı. Bulgular: CGB kliniği olan 46,XY kromozom yapısına sahip toplam dokuz hastada HSD17B3 geninde daha önce tanımlanmamış 4 homozigot varyant ve bir delesyon (p.Pro193Ser, p.Asn157Lys, p.Ala203Val, p.Thr81Met ve Ekzon 4-5 homozigot delesyon) saptandı. Saptanan yeni varyantlar in-siliko analizlerde patojenik olarak değerlendirilmiştir. Hastaların genitoüriner sistem muayeneleri değerlendirildiğinde, Prader evre 1-3 arasında olup, 9 hastanın 7'sinde gonadlar inguinal kanalde, diğer 2 kardeşte bifid görünümdeki skrotum içerisindeydi. Hastaların tümünde Total Testosteron/Delta Androstenadion oranları <0,85 olarak bulundu. Olguların hiçbirinde müllerian yapılar mevcut değildi. Sonuç: 46,XY CGB'na sahip bireylerde farklı fenotiplerde dahi olsa özellikle laboratuvar verilerinde total testosteron değerlerinin düşük saptandığı ve özellikle testosteron/androstenadion oranlarının <0,8 olan vakalarda mutlaka 17-beta hidroksisteroid dehidrojenaz 3 akla gelmeli ve bu açıdan HSD17B3 geni varyant analizi yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: 46, XY Cinsel Gelişim Bozukluğu, Yetersiz virilizasyon, HSD17B3 geni

Olguların klinik ve genetik özellikleri

	Olgu 1	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6	Olgu 7	Olgu 8	Olgu 9
Yaş	1 yaş	7 yaş, 8 ay	15 günlük	15 günlük	7 günlük	11 günlük	2 yaş, 11 ay	12 aylık	13 yaş, 7 ay	4 yaş, 2 ay
Kromozom	46,XY	46,XY	46,XY	46,XY	46,XY	46,XY	46,XY	46,XY	46,XY	46,XY
Prader evre	2	4	2	2	3	3	1	3	3	1
Fallus (cm)	1,5	3,5	1,2	1,2	2,5	2	0,5 (female görünümde)	1,5	6	0,5 (female görünümde)
Palpable gonad	Bilateral inguinalde	Bilateral orşiopeksi ile skrotumda	Bilateral inguinalde	Bilateral inguinalde	Bilateral skrotumda	Bilateral skrotumda	Bilateral inguinalde	Bilateral inguinalde	Bilateral inguinalde	Bilateral inguinalde
Hipospadias	Perineal	Onarım	-	-	Perineal	Perineal	-	Perineal	Perineal	-
Kordi	+	Onarım	-	-	+	+	-	+	+	-
İnguinal herni	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-
Müllerian yapılar	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Laboratuvar	3 yaş	7 yaş, 8 aylık	10 aylık	10 aylık	Yenidoğan	Yenidoğan	3 yaş	12 aylık	13 yaş	15 aylık
FSH	1,5	0,95	1,12	0,8	-	-	2,8	0,1	14,3	1,8
LH	0,24	0,05	0,78	0,88	-	-	0,5	0,93	9,9	0,24
Total testosteron (ng/ml)	<0,1	0	0	0	0,89	0,1	<0,1	2	3,3	<0,1
1,4 Delta Androstenadion (ng/ml)	<0,3	691	59	103	6,6	>10	<0,3	10	4,17	1,33
T/A oranı	0	0	0	0	0,13	<0,1	0	0,2	0,79	0
Genetik HSD17B3 geni	p..Pro193Ser (c.577C>T) Homozigot	p..Pro193Ser (c.577C>T) Homozigot	p..Pro193Ser (c.577C>T) Homozigot	p..Pro193Ser (c.577C>T) Homozigot	p..Pro193Ser (c.577C>T) Homozigot	p.Pro193Ser (c.577C>T) Homozigot	p.Asn157Lys (c.471C>G) Homozigot	p.Ala203Val (c.608C>T) Homozigot	p.Thr81Met (c.242C>T) Homozigot	Ekzon 4-5 homozigot delesyon

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-019]

Polikistik Over Sendromlu Adolesanlarda Serum Miyo-inositol Düzeylerinin Klinik ve Metabolik Göstergeler ile İlişkisinin Değerlendirilmesi

Nisan Üçer Bahadır[1], Eray Metin Güler[2], Füruzan Esen[3], Ebru Kale[2], Selman Aktaş[4], Aydilek Dağdeviren Çakır[5], Zümrüt Sütçü Kocakaya[6], Ali İmran Daştan[2], Hakan Beyaztaş[2], Ahmet Uçar[5]
[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Hamidiye Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, İstanbul
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Radyoloji Kliniği, İstanbul
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Hamidiye Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim Anabilim Dalı, İstanbul
[5]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İstanbul
[6]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İstanbul

Amaç: Miyo-inositol(Mİ), insülinin hücre içi sinyal yollarında yer alan bir polioldür ve polikistik over sendromlu(PKOS) adolesanlarda ve yetişkinlerde tedavi amacı ile kullanılmaktadır. Bilgimiz dahilinde PKOS'lu adolesanlarda serum Mİ düzeyini değerlendiren bir çalışma henüz bildirilmemiştir.Çalışmamızda PKOS'lu adolesanların serum Mİ düzeylerini sağlıklı kontroller ile karşılaştırmayı ve serum Mİ düzeylerinin klinik ve laboratuvar bulguları ile ilişkini incelemeyi amaçladık. **Hastalar ve Yöntemler:** Çalışmaya 12-18 yaşları arasında herhangi bir tedavi başlanmamış 39 ardışık PKOS'lu adolesan ve 39 sağlıklı akran dahil edildi. Klinik değerlendirmeler standart yöntemler ile yapıldı.Açlık serum örneklerinde PKOS ayırıcı tanısını kapsayacak hormonal incelemeler yapıldı ve İnsülin duyarlılık indeksini (Matsuda indeksi) hesaplamak için oral glikoz tolerans testi yapıldı.Serum Mİ düzeyleri yüksek performanslı sıvı kromatografisi yöntemi ile ölçüldü.Sağlıklı kontrollerde serum Mİ ve anti-müllerian hormon(AMH) düzeyleri ölçüldü.Polikistik over sendromlu olgular abdominal obezitenin olmasına, metabolik sendrom(MetS) varlığına,Matsuda indeksinin 2,5'in altında olmasına ve serbest androjen indeksinin(SAİ) 6,1'in üzerinde olmasına göre alt gruplara ayrılarak serum Mİ düzeyleri oluşturulan alt gruplarda karşılaştırıldı.Serum Mİ'ün klinik ve biyokimyasal değişkenler ile ilişkilerini araştırmak için çok değişkenli regresyon analizi yapıldı.İstatistiksel anlamlılık için p<=0,05 değeri kabul edildi. **Bulgular:** Yirmi iki (%56) olguda abdominal obezite, on (%25) olguda MetS saptandı.Matsuda indeksi 16 (%41) olguda 2,5'in altında ve SAİ 31(%80) olguda 6,1'in üzerinde saptandı.Serum Mİ düzeyleri PKOS'lu olgularda kontrollere göre yüksek idi(2,46ng/mL ve 0,88 ng/mL;sırası ile,p< 0,001).Serum AMH düzeyleri de PKOS'lu olgularda kontrollere göre yüksek bulundu(p<0,001).Polikistik Over Sendromlu olguların alt grup analizlerinde serum Mİ düzeyleri benzer bulundu(tüm karşılaştırmalar için p>0,05).Serum Mİ ve androstenedion düzeyleri arasında anlamlı pozitif korelasyon saptandı(r=0,342, p=0,03).Olguların serum Mİ düzeyi ile total testosteron(T) düzeyi(β=0,499),Matsuda indeksi(β=-0,582) ve TSH düzeyi(β=-0,477) arasında anlamlı ilişkiler saptandı (R2=0,498). **Sonuç:** Polikistik over sendromlu adolesanlarda serum Mİ düzeylerinin kontrollere göre anlamlı olarak yüksek olduğu ve serum Mİ düzeylerinin T ile pozitif ve Matsuda indeksi ile negatif ilişkili olduğu saptandı.Bulgularımız, PKOS tedavisinde oral Mİ kullanımının önerilmesine yönelik ileri çalışmalara ihtiyaç olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: polikistik over sendromu, adolesan, miyo-inositol, insülin direnci

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-020]

Metabolik Hastalıklarda Endokrinolojik Sorunlar; Biz ne yapabiliriz?

Elif İnan Balcı[1], Mehmet Cihan Balcı[2], Esin Karakılıç Özturan[1], Melek Yıldız[1], Şükran Poyrazoğlu[1], Firdevs Baş[1], Feyza Darendeliler[1]
[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Büyüme-Gelişme ve Pediyatrik Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Doğumsal metabolik hastalıklarda (DMH) ara metabolik yolaklardaki sorunlar, biriken toksik metabolitler, uygulanan diyetler endokrin sistem sorunlarına yol açabilir.

Amaç: Metabolizma Bilim Dalı'yla birlikte takip ettiğimiz DMH olgularında endokrinolojik bozuklukların araştırılması amaçlandı.

Olgular ve Yöntem: İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı'nda 2004-2022 tarihleri arasında takipli, DMH tanılı 85 olgunun endokrinolojik sorunları geriye dönük araştırıldı. Klinik bulgular, antropometrik ölçümler, hormonal tetkikler, kemik mineral yoğunluğu bilgileri dosyalardan alındı.

Bulgular: Hastalar boy kısalığı, osteoporoz/osteopeni, hipotiroidi, erken puberte, gecikmiş puberte, primer ovaryen yetmezlik ön tanılarıyla yönlendirilmişti. Başvuru bulguları Tablo1'de özetlenmiştir. Boy kısalığıyla başvuran 23 hastanın %50'sinin boy SDS'si <=-3'tü. Hastaların 4'üne (GDH(n:1), GA-1(n:1), MMA(n:1), galaktozemi(n:1)) büyüme hormonu tedavisi uygulandı, üçü tedaviye yanıt verdi. Osteoporoz/osteopeni nedenli başvuru oranı %27'ydi. Galaktozemi hastalarında osteoporoz/osteopeni daha sıktı(%53). Takipte 2 hastada osteoporoz belirlendi. Primer/sekonder hipotiroidi nedeniyle takip oranı %12,9'du. Hastalar MMA(2/5), fenilketonüri(2/9), hiperfenilaleninemi(1/2), GDH(1/11), yağ asidi oksidasyon defekti(FAOD)(1/1), galaktozemi(1/17), GA-1(1/1), MPS(1/12), ALD(1/15) tanılıydı. Hepsi L-T4 tedavisi aldı. FAOD hastasının genetik doğrulanmış Pendred Sendromu vardı. Erken/erkence puberte 6 olguda tespit edildi. Hastaların 2'si erkek ve galaktozemi tanılıydı. Diğer hastalar GDH(1/11), MPS(1/12) ve PKU(1/9) tanılıydı. Sadece MPS hastası GnRHa tedavisi almıştı. Prematüre adrenarş saptanan hasta mitokondrial hastalık tanılıydı. Geçikmiş puberte GDH(2/11) ve Niemann-Pick tip-B(1/1) hastalarında tespit edildi(%3,5). Niemann-Pick tip-B hastasına testesteronla puberte indüksiyonu yapıldı. GDH tip1b erkek hastanın karaciğer adenomu nedeniyle puberte indüksiyonu ertelendi. GDH tip1b kız hastanın spontan pubertesi 13,6 yaşında başladı. Galaktozemi olgularının (n:17) 8'i kızdı. Altısında prematüre overyan yetmezlik mevcuttu, cins steroid replasman tedavisi başlandı. Çoklu hipofiz hormon eksikliği olan GHD(n:1), hipergonadotropik hipogonadizmi olan mitokondriyal hastalık(n:1), paratiroid adenomu olan MPS tanılı(n:1) hastalar takip edildi.

Sonuç: DMH tanılı hastalarımızda başvuru ve izlem sırasında bazı endokrinolojik sorunlar gözlendi. Osteoporoz ve boy kısalığı en sık sorunlar arasında yer almaktaydı. Çalışmamızın ışığında DMH tanılı hastaların tanı anından itibaren endokrinolojik sorunlar açısından takibini ve ortaya çıkan sorunların erkenden tedavisini önermekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Boy kısalığı, Doğumsal Metabolik Hastalıklar, Erken puberte, Osteoporoz, Primer ovaryen yetmezlik

Boy kısalığı ve osteoporoz/osteopeni nedeniyle takibe alınan Doğumsal Metabolizma Hastalık tanılı olguların başvurudaki bazı klinik bulguları

Başvuru nedeni	Yaş* Median Alt-üst sınır	Boy SDS* Median Alt-üst sınır	KMY (DEXA)* L1-L4 Z skoru)	DMH dağılımı (n) (%)
Boy kısalığı	4,5 3,3-13,2	-2,8 (-2,6)-(3,3)		GDH (6/11) (%54)
	6,4 4,2-14,7	-3,5 (-3,7)-(-2,4)		MPS (5/12) (%41)
	8,7 3,1-14	-2,3 (-3)-(-1,8)		MMA (4/5) (%80)
	10,7 4-11,2	-3,1 (-4,6)-(-2,6)		Galaktozemi (3/17) (%17,6)
	8,2	-2,7		GA-1 (1/1) (%100)
	11,4	-3,1		NP (1/1) (%100)
	9	-4,5		MSUD (1/1) (%100)
	3,7	-2,2		PA (1/3) (%33)
	13,9	-3		PKU (1/9) (%11)
Osteoporoz/ osteopeni	11,1 3,2-12,9		(-2,3) (-2,2)-(-1,2)	Galaktozemi (9/17) (%53)
	8 4,2-16		-1,7 (-3,4)-(-1)	MPS (5/12) (%41,6)
	14,5 13,4-15,5		-1,9 (-2)-(-1,8)	PKU (2/9) (%22)
	12,6 11,2-14,1		-1,9 (-2)-(-1,8)	PA (2/3) (%66,6)
	3,9		-2,2	GDH(1/11) (%9)
	12,11		-2	Sitrülinemi (1/1) (%100)
	13,2		-3,9	Mitokondriyal hst (1/6)(%16,6)
	11,4		0	NP (1/1)(%100)
	14 14-14		-2,65 (-2,6)-(-2,7)	MMA(2/5) (%40)

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-021]

Obezitede metformin tedavisinin renal fonksiyonlar üzerine etkisi

Dilek Çiçek[1], Gül Direk[2], Leyla Kara[3], Zeynep Uzan Tatlı[4], Ülkü Gül Şiraz[3], Neslihan Sungur[5], Sabahattin Muhtaroğlu[5], İsmail Dursun[6], Nihal Hatipoğlu[3], Mustafa Kendirci[3]
[1]Sağlık Bakanlığı Mersin Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Mersin
[2]Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Hatay
[3]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Kayseri
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Van
[5]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Ana Bilim Dalı, Kayseri
[6]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri

Amaç: Obezitenin dünya çapındaki yaygınlığı son yıllarda çarpıcı bir biçimde artmış olup, kilo artışının arteriyel hipertansiyon riskini arttırmanın yanı sıra, insülin direncine ve buna bağlı olarak hiperfiltrasyon ve böbreklerde yapısal değişikliklere neden olabileceği düşünülmektedir. Bu çalışmada, obezite ve insülin direncinin böbrek üzerine olan etkilerine ek olarak, metforminin insülin direnci üzerinden renal fonksiyonlara olan etkisinin gösterilmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran toplam 80 çocuk (her grup için 20 olgu, obez-insülin direnci olup ilaç başlanan (Grup 1), obez-insülin direnci olup ilaç başlanmayan (Grup 2), obez-insülin direnci olmayan çocuklar (Grup 3) ve sağlıklı gönüllüler (kontrol grubu)) çalışmaya dahil edildi. Olguların antropometrik ölçümleri, boyun çevresi, bel çevresi, orta kol çevresi, puberte evreleri kaydedildi. Tüm hastaların karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, açlık kan şekeri ve insülin düzeyleri, tam idrar tahlili, idrar elektrolitleri, idrarda mikroalbumin ve üre düzeyi ölçüldü. Ayrıca renal hasarın belirteci olarak, idrar NGAL düzeyi ölçüldü. Tüm hastalar diyet ve spor programına alındı. Obez-insülin direnci olup metformin tedavisi başlanan hastalar diğer gruplarla ayrı ayrı karşılaştırıldı. Ayrıca metformin tedavisinin böbrek fonksiyonlarına etkisinin saptanması amacıyla, obez-insülin direnci olup tedavi başlanan hastalar hem tedavi öncesi ve tedavinin 6. ayında kendi arasında hem de obez-insülin direnci olup tedavi başlanmayan hastalar ile karşılaştırıldı. Bulgular: Çalışmaya alınan gruplar yaş, cinsiyet ve pubertal açıdan benzerdi. İlk başvuruda olguların BUN, kreatinin, GFR, Renin ve Aldosteron değerleri arasında, obez olan ve olmayan olgular arasında, ayrıca insülin direnci olan ve olmayan olgular arasında anlamlı farklılık göstermedi. Yine gruplar arasında sistolik ve diastolik kan basıncı persentilleri ve idrar sodyum düzeyi arasında anlamlı fark görülmedi. Grupların başvuru ve altıncı ay vizitlerinde GFR, renin, aldosteron ve NGAL düzeyleri arasında anlamlı fark saptanmadı (p=0.280, p=0.230, p=0.777 ve p=0.775). Sonuç: Metformin tedavisi verilen olguların 6.ayda HOMA-IR indeksleri ve renal fonksiyonlarında, verilmeyenlere kıyasla başlangıca göre beklenen anlamlı fark görülmedi.

Anahtar Kelimeler: metformin, neutrophil gelatinase-associated lipocalin, obezite, renal fonksiyonlar

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-022]

Leptin ve Leptin Reseptör Eksikliği: Klinik ve Genetik Özelliklerin 10 Yeni Vaka ve Literatürdeki Tüm Olguların Işığında Karşılaştırılması

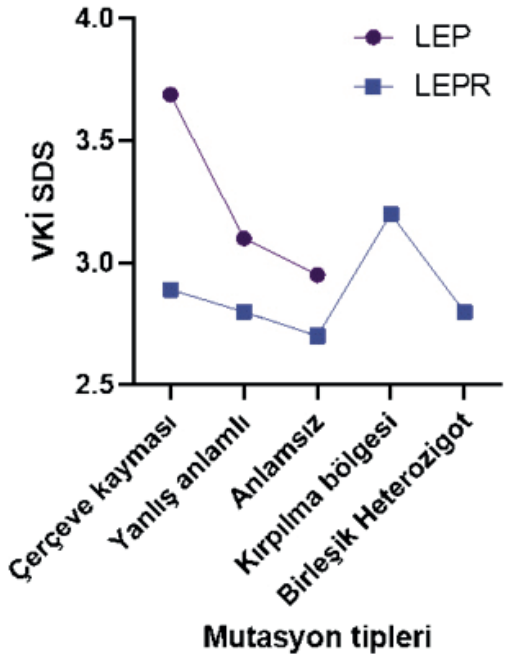
Özge Besci[1], Sevde Nur Fırat[2], Samim Özen[3], Semra Çetinkaya[4], Leyla Akın[5], Yılmaz Kör[6], Zafer Pekkolay[7], Şervan Özalkak[8], Elif Özsu[9], Şenay Savaş Erdeve[4], Şükran Poyrazoğlu[10], Merih Berberoğlu[9], Murat Aydın[5], Tülay Omma[2], Barış Akıncı[11], Korcan Demir[1], Elif Arioglu Oral[12]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara
[3]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıları, Çocuk Endokrinolojisi ve Metabolizma Bilim Dalı, İzmir
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Sami Ulus Kadın doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara
[5]On dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Samsun
[6]Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Adana
[7]Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Diyarbakır
[8]Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Diyarbakır
[9]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara
[10]İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İstanbul
[11]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir
[12]University of Michigan, Department of Internal Medicine, Division of Metabolism, Endocrinology and Diabetes, Michigan, USA

Giriş-Amaç: Leptin (LEP) ve leptin reseptör (LEPR) gen defektleri çocukluk çağında başlayan şiddetli obezite ve hiperfajiye yol açan nadir monogenik obezite nedenlerindendir. Bu çalışmada Türkiye'de farklı kliniklerde tanı almış, LEP veya LEPR genlerinde patojenik varyant saptanan olguların klinik ve laboratuvar bulgularının sunulması, uzun dönem takiplerinin bildirilmesi, bu olguları da dahil ederek günümüze kadar bildirilen hastaların özelliklerinin kıyaslanması amaçlanmıştır. Hastalar ve Yöntem: On bir merkezdeki olguların klinik ve laboratuvar bulguları standart formlar ile geriye dönük olarak sorgulanarak kaydedildi. Sistematik literatür taraması sonucunda 42 çalışmadan 133 hasta da dahil edilerek, toplam 151 hastanın özellikleri incelendi. Bulgular: On sekiz hastadan oluşan vaka serimizde, LEP (n=11, 8 erkek) ve LEPR (n=7, 5 erkek) genlerinde patojenik varyant taşıyan olgularda iki yeni homozigot varyant tanımlandı. Dördü 20 yıldan uzun olmak üzere tüm leptin eksikliği olguları metreleptin tedavisi almaktaydı. Bir hastada metreleptine karşı nötralizan antikor gelişmesi nedeniyle tedavisi sonlandırıldı. Tüm olgular (n=151) dikkate alındığında, en sık genetik değişim şekli LEP varyantı için çerçeve kayması (n=26, %48), LEPR için ise yanlış anlamlı değişimler (n=37, %35) idi. Leptin eksikliği tanılı hastaların tanı anında daha küçük yaşta [3(9) ve 7(13) yaş, p = 0.02] ve daha obez [VKİ standart sapma skoru (SDS) 3,1(2) ve 2,8(1) kg/m2, p=0.02] olduğu görüldü. Çerçeve kayması varyantı taşıyan leptin eksikliği olgularının VKİ-SD skoru aynı tip değişime sahip leptin reseptör eksikliği olgularına göre anlamlı olarak fazla idi (p = 0.02). Hipogonadizm, tekrarlayan enfeksiyonlar, hiperlipidemi, büyüme geriliği ve hipotiroidi sıklığı her iki hastalıkta da benzer orandaydı. Öte yandan, leptin eksikliği olan olgularda hiperinsülineminin daha sık gözlendiği görüldü (p = 0.02). Sonuç: Araştırmamız çerçeve kayması mutasyonlarının LEP, yanlış anlamlı mutasyonların ise LEPR genlerinde daha yaygın olduğunu ortaya koymaktadır. Leptin eksikliği olan hastalarının, leptin reseptör eksikliği olan olgulara göre daha erken tanı aldığı, daha yüksek VKİ SDS skorlarına sahip olduğu ve daha büyük oranda hiperinsülinemi geliştirdiği saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: monogenik obezite, LEP, LEPR, metreleptin

LEP ve LEPR genlerinde mutasyon taşıyan tüm hastaların mutasyon tipleri ve ortanca vücut kitle indeksi (VKİ) standart sapma skorlarının (SDS) karşılaştırılması



VKİ SDS: Vücut kitle indeksi standart sapma skoru

LEP ve LEPR genlerinde mutasyon taşıyan tüm hastaların özelliklerinin karşılaştırılması

	Tüm hastalar (n=151)	LEP (n=54)	LEPR (n=97)	P
Tanı anı bulguları				
Dişi cinsiyet (%)	69/148 (47%)	26/54 (48%)	43/94 (46%)	0,78
Akraba evliliği (%)	116/145 (80%)	48/53 (91%)	68/92 (74%)	0,01
Hızlı kilo almaya başladığı zaman (ay)	3 (4)	3 (2)	3,5 (4)	0,14
Doğum kilosu (gram)	3500 (600)	3500 (592)	3500 (600)	0,85
Yaş (yıl)	6 (13)	3 (9)	7 (13)	0,02
Boy SDS	0,07 (2,4)	-0,2 (2,6)	0,3 (2)	0,15
VKİ SDS	3 (1,3)	3,1 (2)	2,8 (1)	0,02
Uzun dönem takip verileri				
Hipogonadizm	51/66 (77%)	15/18 (83%)	36/48 (75%)	0,74
Hiperinsülinemi	57/92(62%)	30/40 (75%)	27/52 (52%)	0,02
Sık enfeksiyon	23/50(46%)	6/15 (40%)	17/35 (49%)	0,58
Hiperlipidemi	20/58 (35%)	9/26 (35%)	11/32 (34%)	1,00
Büyüme geriliği	19/66 (25%)	2/14 (14%)	17/61 (28%)	0,50
Hipotiroidi	19/113 (17%)	6/35 (17%)	12/75 (16%)	0,88
Hiperkortizolemi	3/50 (6%)	1/16 (6%)	2/34 (6%)	1,00

VKİ: Vücut kitle indeksi, SDS: standart sapma skoru

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[KS-023]

Papiller tiroid karsinomlu olgularda persistan hastalık durumunun değerlendirilmesi

Semiha Bekfilavioğlu[1], Emine Ayça Cimbek[1], Bircan Sönmez[2], Hasan Dinç[3], Haluk Sarıhan[4], Gülay Karagüzel[1]
[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, Trabzon
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Nükleer Tıp Anabilim Dalı, Trabzon
[3]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, Trabzon
[4]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı, Trabzon

Amaç: Bu çalışmada kliniğimizde papiller tiroid karsinomu (PTC) tanısıyla izlenen olguların klinik, radyolojik, laboratuvar, patoloji verilerinin değerlendirilmesi ve persistan hastalık ile ilişkili faktörlerin belirlenmesi amaçlanmıştır. **Gereç-Yöntem:** 2016-2020 yılları arasında PTC tanısı alan 19 olgunun verileri kaydedildi. Tüm olgularda ince iğne aspirasyon biyopsisi (İİAB) yapılarak operasyon planlanmıştı. Persistan hastalık durumu, operasyon sonrası laboratuvar ve görüntüleme bulgularına göre belirlendi, risk sınıflaması yapıldı. Analizler için SPSS paket programı kullanıldı. **Bulgular:** Olguların 14'ü (%73.7) kızdı. Ortalama başvuru yaşı 14.1 (7.7-14.1) ve takip süresi 2.1 (0.39-5.2) yıldı. En sık başvuru şikayeti boyunda şişlik (% 47.4) olup, olguların %26.3'ü kronik otoimmun tiroidit tanısıyla izlenirken kontrol US'de nodül tespit edilmişti. 4 olguda (%21) PTC aile öyküsü mevcuttu. Muayenede olguların 11'inde (%57.9) guatr, 5'inde (%26.3) nodül saptandı. Başvuru ort. TSH 2.95 mIU/mL (1.38-18.5) idi. En uzun nodül boyutu 13.7±11.2 mm idi. Tüm nodüller hipoekoik ve %94.7'si solid idi. 14 hastada (%73.7) nodül tek taraflıydı. İİAB 12 olguda (%63.1) PTC ile uyumluydu. Tanıda olguların 4'ünde (%21) akciğer metastazı mevcuttu. Olguların 3'üne subtotal (%15.8), 3'üne (%15.8) total tiroidektomi, 13'üne (%68.4) total tiroidektomi ve lenf nodu diseksiyonu (LND) yapıldı. Patolojide ort. tümör boyutu 14 mm (5-75) idi. Olguların 2'sinde (%10.5) mikrokarsinom, 13'ünde (%68.4) klasik, 2'sinde (%10.5) diffüz sklerozan, 2'sinde (%10.5) folliküler varyant PTC saptandı. 12 olguda (%63.2) tümör kapsüllüydü. 7 hasta (%36.8) düşük, 7 hasta (%36.8) orta ve 3 hasta (%15.8) yüksek ATA risk grubundaydı. Olguların 13'inde (%68.4) persistan hastalık mevcuttu. Persistan hastalık ile guatr varlığı, anti-TPO pozitifliği, US'de nodül sayısı, boyutu, yerleşimi, sınır düzensizliği, tümör histolojisi, multifokalite arasında ilişki bulunamadı ($p>0.05$). Total tiroidektomi ve LND yapılanlarda ($p=0.012$) ve kapsülsüz tümörlerde persistan hastalık daha sıktı ($p= 0.024$). Başvuru TSH'sı tümör boyutu ile koreleydi ($p=0.02$). Tümör çapı persistan hastalığı olanlarda daha büyüktü ($p=0.014$). **Sonuç:** PTC'de persistan hastalık için tümör boyutu yol gösterici olup US'de nodul boyutu için aynı durum söz konusu değildir.

Anahtar Kelimeler: papiller tiroid karsinom, persistan hastalık, tiroid nodülü

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

DİYABET EKİBİ KURSU SÖZEL BİLDİRİLER

[DSS-001]

Tip 1 Diyabetes Mellituslu Çocuk ve Adolesanlarda Mesane Disfonksiyonunun Üroflowmetri ile Değerlendirilmesi

Aşan Önder Çamaş[1], Şeyhmus Kerem Özel[2], Zümrüt Kocabey Sütçü[3], Merve Nur Hepokur[1], Hamdi Cihan Emeksiz[1]
[1]Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı, İstanbul
[3]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ- AMAÇ
Diyabetik sistopati mesane duyarlılığında azalma, mesane kapasitesinde artış, mesane kontraktilitesinde azalma ve residüel idrar volümünde artış ile karakterize bir tablodur. Bu durum, erken bir otonomik disfonksiyon göstergesi olarak da kabul edilebilir. Bu çalışmada, tip 1 diyabetes mellitus (DM) tanısı ile izlenen çocuk ve adolesanlarda üroflowmetri ile mesane fonksiyonlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

MATERYAL- METOD
Tip 1 DM tanısı ile izlenen çocuk ve adolesanlara, üroflowmetri uygulandı ve işeme sonrası residüel idrar volümleri değerlendirildi. Hastaların fizik muayene bulguları ve diyabet kontrolüne ait laboratuar verileri poliklinik dosyalarından elde edildi. Verilerin istatiksel analizi SPSS 24 programı ile yapıldı.

BULGULAR
Çalışmaya yaşları 72-216 (155,6± 35,4) ay olan 51 olgu alındı. 29 kız/22 erkek olgunun diyabet yaşları ise 65 (13-180) ay idi. Hastaların son bir yıllık HbA1c ortalaması % 9,7 ±1,9 bulundu. % 9,8'i iyi, %39,2'si orta ve %51'i ise kötü metabolik kontrollüydü. 51 katılımcının 36'sında (%70,6) ürodinamik değerlendirme normalken, 15'inde işeme disfonksiyonu saptandı. İşeme disfonksiyonu olan ve olmayan gruplar arasında yaş, cinsiyet, diyabet süresi, metabolik kontrol ve HbA1c değerleri açısından istatiksel anlamlı farklılık bulunmadı.

SONUÇ
Tip 1 DM hastalarının otonomik disfonksiyon açısından takibi oldukça önemlidir. Diyabet süresi ve metabolik kontrolden bağımsız olarak gözlenebilen diyabetik mesane kliniği de bu tablonun içindedir. Ürodinamik değerlendirme yapılması hem mesane disfonksiyonun gösterilmesi, hem de gelişebilecek komplikasyonların önlenmesi açısından yardımcı olacaktır

Anahtar Kelimeler: çocuk, mesane disfonksiyonu, üroflowmetre, tip 1 diyabetes mellitus

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DSS-002]

Yeni tanı tip 1 diyabetli çocukların ebeveyn eğitiminde uzaktan eğitimin etkisi

Günay Demir, Yasemin Atik Altınok, Yelda Mansuroğlu, Emrullah Arslan, Samim Özen, Şükran Darcan, Damla Gökşen
Ege Üniversitesi Çocuk Hastanesi Pediatrik Endokrin ve Diyabet Bilim dalı

Giriş
Tip 1 diyabet (T1D) gibi sürekli yönetim ve eğitim gerektiren hastalıklarda iletişim teknolojilerindeki artan ilerlemeler uzaktan eğitim fırsatı oluşturmaktadır. Tanı anında T1D'li çocukların ebeveynlerine verilen uzaktan eğitimin, ebeveynin diyabet bakımı bilgisi ve çocukların metabolik kontrollerine etkisini incelenmesi amaçlanmıştır.
Gereç ve Yöntem
2020-2021 yıllarında yeni tanı alan 2-15 yaş aralığında olan 32 T1D'li çocuk ve ebeveynleri (16 uzaktan eğitim, 16 yüzyüze eğitim) oluşturmuştur. Uzaktan eğitim grubundan 4 ebeveyn-çocuk çifti eğitim süresinin tamamlanamaması nedeni ile çalışma dışı bırakılmıştır. Sekiz modülden oluşan yapılandırılmış diyabet eğitimi; her iki gruba ortalama 12±2,5 gün süresince yapılmıştır. Her iki grup eğitim sonrası 30 gün süresince 'whatsapp' görüşmeleri ile diyabet ekibi tarafından desteklenmiştir. Eğitim bitiminde ve eğitimden 3 ay sonra HbA1c değerleri, ebeveyn bilgi düzeyi ve besin tüketim listeleri verileri değerlendirilmiştir. Toplam eğitim puanı maksimum 34 puandır. Doğru cevaplar 1, yanlış cevaplar 0 kabul edilmiştir. Olguların enerji ve besin öğesi alımları üç günlük besin tüketim kayıtları, BEBIS 8,2 paket programı kullanılarak analiz edilmiştir.
Bulgular
Grupların ortanca yaşları sırasıyla 8.62(5.64-11.00) yıl ve 8.97(1.43-14.97) yıldır. Olguların insülin tedavisi, antropometrik ölçümleri, diyabet eğitimi alt grup puan toplamları hem gruplar arasında, hem de başlangıç ve 3.ayda benzerdi. Üçüncü ayda uzaktan eğitim grubundaki toplam eğitim puanı istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu. Günlük enerji ve makro besin öğesi alımı hem gruplar arasında, hem de başlangıç ve 3.ayda benzerdi ve eğitim sonrası 3. ayda ulusal ve uluslararası kılavuz önerilerini karşılamaktaydı. Olguların başlangıçta ve izlem sırasında her iki grupta günlük lif alım önerilerini (14 g/1000 kcal) karşılamadığı gözlendi.
Sonuç
Çalışmamızda tip 1 diyabetli çocukların ebeveynlerine uzaktan eğitimin uzaktan ulaştırılmasının diyabet bakımında fayda sağladığı vurgulanmıştır. Uzaktan eğitim modeli etkili bir yöntem olarak kullanılabilir ve diyabet tedavisinde bakımın bir parçası olabilir.

Anahtar Kelimeler: Ebeveyn eğitimi, Online Eğitim, Tip 1 diyabet

Olguların İnsülin Tedavisi, Antropometrik Ölçümleri, Beslenme Tedavisi ve Diyabet Eğitimi Bilgilerinin Zamana Bağlı Değişimi

	Yeni tanı Medyan (IR)	Yeni tanı Medyan (IR)		3. ay Medyan (IR)	3. ay Medyan (IR)	
	Uzaktan Eğitim Grubu	Yüz Yüze Eğitim Grubu	P¹	Uzaktan Eğitim Grubu	Yüz Yüze Eğitim Grubu	P²
İnsülin Tedavisi						
Bazal insülin (%)	36.3 (17.1)	34.8 (16.9)	0.429	32.3 (12.7)	32.6 (15.9)	0.570
Bolus insülin (%)	63.6 (17.1)	65.2 (16.9)	0.429	67.6 (12.7)	67.4 (15.9)	0.570
İnsülin (U/kg)	0.55 (0.47)	0.46 (0.31)	0.307	0.65 (0.52)	0.73 (0.34)	0.521
HbA1c (%)	11.4 (1.9)	12.5 (1.8)	0.257	7 (0.7)	6.9 (1.3)	0.862
Antropometrik Ölçümler						
Vücut ağırlığı SDS	0.16 (1.30)	-0.39 (1.30)	0.150	0.54 (1.85)	0.42 (1.35)	0.693
Boy SDS	0.04 (1.33)	1.23 (1.26)	0.039	0.42 (1.84)	0.81 (2.27)	0.546
VKİ SDS	0.66 (1.96)	-0.85 (1.64)	0.004	0.38 (1.36)	0.42 (1.25)	0.403
Beslenme Tedavisi						
Protein alımı (%)	19.67 (2.67)	18.58 (1.67)	0.640	17.66 (4.33)	19.0 (2.17)	0.111
Karbonhidrat alımı (%)	43.67 (4.33)	47.66 (6.33)	0.166	49.33 (4.67)	46.16 (6.17)	0.162
Yağ alımı (%)	38.0 (6.0)	33.66 (6.09)	0.244	33.66 (4.33)	34.33 (7.50)	0.467
Posa alımı (g/1000 kcal)	13.0 (3.92)	12.81 (2.62)	1.00	13.08 (3.54)	11.68 (2.90)	0.412
Kolesterol alımı (mg)*	362.8 (64.75)	351.97 (143.9)	0.622	303.46 (203.7)	397.3 (133.8)	0.043
Doymuş yağ asidi (%)	16.15 (4.39)	15.79 (2.67)	0.584	14.86 (2.15)	15.43 (4.67)	0.572
Enerji (kcal/gün)	1493 (240)	1632 (557)	0.250	1537 (564)	1584 (523)	0.661
Diyabet Eğitimi Toplam Bilgi Puanları						
Diyabet nedir	5 (1)	5 (0)	0.095	4 (1.75)	4 (1.5)	0.504
Hipoglisemi yönetimi	8 (0)	8 (0)	0.819	8 (0)	8 (1)	0.124
İnsülin yönetimi	5 (0.75)	5 (0)	0.365	5 (1)	5 (1)	0.574
Hiperglisemi yönetimi	4 (0)	4 (0)	0.248	4 (1)	3 (1)	0.001
Hastalık yönetimi	4 (0)	4 (1)	0.386	4 (0.75)	3.5 (1)	0.192
Egzersiz yönetimi	4 (1)	4 (0)	0.408	4 (0)	4 (1)	0.356
Beslenme	4 (0)	4 (1)	0.036	4 (0)	4 (1)	0.356
Tüm sorular	32.5 (2.75)	33 (1.75)	0.469	32 (4.5)	30.5 (3.75)	0.020

Veri median (Interquartile range) olarak sunulmuştur. (P¹: Yeni tanı dönemi, P²: 3. Ay gruplar arasındaki farkın anlamlılığı)

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DSS-003]

Tip 1 Diyabetli Adolesanların Sosyal Çevrelerinin Metabolik Kontrol Üzerine Olan Etkilerinin Değerlendirilmesi

Hawwa Zahira[1], Ayşegül Ceran[2], Hümeyra Altıntaş[3], Elif Özsu[2], Zeynep Şıklar[2], Merih Berberoğlu[2], Zehra Aycan[2]
[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı, Ankara
[3]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Diyabet Kliniği, Ankara

Giriş: Tip 1 diyabet(T1DM) tedavisinde;insülin yerine koyma,beslenme,egzersiz gibi pek çok bileşenin birarada olduğu kronik bir hastalıktır.Diyabet yönetiminde sağlık profesyonellerinin yanısıra;diyabetli çocuğun ailesi,arkadaşları ve öğretmenlerinin tedavi süreçlerine destek sağlaması çok önemlidir.Özellikle adolesan dönemde T1DM gibi kronik bir durumla baş edebilmenin farklı zorlukları olabilir.Bu çalışmada;T1DM'li adolesanların sosyal çevrelerinin metabolik kontrol üzerine etkilerini araştırmayı ve elde edeceğimiz bulgularla adolesan döneme özgü öneriler geliştirmeyi amaçladık. Yöntem: Çalışmaya,kliniğimizde bir yıldır T1DM tanısıyla takipli 10-19 yaş arası,110 adolesan alındı. Oluşturulan veri formuyla,hasta dosyalarından klinik ve laboratuvar bulguları elde edildi.Metabolik kontrol için son bir yıllık HbA1c ortalamaları alındı.HbA1c<%7iyi,%7-9orta,>%9kötü metabolik kontrol olarak kabul edildi.Ayrıca hastalara,araştırmacı tarafından geliştirilen kişisel,ailesel,okul ve diyabet yönetimiyle ilgili bilgileri içeren anket uygulandı ve bu verilerin metabolik kontrole etkisi değerlendirildi.SPSS 11.5 paket programında tanımlayıcı istatistikler ve korelasyon analizleri yapıldı,p<0,05 anlamlı kabul edildi. Bulgular: Hastaların yaş ortalaması 14,59±2,58,tanı yaşı ortalamaları 8,6±3,6 ve diyabet yaşı ortalamaları 5,9±3,5 yıldı;%50'si kız,%50'si erkekti.Hastaların %89,1'i(n=98)yoğun insülin tedavisi,%10,9'u(n=12) pompa kullanmaktaydı.Ortalama insülin dozu 0,93±0,29ü/kg/gün,son 1 yıldaki ortalama HbA1c düzeyi %8,40±1,7'ydi.Hastaların %17,3'ü iyi,%56,4'ü orta,%26,4'ü kötü metabolik kontroldeydi. Hastaların %86,4'ü çekirdek ailede yaşıyordu.Ailelerin %48,2'sinde,gelir düzeyi asgari ücretin altındaydı.Hastaların diyabetleri ile en çok annelerinin ilgilendiği saptandı.Annelerin %71,8'i ev hanımıydı.Ailesel faktörlerle metabolik kontrol arasında istatistiksel anlamlı bir ilişki saptanmadı. Hastaların %41,8'i ortaokula,%35,5'i liseye ve %11,8'i üniversiteye gidiyordu;%44,9'unun başarılı olduğu ve diyabetli olmanın okul başarısı veya devamsızlık üzerinde önemli bir etkisinin olmadığı görüldü. Tedaviye uyum ile ilgili faktörler hastalara sorularak ve dosyaların taranması yoluyla değerlendirildi. Hastaların verdiği bilgilerle dosya bilgileri arasında tutarsızlık mevcut olduğu görüldü.Üçüncü basamak karbonhidrat sayımının kullanılması(p=0,002) ve düzenli hastane kontrollerine gelinmesi(p=0,024) ile metabolik kontrol arasında istatistiksel olarak anlamlı bir pozitif korelasyon bulundu. Sonuç: Bu araştırmada T1DM'li adolesanların çoğunun orta/kötü metabolik kontrolde olduğu,aile ve okulla ilgili faktörlerin metabolik kontrol üzerine anlamlı bir etkisinin olmadığı,yalnızca 3.basamak karbonhidrat sayımı ve hastane kontrollerine düzenli gelmenin metabolik kontrolü anlamlı olarak iyileştirdiği bulundu.Bu sonuçlar ışığında adolesan döneme özgü yaklaşımlar geliştirmenin,onların özdenetimlerini güçlendirmenin metabolik kontrollerine olumlu etki edebileceği düşünüldü.

Anahtar Kelimeler: Tip 1 diyabet, Adolesan, Metabolik kontrol, Çevresel faktörler

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DSS-004]

Pandemi Öncesi ile Pandemi Sürecinde Tanı Alan Tip 1 Diyabetes Mellituslu Çocukların Başvuru Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Ruken Yıldırım, Aynur Kor, Nazlıcan Erikli, Şervan Özalkak
diyarbakır çocuk hastanesi çocuk endokrinoloji kliniği

Amaç: Covid 19 pandemisinin yeni tanı alan T1DM'li çocukların, başvuru özelliklerinde değişime neden olup olmadığının araştırılması amaçlanmıştır.
Materyal-Metod: COVID 19 pandemisine bağlı Türkiye'de ilk vakanın görüldüğü Mart 2020 tarihinden sonraki 27 ay ile önceki 27 ayda Diyarbakır çocuk hastanesi Çocuk Endokrinoloji polikliniğine ve çocuk acile başvuran 0-18 yaş aralığında tip 1 DM tanısı konulmuş 366 hasta çalışmaya dahil edildi.
Bulgular: Tip 1 DM olgularda PÖ ve PS cinsiyet ve tanı yaşı açısından benzerdi. Pandemi öncesi başvuran hasta sayısı (n:151) iken pandemi sürecinde olgu sayısının (n:215) olduğu görüldü. Mevcut artışın covid enfeksiyona bağlı olabileceği gibi, pandemi sürecinde bazı merkezlerin pandemi hastanesi olmasınında katkısı olacağı düşünüldü. Pandemi öncesi en sık ocak ve şubat aylarında 48 olguda (%31,79) tanı konulurken, PS'de benzer şekilde ocak, şubat, mart ayında 68 olgunun (%31.63) yanısıra, mayıs ve haziran aylarında 52 olgu (%24,19) ile ikinci bir pik yaptığı görüldü. PÖ tanı alan 66 olgu (% 43,71)'sinde diyabetik ketoasidoz, 59 olgu (% 39,07)'inde ketonemi ve 26 olgu (% 17,2)'sinde hiperglisemi saptandı. PS bavuran 114 olgunun (% 53,02)'sinde diyabetik ketoasidoz, 54 olgunun (% 25,12)'inde ketonemi ve 47 olgunun (% 21,86)'sında hiperglisemi saptandı.. DKA ile başvuran olguların pandemi sürecinde sıklığının artığı görüldü. HbA1c, PH, HCO3, c-peptit ve kan şekeri kıyaslandığında iki grup arasında anlamlı bir fark yoktu. Eşlik eden otoimmün hastalıklar açısından değerlendirildiğinde pandemi öncesi 11 hastada (% 7,28) tiroid otoantikor pozitifliği, 10 hastada (% 6,62) çölyak otoantikor pozitifliği tespit edilmişken, pandemi sonrası 23 hastada (% 10,69) tiroid otoantikor pozitifliği, 9 hastada (% 4,18) çölyak otoantikor pozitifliği tespit edildi.
Sonuç:
Pandemi sonrası diyabet tanısı alan hasta sayısında artış görüldü. Ancak mevcut durumun covid-19 hastalığına mı bağlı olduğu yoksa daha farklı nedenlere bağlı olarak mı ortaya çıktığına dair daha fazla araştırma yapmak gerekir. Yaptığımız çalışmada bir çok klinik ve laboratuvar bulgular pandemi öncesi ve sonrası arasında benzerdi.

Anahtar Kelimeler: Tip 1 Diyabetes Mellitus, COVID 19, pandemi

Pandemi öncesi ve Pandemi sürecinde yeni tanı alan Tip 1 Diyabetes Mellituslu olguların klinik ve demografik özellikleri

		Covid öncesi (n:151)	Covid sonrası (n:215)
Cinsiyet	Kız/Erkek	74 (%49) /77 (%51)	101 (%47) /114 (%53)
Başvuru yaşı		9,75 (0,99-17,9)	9,55 (0,82-17,78)
	0-4	28 (% 18,5)	34 (% 15,8)
	5-9	46 (% 30,5)	79 (% 36,7)
	10-14	58 (% 38,4)	78 (% 36,3)
	15-18	19 (% 12,6)	24 (% 11,2)
Tanı şekli	DKA	66 (% 43,71)	114 (% 53,02)
	Ketonemi	59 (% 39,07)	54 (% 25,12)
	Hiperglisemi	26 (% 17,22)	47 (% 21,86)
Otoimmün hastalık (eşlik eden)	Çölyak hastalığı	10 (% 6,62)	9 (% 4,18)
	Tiroidit	11 (% 7,28)	23 (% 10,69)

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DSS-005]

Tip1 Diyabetli Çocuk ve Adolesanların Ebeveynlerinde Sağlık Okuryazarlığının Metabolik Kontrole Etkisi

Didem Güneş Kaya[1], Kader Saran[2], Elvan Bayramoğlu[2], Hande Turan[2], Olcay Evliyaoğlu[2]
[1]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Endokrinolojisi

Giriş ve Amaç
Sağlık okuryazarlığı becerileri, insanların sağlık durumlarındaki potansiyellerini gerçekleştirmek için kullandıkları becerilerdir. Yetersiz sağlık okuryazarlığı becerileri, daha riskli davranış, daha kötü sağlık ve daha fazla hastaneye yatma ve maliyet ile ilişkilidir.Diyabetlilerde yetersiz sağlık okuryazarlığı, daha kötü glisemik kontrol ile ilişkili bulunmuştur. Bu çalışmanın amacı Tip1 diyabet tanılı çocuk ve adolesanların ebeveynlerinin sağlık okuryazarlığı ile diyabetlilerin metabolik kontrollerinin arasındaki ilişkinin belirlenmesidir.
Yöntem
Çocuk endokrinoloji ve diyabet polikliniğinde Tip1 diyabet tanısı ile takipli olguların ebeveynlerine Türkçe güvenilirlik geçerliliği olan Avrupa Sağlık Okuryazarlığı ölçeği (ASOY-TR) uygulanmıştır. Bu ölçek 47 sorudan oluşmakta olup. Sağlık okuryazarlığı düzeyi, elde edilen puana göre dört kategoride değerlendirilmiştir: (0-25) puan yetersiz sağlık okuryazarlığı (>25-33)sorunlu–sınırlı sağlık okuryazarlığı (>33-42) yeterli sağlık okuryazarlığı,(>42-50) mükemmel sağlık okuryazarlığıdır.
Bulgular
Çalışmaya 120 olgu dahil edilmiştir. Anne ve çocukların yaş ortalamaları sırasıyla 40,7±5,9 ve12,7±4,5 yıldır. Ortalama Hba1c 8,05±1,5mg/dl dir ve olguların %29'u iyi %62,5'i orta ve kötü metabolik kontrollüdür. Ortalama tanı yaşı ve diyabet izlem süresi sırasıyla 7,9±4,1 ve 4,9±4 yıldır. Toplam sağlık okuryazarlığı puanı 31,5±8,5 olup genel olarak sınırda sağlık okuryazarlığı tespit edilmiştir. Olguların %17,5'i yetersiz, %48,2'si sınırda,20,8'i yeterli ve %13,3'ü mükemmel sağlık okuryazarlığına sahiptir. Olguların metabolik kontrolü ile sağlık okuryazarlığı puanı arasında korelasyon saptanmazken ebeveyn eğitiminin ön planda olduğu 12 yaş altı olgularda annenin eğitim durumu ve sağlık okuryazarlığı ile HbA1c düzeyleri arasında negatif korelasyon saptandı (R=-280 p= 0,05,R=-350 p=0,015)
Sonuç ve Tartışma
Sonuç olarak çalışmamızda annenin eğitim durumunun ve sağlık okuryazarlığının özellikle ebeveyn bakımının ön planda olduğu 12 yaş altı çocuklarda metabolik kontrolün iyileştirilmesine katkıda bulunabileceğini saptadık.

Anahtar Kelimeler: sağlık okuryazarlığı, Tip1 diyabet, çocuk, adolesan

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DSS-006]

Tip 1 Diyabetli Adolesanlarda Diyabet Bakımında Ebeveyn İzleminin Metabolik Kontrole Etkisi

Didem Güneş Kaya[1], Meryem Sansur[2], Elvan Bayramoğlu[2], Hande Turan[2], Oya Ercan[2]
[1]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Endokrinolojisi

Giriş ve Amaç
Adolesan dönemi, çocukluk ve yetişkinlik arasındaki biyolojik ve psikososyal değişiklikleri içeren geçiştir. Diyabetli birey, aile ve diyabet ekibi psikososyal ve fizyolojik değişikler nedeniyle bazı zorluklarla karşılaşır. T1DM'li çocukların çoğunda, adolesan dönemle beraber metabolik kontrolde kötüleşme gözlenir. Glisemik kontrolün bozulması, düzensiz yeme,tedaviye uyumun azalması, tehlikeli ve risk almaya yönelik davranışlaraeğilim ile ilişkilendirilmektedir. Bu sorunların aşılmasında ve diyabetli adolesanın tedavisinde aile veya bakımından sorumlu kişiler çok önemlidir. Bu çalışmada diyabet tedavisinde ebeveynin izleminin metabolik kontrol ile ilişkisi değerlendirilmiştir.

Yöntem
Çocuk endokrinoloji ve diyabet polikliniğinde Tip1 tanısı ile takipli adolesan olguların ebeveynlerine Türkçe güvenilirlik geçerliliği olan 'Tip1 Diyabetli Adölesanlarda Diyabet Bakımında Ebeveyn İzlemi Ölçeği' uygulanmıştır. Her soru 1'den 5'e kadar likert ölçeği puanlandırılmakta ve en az 27 en çok 135 puan alınabilmekte ve yüksek puan iyi izlem ile ilişkilendirilmektedir.

Bulgular
Çalışmaya 106 adolesanın ebeveyni dahil edilmiştir. Olguların ve ebeveynlerin ortalama yaşları sırasıyla 15,1±2,5 ve 42,2±4,7 yıl/dır. Olguların ortalama diyabet süreleri ve tanı yaşları sırasıyla 7,04±9,1 ve 10,7±12,2 yıl/dır. Olguların ortalama HbA1cleri 8,3±1,6 mg/dl dir ve %21,7'si'i iyi, %54'ü orta ve %27,4'ü kötü metabolik kontrollüdür. Ebeveynlerin ortalama ölçek puanları 97,8±24'tür. Ebeveynlerin ölçek puanı ile adolesanların yaşı ve HbA1c düzeyleri arasında negatif, kan şekeri ölçüm sıklığı arasında pozitif korelasyon saptandı.(sırasıyla R=-0,261 p=0,05, R=-0,234 p=0,016, P=0,258 p=0,08)
Sonuç
Çalışmamızın sonuçları ebeveyn ölçek puanlarının metabolik kontrol üzerinde olumlu etkisi olduğunu göstermiştir. Adolesanların yaşı arttıkça ebeveyn ölçek puanlarının azalmasının bu dönemde artan bağımsız vakit geçirme ve okul/iş nedeniyle evden uzaklaşma ile ilişkili olabileceği düşünüldü.

Anahtar Kelimeler: ebeveyn izlemi, adolesan, Tip1 diyabet

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

POSTER BİLDİRİLER

[PP-001]

Hamile Kadınlarda ve Yenidoğan Bebeklerinde İyot Durumunun Belirlenmesi ve Kordon Kanı TSH ile Olan İlişkisinin Değerlendirilmesi

Konul Aliyeva[1], Ömer Erdoğan[2], Sercan Öztürk[1], Özge Çevik[2], Arif Aktuğ Ertekin[3], Tolga Ünüvar[4], Ahmet Anık[4]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi,Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, Aydın
[3]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Aydın
[4]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın

Amaç: Bu kesitsel-analitik çalışmada, Aydın ilinde hamile kadınlar ile yenidoğan bebeklerinde idrar iyot düzeyi ölçülerek annelerin ve bebeklerinin iyot durumunun tespit edilmesi ve kordon kanında tirotropin stimulan hormon (TSH) değerleri ile olan ilişkinin değerlendirilmesi amaçlandı. Gereçler ve Yöntem: Çalışmaya, 1 Mart 2021 - 20 Ocak 2022 tarihleri arasında Aydın'da ikamet eden hamile kadın ve yenidoğan bebekleri dahil edildi. Hamile kadınların sosyoekonomik ve obstetrik özellikleri, tiroid hastalıkları, iyotlu tuz kullanım durumları, hamilelikte iyot takviyesi alıp almadıkları ve yenidoğan bebeklerin doğum özellikleri gibi bilgileri içeren bir anket uygulandı. İyot durumunun göstergesi olarak ortanca idrar iyot konsantrasyonu (oİİK) ve kordon kanı TSH ölçümü yapılarak, hamile kadınlarda oİİK <150 µg/L, yenidoğan bebeklerde oİİK <100 µg/L iyot eksikliği olarak tanımlandı. Kordon kanı TSH düzeyi >10 mIU/L olan bebeklerin sıklığı ve iyot durumu ile olan ilişkisi incelendi. Veriler ortanca değer (min-max) olarak verildi. Bulgular: Çalışmaya 388 hamile kadın ve yenidoğan bebekleri dahil edildi, 153 hamile kadın ve yenidoğan bebek iyot yüklenmesi (İİK >500 µg/L) nedeni ile çalışma dışı bırakıldı ve inceleme 235 kişi üzerinden yapıldı. Hamile kadınlarda ve yenidoğanlarda oİİK sırasıyla 144,8 (2,1-488,0) µg/L ve 143,0 (0,8-491,0) µg/L, iyot eksikliği sıklığı %51,9 ve %35,3 idi. Annelerin %16,4'ünde ciddi, %33,6'sında orta, %50,0'sinde hafif; yenidoğanların %12'sinde ciddi, %18,1'inde orta, % 69,9'unda hafif iyot eksikliği mevcuttu. Yenidoğan ve anne oİİK arasında pozitif yönlü anlamlı korelasyon saptandı (rho=0,383 p<0,001). Kordon kanı TSH >10 mIU/L bebeklerin oranı %2,7 (n=6) idi. Hamilelerde ve yenidoğanlarda oİİK ile kordon kanı TSH düzeyleri arasında ilişki saptanmadı (p>0,05). Çalışmada anne yaşı ve iyotlu tuz kullanım özellikleri hamilelerde iyot eksikliği ile ilişkili faktörler olarak değerlendirildi. Sonuç: Bu çalışmanın sonuçları, Aydın ilinde oİİK ile belirlenen iyot durumuna göre hamile kadınlarda hafif iyot eksikliği olduğunu, yenidoğanların ise iyotun yeterli olduğunu göstermektedir. Bu nedenle, Aydın'da hamilelik ve emzirme döneminde iyotlu beslenme, iyot takviyesi ile ilgili stratejilere ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Hamilelik, Yenidoğan, İyot eksikliği, İdrar iyot konsantrasyonu, kordon kanı TSH

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-002]

Hashimoto tiroiditli çocuklarda tiroid elastografi sonuçlarına etki eden metabolik faktörler

Serkan Bilge Koca[1], Turgut Seber[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Kayseri
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Radyoloji, Kayseri

AMAÇ

Hashimoto tiroidit (HT) çocukluklarda sık gözlenen kronik otoimmun bir tiroid hastalığıdır. Ultrasonografiyle tiroid hacmi ve parankimi incelenebilmekle birlikte, son yıllarda shear-wave elastografi (SWE) tekniğiyle parankim doku sertliği (elastisite) daha ayrıntılı değerlendirilmektedir. Amacımız, metabolik faktörler açısından birbirine benzer HT'li çocuklarla, sağlıklı kontrolleri karşılaştırmak ve elastografi sonuçlarını etkileyen faktörleri tespit etmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Kayseri Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji kliniğinde izlenen yeni tanı henüz tedavi başlanmamış sistemik hastalığı olmayan 46 HT'li hasta ile 46 sağlıklı çocuk karşılaştırıldı. Her iki grupta da tiroid elastografi bulguları, antropometrik ölçümler, serum glukoz, insülin, lipid profili, tiroid fonksiyon testleri ve otoantikorları, tiroglobulin, IGF-1 ve IGFBP3 düzeyleri karşılaştırıldı. Veriler SPSS 24.0 programında değerlendirildi. Grupları karşılaştırmada Student T ve Mann Whitney U testleri kullanıldı. Elde edilen sonuçların birbiriyle ilişkisi Pearson ve Spearman korelasyon analizleriyle değerlendirildi. Hashimoto tiroiditli olguları tespit etmede kullanılabilecek tiroid elastografide saptanan elastisite değeri ROC analiziyle hesaplandı. İstatistiksel olarak $p<0,05$ anlamlı kabul edildi.

BULGULAR

Çalışmaya yaşı 62-213 ay aralığında 92 çocuk katıldı. Grupların tiroglobulin, tiroid otoantikorları, tiroid hacmi ve SWE kilopascal (kPa) değerleri anlamlı derecede farklıydı ($p<0,001$). Yaş (r: 0,276; p: 0,008), vücut ağırlığı (r: 0,266; p: 0,01), boy (r: 0,227; p: 0,03), VKI SDS (r: 0,228; p: 0,03), Anti-TPO (r: 0,354; p: 0,001), Anti-Tg (r: 0,427; p< 0,001), IGF-1 (r: 0,279; p: 0,008), tiroid hacmi (r: 0,648; p< 0,001) ve SDS'si (r: 0,702; p< 0,001) ile pozitif anlamlı korelasyon, HDL kolesterol (r: -0,230; p: 0,03), serbest T4 (r: -0,236; p: 0,02) ve tiroglobulin (r: -0,255; p: 0,01) ile negatif anlamlı korelasyon saptandı.

SONUÇLAR

Metabolik açıdan iki benzer grup kıyaslanmış olsa da elastisite skorları açısından HT'li olgularda belirgin fark saptandı. Hashimoto tiroiditli olgulardan ötiroid olanlar (31 hasta) ile sağlıklı kontroller kıyaslandığında ayırt edici elastisite skoru değeri ROC analiziyle %38 duyarlılık %98 özgüllük ile 14.6 kilopascal (kPa) saptandı.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Hashimoto tiroidit, Shear-wave elastografi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-003]

Çocukluk Çağı Graves Hastalığında Erken Dönem Tedavi Yanıtı: Tiroid Hormonlarının Normalleşme Sürecine Etki Eden Faktörler

İbrahim Mert Erbaş[1], Ezgi Çelik[2], Tarık Kırkgöz[1], Özlem Nalbantoğlu[1], Hüseyin Anıl Korkmaz[1], Behzat Özkan[1]

[1]Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, İzmir
[2]Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İzmir

Amaç: Graves hastalığında tedavi başlangıcı sonrası serum sT3 ve sT4 düzeylerinin normal seviyelere gelmesi ile tedavi ve izlem planında değişikliklere gidildiği için, bu döneme etki eden faktörleri ön görmek klinisyene yol gösterici olacaktır. Çalışmamızda, çocukluklarda Graves hastalığında erken dönem tedavi yanıtları ile tiroid hormonu seviyelerinde normalleşme sürecine etkili faktörlerin ortaya konulması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntemler: Bu retrospektif çalışmaya 2012-2022 yılları arasında bölümümüze başvuran ve tetkiklerinde aşikar hipertiroidi ile TRAb pozitifliği sonucunda Graves hastalığı tanısı alarak tedavi başlanan ve izleminde sT3 ya da sT4 düzeylerinden en az birisi referans aralığa inen <18 yaş hastalar dahil edildi. Sonuçlar dağılımın normalliğine göre ortalama±standart sapma veya ortanca (25-75p) olarak sunuldu.

Bulgular: Çalışmaya ortalama yaşı 13,0±3,4 yıl olan 46 hasta (%69,6 kız, %76,1 pubertal) dahil edildi. Hastalara 0,4 (0,3–0,5) mg/kg/gün dozunda metimazol tedavisi başlanırken, 26 hastaya (%56,5) beta-bloker tedavisi eklendi. sT3 ve sT4 normale gelme zamanı sırasıyla 5 (3–8) ve 3,5 (2–7) hafta olarak bulundu. Cinsiyet, pubertal durum, fizik muayenede guatr, oftalmopati veya taşikardi varlığı, diğer otoantikor pozitiflikleri ile tedaviye beta-bloker eklenmesi tiroid hormonlarının normalleşme zamanına etkili bulunmadı (p>0,05). sT3 veya sT4 düzeyinin normale geldiği hafta ile yaş, antropometrik ölçümler, tedavi dozu, ultrasonografide ölçülen tiroid bezi hacmi, bazal tiroid fonksiyon testleri veya TRAb titresi arasında anlamlı korelasyon saptanmadı (p>0,05). Olgular tedavi dozlarına göre gruplandığında; <=0,3 (n=14), 0,3-0,5 (n=18) ve >=0,5 (n=14) mg/kg/gün tedavi başlananlarda sT3 ve sT4 normale gelme zamanları benzerdi (p=0,529 ve p=0,930). On iki yaş altında (n=15) yüksek TRAb titresi (>10 IU/L) olanlarda sT3 normale gelme zamanı daha uzun (p=0,024), oftalmopati olanlarda ise sT4 için bu süreç daha uzun saptandı (p=0,017).

Sonuç: Literatürde Graves hastalığında yüksek doz başlangıç tedavisi ile uzun dönem remisyon oranlarının daha yüksek olduğunu bildiren yayınlar olsa da, bu çalışma ile erken dönem tedavi yanıtının ve tiroid hormonlarının normalizasyon sürecinin başlangıç tedavi dozu ile ilişkili olmadığını gösterdik.

Anahtar Kelimeler: Hipertiroidi, metimazol, oftalmopati, tirotropin reseptör antikoru

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-004]

Konjenital hipotiroidi ön tanısı ile değerlendirilmiş çocukların klinik özellikleri

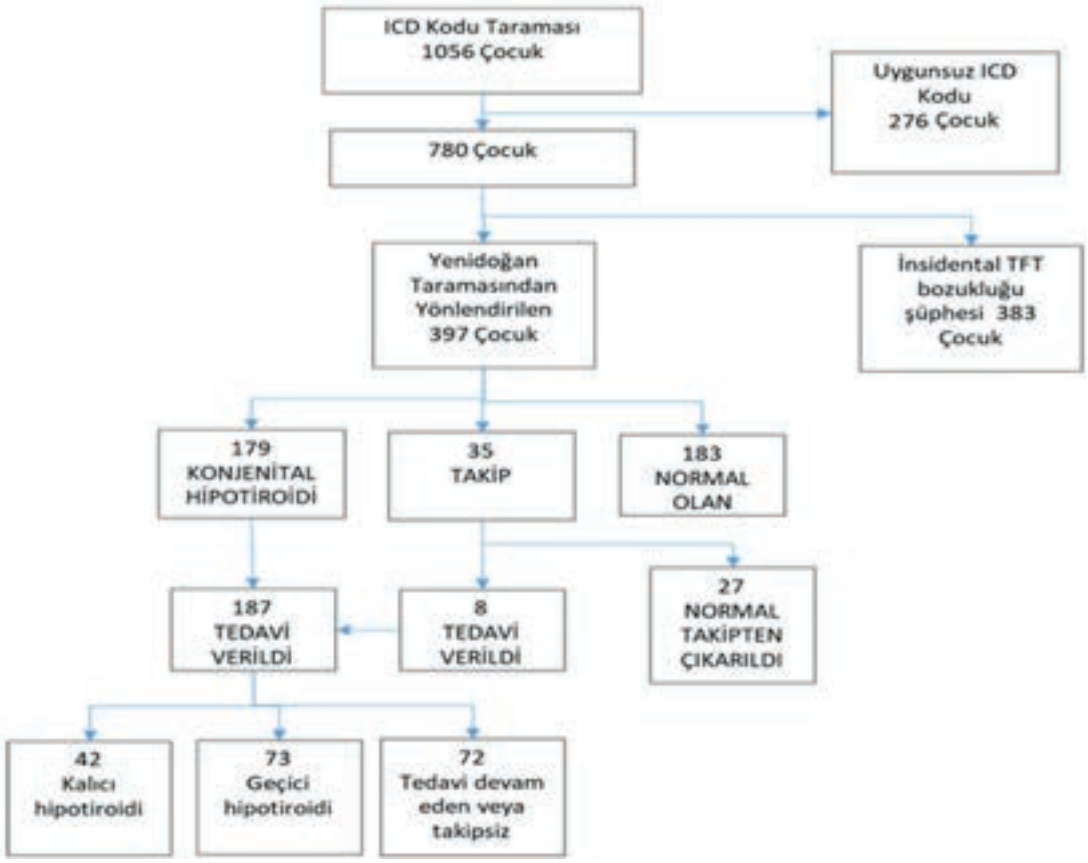
Nilgün Eraslan[1], İhsan Esen[2], Deniz Ökdemir[2], Nurdan Yıldırım Acar[2]

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Elazığ
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Elazığ

Bu çalışmada konjenital hipotiroidi (KH) ön tanısı ile değerlendirilmiş çocukların klinik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.
Hastanemiz çocuk endokrinoloji polikliniğine 2014-2020 yılları arasında ulusal yenidoğan tarama programı kapsamında KH ön tanısı ile yönlendirilmiş 209'u (%52,6) kız ve ortanca yaşı 21 gün (3-88) olan 397 bebek çalışmaya alındı (şekil). Bu bebeklerin tarama verileri, başvuru özellikleri ve nihai tanıları geriye dönük olarak hastane kayıtlarından incelendi. Çalışmaya alınan 397 bebeğin 8'i (%2) izlemde olmak üzere toplam 187'sine (%47) KH tanısı ile tedavi başlanmıştı. Tedavi başlanmış bebeklerde cinsiyet ve doğum şekli açısından fark yoktu (p>0,05). Bununla birlikte tedavi başlanmış bebeklerin tedavi başlanma yaşı, doğum ağırlıkları ve başvurudaki serbest T4 düzeyleri daha düşük idi (sırası ile p<0,001, p=0,045 ve p<0,001). Başvuru TSH düzeyleri daha yüksek idi (p<0,001). En az 3 yıllık izlemi olan çocuklarda kalıcı KH sıklığı %36,5 (42/115) ve tiroid disgenezi sıklığı %16,7 (7/42) tespit edildi. Kalıcı KH tanısı almış bebeklerin %58,5'ine ilk 21 gün içinde; %82,5'ine ise ilk bir ay içinde tedavi başlanmıştı. Kalıcı ve geçici KH tanılı bebekler arasında cinsiyet, doğum şekli, tedavi başlanma yaşı, doğum ağırlıkları, başvurudaki TSH düzeyleri arasında anlamlı fark yoktu (p>0,05). Serbest T4 düzeyleri kalıcı KH'li çocuklarda daha düşüktü (p= 0,044). Kalıcı KH tanısı almış bebeklerin yaklaşık yarısında tedavinin doğum sonrası 21 günden sonra başlanılmış olması tarama sonrası bebeklerin değerlendirilme süreçlerinin gözden geçirilmesi gerektiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: konjenital hipotiroidi, tiroid disgenezisi, yenidoğan taraması

Çalışma akış diagramı



Çalışma akış diagramı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-005]

Nadir bir santral hipotiroidi nedeni: X'e bağlı geçişli *IRS4* mutasyonu

Özge Köprülü[1], Hilmi Tozkır[2]

[1]Tekirdağ Dr. İsmail Fehmi Cumalıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği
[2]Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik ABD

Giriş: Santral hipotiroidi, TSH üretiminde yetersizliğe bağlı tiroid hormon eksikliği ile karakterizedir. Sıklıkla çoklu hipofiz hormon eksikliklerinin bir parçası olarak karşımıza çıkar ancak olguların %20-25'inde izole TSH eksikliği olarak da görülebilir. Doğumsal formlar, geç tanı aldığı durumda büyüme ve gelişmeyi olumsuz etkileyebilir. Günümüzde santral hipotiroidiye neden olabilecek genlerin bazıları tanımlanmıştır. Burada, geç tanı aldığı halde büyüme ve gelişmesi etkilenmemiş, ailede hipotiroidi öyküsü olan ve tüm egzom analizi ile IRS4 varyantı saptanan bir olgu sunuldu. Olgu: 15 yaş erkek hasta, rastlantısal saptanan serbest tiroksin (sT4) düşüklüğü nedeni ile polikliniğimize yönlendirildi. Aktif bir şikayeti olmayan olgunun son 4 aydır bakılan tetkiklerinde sT4 düşük seyretmekteydi. Miadında normal spontan vajinal yol ile 3400 gr olarak doğduğu öğrenildi. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Ablası ve kuzeni hipotiroidi nedeniyle tedavi görmekteydi. Fizik bakısında; vücut ağırlığı 70 kg (0,6 SDS), boyu 178,1 cm (0,99 SDS) idi. Puberte muayenesi Tanner evre 4 ile uyumluydu. Tiroid bezi non-palpable idi. Laboratuar incelemesinde kan sayımı, iyonlar, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normaldi. Hormon profilinde TSH: 1,97 mIU/ml (N: 0,7-5,97), sT4: 0,65 ng/dl (N: 0.96-1,77), Prolaktin: 7,7 ng/ml (N: 4,79- 23,3), ACTH: 54 pg/mL, Kortizol:9,7 µg/dL saptandı. Tiroid otoantikorları negatifti. Hipofiz MRG normal saptandı. Olguya santral hipotiroidi tanısı ile L-tiroksin tedavisi başlandı ve ailede benzer vakalar olması nedeniyle yapılan tüm egzom analizinde IRS4 geninde çerçeve kaymasına neden olan hemizigot c.1772delG varyantı saptandı. Bu varyant ACMG/AMP kriterlerine göre "muhtemel patojenik" olarak sınıflandırıldı. Ailedeki benzer vakaların genetik incelemesi devam etmektedir. Sonuç: Santral hipotiroidi nedeni ile araştırılan olguda X'e bağlı geçiş gösteren IRS4 varyantı saptandı. Santral hipotiroidi nadir bir durum olması ve TSH yüksekliği olmaması nedeniyle geç tanı alabilmektedir. Tüm egzom analizi ile genetik nedeni saptamak mümkün olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: santral hipotiroidi, *IRS4*, insulin receptor substrate 4

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-006]

Fanconi aplastik anemisi ve Graves hastalığı birlikteliği

Elif Söbü, Berkin Berk Akbeyaz

Kartal Dr. Lütfi Kırdar Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç:
Hemopoetik kök hücre nakli (HKHN); kalıtsal veya edinilmiş hematolojik hastalıklar ve bazı metabolik hastalıkların küratif tedavisinde önemli yer tutar. Ancak nakil sonrası hipotiroidi veya nadiren hipertiroidi ve tirotoksikoz görülebilir. Nakil sonrası hipertiroidi graft versus host hastalığı (GVHH) veya donörün immun hücrelerinin alıcıya geçişine bağlı olabilir

Olgu:
Birinci derece kuzen evliliği olan sağlıklı baba ile annenin 1. gebeliğinden 1. canlı doğumu olarak term 2500 gr doğurtulmuş. İki yaşında Fanconi aplastik anemisi tanısı ile allojenik kemik iliği transplantasyonu yapılmış. Yürümede bozukluk nedeniyle başvuran 4 yaş 9 aylık kız olgunun fizik bakısında canlı bakış, proptoz ve evre 1 guatrı mevcuttu. Tartı: 25,6 kg (2,32 SD), boy:119 cm (2,29 SD), puberte evresi Tanner evre 1 olarak değerlendirildi. Kalp tepe atımı 126/dk ve diğer sistemik muayeneleri normaldi. Kan tetkiklerinde TSH:<0,005 mIU/ml, serbest T3: >32,5 ng/dl, serbest T4: >8 ng/dl, ALT:59 U/L, AST: 42 U/L, anti TPO: 62 IU/ml, antitiroglobulin: 14 IU/ml, TSH reseptör antikoru: 40 IU/L (N:0,00-1,75) saptandı. Tiroid ultrasonografisinde tiroid boyutları artmış, konturları lobule ve parankim heterojen olarak raporlandı. GVHH'nın sistemik belirtileri; döküntü, ishal, sarılık, ağız ve göz kuruluğu ve ateş, yoktu. Ailesinde tiroid hastalığı ve radyoterapi öyküsü yoktu. Olguya 1 mg/kg propronalol ve 0.4 mg/kg metimazol tedavisi başlandı. Antitiroid tedavinin 13. ayında 0,2 mg/kg metimazol tedavisi devam etmektedir.

Sonuç:
Fanconi anemisi; aplastik aneminin kalıtsal bir formudur. Kromozom kırıklarına duyarlılık ve artmış malignite sıklığı ile ilişkilidir. Boy kısalığı, hipergonadotropik hipogonadizm ve hipotiroidi hastalığa eşlik edebilen endokrin sistem bulgularıdır. Allojenik hemopoetik kök hücre nakli hastalığın küratif tedavisinde tercih edilebilir. Olgumuzda hemopoetik kök hücre naklinden yaklaşık 2,5 yıl sonra hipertiroidi gelişmişti. Hemogramında özellik olmaması nedeniyle hastaya biyopsi yapılmadı. Hem donörden geçen antikorlar, hem de GVHH'na bağlı olarak hastalarda hipertiroidi gelişebilir. HKHN öncesi ve sonrasında tiroid fonksiyonları açısından olguların izlenmesi önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: fanconi anemisi, allojenik kemik iliği nakli, hipertiroidi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-007]

Geç tanı alan Otoimmün Atrofik Tiroidit olgu sunumu

Halil İbrahim Gün, Beray Selver Eklioğlu, Mehmet Emre Atabek

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Konya

Giriş: Otoimmün atrofik tiroidit nadir görülen edinsel bir hipotiroidi nedenidir. Burada geç başvuru nedeniyle hipotiroidinin birçok bulgusunun saptandığı otoimmün atrofik tiroiditi olan bir olgu sunulmuştur. Vaka: 13 yaşındaki kız hasta, boy kısalığı nedeniyle başvurdu. Tahlillerinde primer hipotiroidi saptandı. Hastanın anne babası arasında akrabalık olmadığı, ulusal yenidoğan tarama programı sonucunun normal olduğu öğrenildi. Nöromotor gelişiminin normal olduğu, son yıla kadar büyümesinin yaşıtlarıyla benzer şekilde olduğu belirtildi. Son aylarda halsizlik şikayetinin başladığı, okul başarısının kötüleştiği, üşüme ve kabızlık şikayetlerinin arttığı bildirildi. Fizik muayenesinde vücut sıcaklığı 36,1°C, nabız 56 atım/dk, solunum sayısı 18/dk, kan basıncı 110/70 mmHg idi. Vücut ağırlığı 42 kg (-0,76SDS), boyu 145 cm (-2,17SDS) idi. Hasta apatik görünümdeydi. Fasiyal miksödemi vardı. Boyun muayenesinde guatr saptanmadı. Hareketleri oldukça yavaştı ve derin tendon refleksleri azalmıştı. Puberte muayenesinde tanner evre 3 telarş, evre 2 pubarş ve aksillarş tespit edildi. Cildi kaba ve kuruydu. Laboratuvar tahlillerinde; TSH: 973 mU/L (0.27-4.2), sT4: 0,039 ng/dl (0.93-1.7), Anti-TPO: 235 U/ml (0-34), Anti-TG: 16.1 U/ml (0-115), TSH reseptör blokan antikor: 0.61 IU/L (0-1.5), total kolesterol: 303 mg/dl (0-200), LDL kolesterol: 209 mg/dl (>130), kreatin kinaz: 1510 U/L (26-192), ALP: 41U/L (153-362) idi. Kemik yaşı 10 yaş ile uyumluydu. Tiroid ultrasonografisinde sağ lob 2,81 ml, sol lob 2,92 ml (toplam volüm 0,59 SDS) parankim heterojen ve yoğun psödonodüler görünüm izlendi. Elektrokardiyografide düşük QRS voltajı ve sinüs bradikardisi tespit edildi. Ekokardiyografide minimal perikardiyal efüzyon saptandı. Hastamız otoimmün atrofik tiroidit olarak değerlendirildi ve hastaya levotiroksin tedavisi başlandı ve kademeli doz artırımı yapıldı. 2 hafta sonraki kontrolünde miksödemin geçtiği görüldü ve hareketliliğinin normale geldiği belirtildi. Hasta, puberte ve büyüme açısından izlenmesi ve tedavi yönetimi amacıyla takibe alındı. Sonuç: Otoimmün atrofik tiroidit kliniğinde guatr oluşmaması nedeniyle başvuru daha geç ve klinik daha ağır olabilmektedir. Guatr edinsel hipotiroidi de sık bir bulgu olurken guatrın eşlik etmediği otoimmün tiroidit tabloları olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hipotiroidi, Miksödem, Otoimmün atrofik tiroidit

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-008]

Erken Çocukluk Döneminde Mitotik Olarak Aktif Foliküler Nodül: Tiroglobulin Geninde Novel Mutasyonu Olan Olgunun 10 yıllık İzlemi

Sirmen Kızılcan Çetin[1], Zehra Aycan[1], Zeynep Siklar[1], Serpil Dizbay Sak[2], Serdar Ceylaner[3], Elif Özsu[1], Merih Berberoğlu[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Ankara
[3]INTERGEN Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma ve Uygulama Merkezi, Ankara

Giriş:
Tiroglobulin (TG) genindeki fonksiyon kaybı mutasyonları,dishormonogenezin yaygın bir nedenidir. Bu olgularda erişkin dönemde nadiren tiroid karsinomları bildirilmiş, çocuklarda tanımlanmamıştır.Burada, TG geninde novel mutasyona sahip 11 yaşında, mitotik olarak aktif foliküler nodülü olan olgu sunulmuştur.
Olgu:
Onbir günlük kız hasta, yedi günlükken yenidoğan tarama testi ile saptanan TSH yüksekliği(75,5 µIU/mL) nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde ağırlığı 3820gr, boyu 53cm, baş çevresi 35,5cm, ön fontanel 3x3cm, arka fontanel 1x1cm'di. Tiroid nonpalpabl, sistemik muayenesi normaldi. Laboratuarda; sT4: 5,58 pmol/lt (N:7-16),TSH: >100mIU/ml (N:0,34-5,36), idrar iyot düzeyi 159 µg/L, TG <0,1ng/ml (N:1,15-50) saptandı. USG'da tiroid hacmi 2,07ml (4,45SD)'di. Bu bulgularla dishormonogeneze bağlı konjenital hipotiroidi düşünülen olguya 10 mcg/kg/gün LT4 başlandı. İzlemde büyüme gelişmesi normal, sT4 hedeflenen düzeyde, TSH normal aralıkta seyretti. Yıllık USG yapılan olguda 10 yaşında; sol tiroid lobunun alt polünde 7x6 mm boyutunda, düzgün sınırlı, vaskülaritesi artmış, mikrokalsifikasyon içermeyen hipoekoik nodül saptandı. Lenfopati ve metastaz yoktu. İnce iğne aspirasyon biyopsi yapılan nodülün sitolojik incelemede Bethesda-IV olarak raporlandı. Nodül, papiller benzeri nükleer özelliklere sahip noninvaziv foliküler tiroid neoplazmı için şüpheli (NIFTP) olarak değerlendirildi.Konsey kararı ile total tiroidektomi yapıldı. Patolojik incelemede sol lobda 16 mm'lik iyi sınırlı, insular ve solid paternli foliküler nodül saptandı. Mitotik aktivite ve Ki67 proliferasyon indeksi alışılmadık şekilde yüksekti(sırasıyla 10 mitoz/2mm2 ve %10). Vasküler veya kapsüler invazyon izlenmedi.Nükleer değişiklikler papiller karsinom tanısı için yeterli değildi.Olgu tanımlayıcı olarak "mitotik olarak aktif foliküler tümör"olarak raporlandı. Moleküler analizinde yeni bir kompound heterojen TG [c.2149C>T (p.R717*)(P.Arg717Ter) / c.5361_5362 delCCinsG (p.H1787Qfs*3) (p.His1787GlnfsTer3)] muhtemel patojenik mutasyon saptandı. Postoperatif bir yıllık izleminde 2,5µg/kg/gün tedavisi altında;tiroid fonksiyonları,tiroid ve boyun USG'ları normal seyretti.
Sonuç:
Dishormonogeneze bağlı konjenital hipotiroidili bu olgu ile prepubertal dönemde saptanan nodülde yüksek mitotik aktiviteli folikuler lezyonun,TG genindeki novel patojenik mutasyonla ilgili olabileceğine dikkat çekilmek istenilmiştir. Erişkinde dishormonogenez zemininde tiroid kanseri görülebilirken çocuklarda bildirilmemiş olması;tiroid kanserlerin erken tanısı için moleküler çalışma yapılmasının,yıllık ultrason ile izlenmesinin önemli olduğunu düşündürmüştür.

Anahtar Kelimeler: konjenital hipotiroidi, novel mutasyon, *TG*, tiroglobulin sentez defekti, tiroid kanser

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-009]

Pediatrik Santral Hipotiroidi Hastalarının İzlemindeki Klinik Bulguları ve Laboratuvar Karakteristikleri

Şafak Demirtaş, Zeynep Şıklar, Elif Özsu, Zehra Aycan, Ayşegül Ceran, Sirmen Kızılcan Çetin, Gizem Şenyazar, Seda Erişen Karaca, Sema Nilay Abseyi, Merih Berberoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoljisi Bilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç: Bu Çalışmada santral hipotiroidi tanısı alan olguların izole ya da çoklu hipofiz hormon eksiklikleriyle birlikte görülme sıklığı, tedavileri ve izlemi değerlendirilmiştir. Gereç-Yöntem: Son on yılda 18 yaş altı, izole ya da çoklu hipofiz hormon eksikliğine bağlı oluşan santral hipotiroidili tüm olgularının klinik ve laboratuvar verileri retrospektif olarak araştırıldı. Hastaların başvuru bulguları, etyolojik özellikleri antropometrik ölçümleri ve uzun dönem tedavi izlemleri değerlendirildi. Bulgular: Toplam 51 hasta çalışmaya alındı(23K/28E).Beş olguda(%9,8) izole santral hipotiroidi,46 olguda(%90,2)çoklu hipofiz hormon eksikliği mevcuttu. Çoklu hipofiz hormon eksikliği olan hastaların içinde en sık neden 34 hastada(%73,9) intrakraniyal kitleye bağlı olup, en sık kitle 22 hastada(%47,8) görülen kraniyofarenjioma idi. Başvuru bulguları arasında; baş ağrısı(%39,2),boy kısalığı(%25) ve görme problemleri(%13) en sık nedenlerdi. Santral hipotiroidiye; ACTH %69 (n=32),ADH %45 (n=21),BH %26(n=12) ve FSH-LH %6,5(n=3) eşlik ediyordu. İzole olgularda yakınmalar çeşitlilik göstermekteydi Olguların %9.8'inde prematür doğum hikayesi vardı. Başvuru yaşı ortanca 6,83 yıldı(0.01-16.45). Ortalama boy SDS -1.11 ± 1.3 ve vücut kitle indeksi SDS 1,08 ±1,67 olup,%25(n=13) hastada boy kısalığı ve %17,9 hastada(n=9) obezite saptandı. Başvuruda hastalarda ortalama TSH 1.35 ± 1.57µıu/mL, sT4 8.32 ± 2.92 (11-22)pmol/L olup tüm hastalarda sT4 düşüktü. Başvuru sırasında hastaların %58.1'inde(n=30)TSH değerleri düşük(<1 µıu/mL),%39'unda(n=20)TSH normal (1-5µıu/mL) ve %1,96'da(n=1)TSH'da ılımlı yükseklik saptandı. L-tiroksin ortalama 2.06 ± 1.82mcg/kg/gün olarak başlandı ve izlemde 1.41± 0.31mcg/kg/güne kadar dozun azaldığı görüldü. Toplam 3.02 ± 1,15yıllık izlem süresince sT4 değerleri ortalama 13.09-16,59(n:11-22) arasında seyretti. Bununla birlikte hastaların yaklaşık yarısınında sT4 değerlerinin referans aralığı alt sınırı ila yarısı arasında seyrettiği görüldü. Sonuç: Santral hipotiroidili tüm olguların en sık nedeni intrakraniyal kitleler olduğundan SSS görüntülemesi yapılması önemlidir. İzole vakalarda klinik bulgular silik ve tanı yaşına göre çeşitlilik gösterirken, çoklu hipofizer hormon eksikliği olan hastalarda etyolojik nedene göre daha belirgin klinik bulgular görülmektedir. Hastaların sT4 değerleri dikkatli izlenmeli ve doz ayarlaması açısından sT4 değerlerinin üst normal aralıkta izlenmesi hedeflenmelidir.

Anahtar Kelimeler: santral hipotiroidi, tedavi, uzun dönem

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-010]

Yenidoğan tarama testinde hipotiroidi şüphesi olan bir olgu: Tiroid hormonu direnci-β

Şafak Demirtaş[1], Zeynep Şıklar[1], Serdar Ceylaner[2], Elif Özsu[1], Zehra Aycan[1], Ayşegül Ceran[1], Sirmen Kızılcan Çetin[1], Gizem Şenyazar[1], Seda Erişen Karaca[1], Sema Nilay Abseyi[1], Merih Berberoğlu[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoljisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Intergen Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma ve Uygulama Merkezi, Ankara

GİRİŞ ve Amaç: Tiroid hormon direnci; alfa ve beta reseptörlerdeki inaktive edici mutasyonlar nedeniyle, tiroid hormonuna karşı duyarlılığın azaldığı nadir hastalıklardır. Yüksek tiroid hormon seviyeleri, uygun olmayan şekilde normal veya yüksek tiroid stimulan hormon (TSH) sekresyonu ve iyodotironin etkisine azalmış periferik doku yanıtı ile karakterizedirler. Asemptomatik olabildiği gibi istirahat taşikardisi, boy kısalığı, dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu ve guatr gelişebilmektedir. Yenidoğan taramalarında yüksek TSH nedeni ile hipotiroidi ile karışabilmektedir. Olgu: Zamanında, 3140 gr doğan olgu 26 günlükken tarama testinde TSH:15,96 olarak tespit edilmesi üzerine konjenital hipotiroidi ön tanısıyla kliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde; genel durumu iyi, aktif, VA: 4350 gr, boy 55 cm, baş çevresi 36 cm, ön fontanel 1x1 cm, arka fontanel kapalı, nabız: 120/dk, sistem bulguları doğal, guatr yoktu. Laboratuvar incelemesinde; TSH:4,68 ve 6,24 µıu/mL, sT4: 36,5 pmol/L ve 35,7 (11-22), sT3: 14,2 ve 12,6 pmol/L (3,1-6,8) bulundu. Anne ve babanın tiroid fonksiyon testleri normaldi. Yüksek sT4 ile baskılanmamış TSH değerleri ve klinik ötiroid olan hastada tiroid hormon direnci olabileceği düşünülerek genetik çalışması yapıldı. Olguda THRB geninde: heterozigot c.958C>T (p.R320C) (p.Arg320Cys) mutasyonu saptandı. Olguya tiroid hormonu direnci-β tanısı konuldu. Anne, baba ve kardeşinin analizlerinde mutasyona rastlanılmadı. Olgu bölümümüzde takip edilmekte olup, fizik muayane bulguları normaldir ve tedavisiz izlenmektedir. TARTIŞMA: Yenidoğan doğumsal hipotiroidi taramalarında yüksek TSH bulunan olgular nadir de olsa tiroid hormon direncine sahip olabilir. Laboratuvar olarak sT4 yüksekliğine karşın, normal TSH değerleri saptanan, klinik bulguları ötiroidi olan olgularda tiroid hormon direnci ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bu hastalar genellikle asemptomatik olarak seyrettiğinden, sadece laboratuvar sonuçlarına dayanarak tedavi verilmesinden kaçınılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: hormon direnci, tarama, tiroid, yenidoğan

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-011]

Geçici Hipofizer Hiperplazinin Nadir Bir Sebebi;Van Wyk-Grumbach Sendromu

Suat Tekin, Merve Güllü, Doğa Türkkahraman

Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş:
Tedavi edilmemiş uzun süreli şiddetli primer hipotiroidi sebebi ile oluşan hipofizer hiperplazi, puberte prekoz, dev over kistleri ve hiperprolaktinemi Van Wyk Grumbach (VWG) sendromu olarak tanımlanmaktadır. Olgu: 15,3 yaş kız olgu menoraji (15 günde bir mens,7-8 ped/gün) nedeniyle kadın doğum polikliniğine başvurdu. Pelvik USG'de sağ overde en büyüğü 5 cm, sol overde en büyüğü 8.5 cm olan multikistik görünüm saptandı. Laboratuvarda tümör markerları normal olan hastada ağır hipotiroidi ve hiperprolaktinemi tespit edildi. (TSH >500 uIU/mL (N: 0,36-5,8), sT4 <0.1 ng/dl (N: 0,61- 1,49), sT3 1,91 ng\L (N: 2,6 - 5,7), Anti TG 213,40 IU/ml (N:0 – 4), AntiTPO 24,30 IU/ml (N: < 10), Prolaktin 170 µg/L (N:3.34-26.72). Hipofiz MR'da hipofizer hiperplazi (yükseklik 17mm) optik kiazmaya inferiyorundan hafif bası saptandı. Hashimato tiroiditine sekonder ağır hipotiroidi gelişen hastaya düşük doz (1 µg/kg/gün) L-tiroksin tedavisi başlandı ve doz kademeli olarak arttırıldı. Tedavinin 5. ayında 1,5 µg/kg/gün dozunda ötiroidizm sağlandı. Takibinde adetleri düzene girdi ve pelvik USG de over kistlerinin kaybolduğu gözlendi. Tedavinin 11. ayında çekilen hipofiz MR'da hipofizer hiperplazinin tamamen kaybolduğu (hipofiz yüksekliği 6mm) tespit edildi.
Sonuç:
Hashimato tiroiditi çocuklarda yaygın görülen endokrin bir bozukluktur. Nadiren ağır hipotiroidiye neden olmaktadır. Geç tanı ve tedavi Van Wyk-Grumbach sendromuna yol açabilmektedir. Dev over kistleri over tümörleri ile, hipofizer hiperplazi ve hiperprolaktinemi ise prolaktinoma ile karıştırılabilmektedir. L-tiroksin tedavisi sonrası tüm bu bulgular gerilemektedir. Literatürde bilateral dev over kistleri ile başvuran çok az sayıda VWG sendromlu olgu bildirildiğinden olgumuzu sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Bilateral Over Kistleri, Hipotiroidi, Hipofizer Hiperplazi, Menoraji, Van Wyk-Grumbach sendromu

tedavi öncesi hipofiz MR



hipofizer hiperplazi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-012]

Primer Konjenital Hipotiroidi Tanılı Term Bebeklerde Hipotiroidinin Geçici Olacağı Erken Öngörülebilir mi?

Emine Saliha Ceylan[1], Emine Çamtosun[2], Ayşehan Akıncı[2], İsmail Dündar[2], Leman Kayaş[2], Nurdan Çiftci[2]

[1]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Malatya
[2]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Malatya

Amaç: Primer konjenital hipotiroidi (KH), çocukluk çağının en sık endokrin sorunlarından biridir. Tiroid disgenezisi saptanan olgularda yaşam boyu hormon replasmanı gerekmektedir. Diğer olguların ise çoğunda tedavi üç yıl sürdürülüp sonrasında ilaç kesimi denenmektedir. Çalışmamızda primer KH'li term bebeklerin başvuru ve izlem özellikleri incelenerek geçici KH'li vakaları önceden saptamaya yarayabilecek faktörlerin belirlenmesi amaçlandı. Gereç-Yöntem: Retrospektif çalışmaya, 2008-2018 yılları arasında merkezimizde primer KH tanısı konularak levotiroksin tedavisi başlanmış, izlemde kalıcı veya geçici KH olduğu netleşmiş 129 term olgu dahil edildi. Preterm olgular dışlandı. Geçici ve kalıcı KH tanılı olgular cinsiyet, başvuru yaşı ve tiroid hormon düzeyleri, başvuru ve izlem (6. ay, 1., 2. ve 3. yıl) tedavi dozları açılarından karşılaştırıldı. Bulgular: Hastalardan 44'ünün (%34,1) kalıcı, 85'inin (%65,9) geçici KH'si olduğu belirlendi. Kalıcı ve geçici KH grupları arasında hastaların tanı yaşı, cinsiyet dağılımı, tanıdaki sT4, TSH düzeyleri ve başlangıç tedavi dozları açılarından anlamlı fark saptanmadı (hepsinde $p>0,05$). Kalıcı KH grubunda 6. ay ilaç dozu ($p=0,003$), 1. yıl ilaç dozu ($p<0,001$), 2. yıl ilaç dozu ($p<0,001$), 3. yıl ilaç dozu ($p<0,001$) geçici KH grubundan anlamlı şekilde yüksek bulundu (ROC analizinde eşik değerler sırayla 2,08; 1,7; 2,17 ve 1,9 mcg/kg/gün olarak belirlendi). Sonuçlar: Term bebeklerde kalıcı ve geçici KH' nin üç yıldan önce ayırt edilmesinde izlemdeki tedavi dozlarının yol gösterici olabileceği belirlendi. Tedavinin 6. ay, 1. yıl veya 2. yılında belirlenen eşik değerlerinden daha düşük dozlarda Levotiroksin alan hastalarda KH geçici olabilir ve bu vakalarda 3 yıldan önce tedavi kesimi denemesi yapılabilir. Daha geniş serilerde bu eşik değerler doğrulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: konjenital hipotiroidi, geçici, kalıcı, tedavi kesimi, levotiroksin

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-013]

Primer Konjenital Hipotiroidi Tanılı Hastaların Etiyolojik Dağılımı

Ayşen Aksoy Genç[1], Enver Şimşek[1], Zeynep Ece Özgün[2]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir

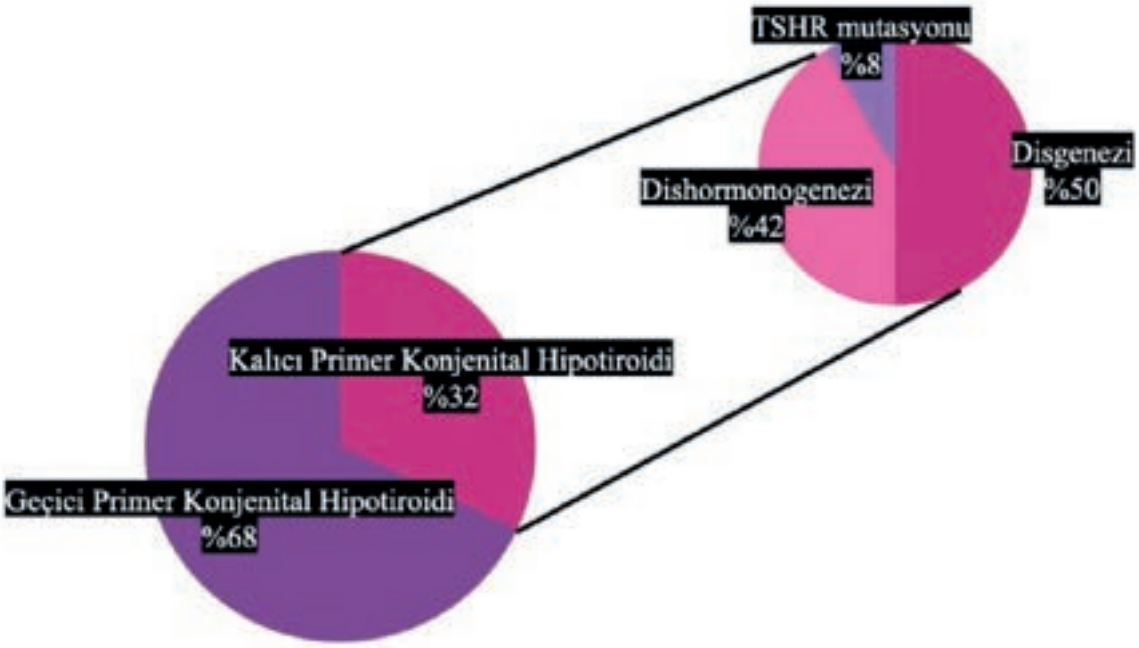
Amaç:
Konjenital primer hipotiroidi tanısı ile izlenmiş hastaların etiyolojik değerlendirilmesi.

Gereç Yöntem:
Kliniğimizde 2010-2019 yılları arasında primer konjenital hipotiroidi tanısı ile izlenmiş, tetkik edilmiş, 3 yaşına kadar takip ve izlemlerine düzenli gelmiş hastaların dosyaları retrospektif incelendi. Hastaların başvuru anındaki tetkikleri kaydedildi. Çalışmamızda tiroid disgenezisi tanısı konulan olgular sintigrafi ile tanı aldıktan sonra ultrasonografi ile doğrulandı. İlk başvuru tetkiklerinde etiyolojisi aydınlatılamayan hastaların izleminde 3 yaşında ilaç kesimi denendikten sonra yeniden ilaç başlanması gereken hastalar dishormonogenezis, ilaçsız izlenen grup geçici konjenital primer hipotiroidi olarak değerlendirildi.
Bulgular:
Kliniğimizde toplam 75 olgu primer konjenital hipotiroidi tanısı ile izlenmiştir. Hastaların %32 (n:24) kalıcı konjenital hipotirodi, %68 (n:51) geçici konjenital hipotiroidi tanısı almıştır (Şekil 1). Geçici konjenital hipotiroidi tanılı hastalarda etiyolojisi aydınlatılabilmiş 5 hasta mevcuttu. Bunlardan 2 hasta iyot eksikliği, 2 hasta iyot maruziyeti, 1 hasta da annesinde tiroid hastalığı olması nedeniyle bakılan TRAB pozitif olarak saptanmıştı. Tüm hastalar içinde sadece 1 hastada guatr tespit edilmişti. Hastanın tetkiklerinde idrar iyot düzeyi düşük saptanmıştı. Kalıcı konjenital hipotiroidi olgularının %50'si (n:12) disgenezi, %42'si (n:10) dishormonogenezi, %8'i (n:2) TSHR mutasyonu saptanmıştır. Tiroid disgenezisi tanılı hastalardan 4 (%17) olgu agenezi, 1 (%4) olgu hemiagenezi, 5 (%21) olgu ektopik, 2 (%8) olgu hipoplazik tiroid tanısını almıştır (Şekil 1). Çalışmamızın demografik verileri incelendiğinde kalıcı konjenital hipotiroidili olguların %58'i (n:14) kız, %42'si (n:10) erkek iken geçici olguların %33'ü (n:17) kız, %67'si (n:34) erkek hastaydı (Şekil 2). Geçici konjenital hipotiroidi için medyan TSH:37 µIU/mL (26-92), medyan sT4: 0,91 ng/dl(0,67-1,28) iken kalıcı konjenital primer hipotiroidi için medyan TSH 126 µIU/mL (34-322), medyan sT4:0,45 ng/dl (0,34-1,03) saptandı. Kalıcı grupta TSH anlamlı derecede yüksek, sT4 anlamlı derecede düşüktü. Bir hastada ve kardeşinde sintigrafi agenezi, ultrasongrafi normal değerlendirildiği için bakılan TSHR mutasyonu saptandı.

Sonuç:
Primer konjenital hipotiroidi tanısı ile izlenen hastaların çoğunluğunun geçici hipotiroidi olduğu, kalıcı konjenital hipotioridi hastalarında da en çok disgenezi olduğu saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Etiyoloji, Konjenital hipotiroidi, Kalıcı-geçici

Şekil 1



Etiyolojik Dağılım

Tablo 1

	Kalıcı Konjenital Primer Hipotiroidi	Geçici Konjenital Primer Hipotiroidi
KIZ	14 (%58)	17 (%33)
ERKEK	10 (%42)	34 (%67)

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-014]

Hashimato Tiroiditli Çocuklarda Tiroglobulin Gen Polimorfizmi

Gizem Şenyazar[1], Ahmet Cevdet Ceylan[2], Ayşegül Ceran[1], Sirmen Kızılcan Çetin[1], Seda Erişen Karaca[1], Sema Nilay Abseyi[1], Şafak Demirtaş[1], Elif Özsu[1], Zehra Aycan[1], Zeynep Şıklar[1], Merih Berberoğlu[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara
[2]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç
Hashimato tiroiditi (HT) otoimmün bir hastalık olup etyopatogenezde genetik ve çevresel faktörlerin rol oynadığı bildirilmekle birlikte halen bilinmeyenler mevcuttur. Etyolojiyi aydınlatmaya yönelik yapılan az sayıda çalışmada tiroglobulin (TG) genindeki polimorfizmlerin hastalığa yatkınlık yarattığı ve etnik kökene göre farklılıklar içerdiği bildirilmiştir. Ülkemizde bu kapsamda yapılan bir çalışma yoktur ve bu çalışmada HT'li olgularımızda TG gen polimorfizmlerinin araştırılması amaçlanmıştır.
Gereç ve Yöntem
Üniversitemiz Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran ve HT tanısı alan 102 hasta ve 51 kontrol grubu alınmıştır. HT; tiroid fonksiyon testleri; ötiroid, hipotiroid, subklinik hipotiroid olan hastalarda: Anti tiroidperoksidaz (Anti TPO), Anti tiroglobulin (Anti TG) antikorlarından en az birisinin pozitif olması ve tiroid USG'de tiroidit ile uyumlu bulgular olması olarak tanımlandı. Anti TPO ve Anti TG değerinin laboratuvarın üst sınırının iki katından yüksek olması pozitiflik olarak kabul edildi. Eşlik eden diğer otoimmun hastalığı olanlar çalışma dışı bırakıldı. Hastaların anamnez bilgileri, klinik, laboratuvar verileri dosya bilgilerinden elde edildi. Çalışmaya alınan olgularda TG geni rs2076740 ve rs853326 polimorfizmleri çalışıldı.
Bulgular
Ortanca tanı yaşları 11,6 (2-17,7) yıl olan hastaların %70'i kızdı. Ailesinde tiroid hastalığı öyküsü olan 72 hasta mevcuttu. Fizik muayenede %25 olguda guatr saptandı. Laboratuvarda;
Anti TPO %89, Anti TG %68 pozitif bulundu. Tanıda %31 hasta ötiroiddi. İzlemde 81 olguya levotiroksin tedavisi başlanması gerekti.
Yapılan genetik çalışmada rs2076740 polimorfizmi HT grupta CC, CT,TT genotipleri sırasıyla %45,2, %40,9, %14; kontrol grubunda %48,3, %38,3,%13,3 saptandı (p>0,05).
Çalışılan diğer polimorfizm rs2076740 HT grupta AA, AG,GG genotipleri sırasıyla %19,4, %49,5, %31,2; kontrol grubunda %10, %46,7,%43,3 saptandı (p>0,05).
Sonuç
Ülkemizde ilk kez bu çalışmada HT etyopatogenezinde ilişkili bulunan TG gen polimorfizmlerinden rs2076740 ve rs853326 hasta ve kontrol grubu karşılaştırıldığında aralarında anlamlı fark bulunmadı. Tek başına polimorfizmler ilişkili bulunmamakla birlikte farklı yolakların değerlendirilebilmesi için daha fazla düzenleyici genetik belirteçlerin kullanılması ve diğer ilişkili polimorfizmleri de içine alan daha geniş bir araştırma yapılması gerektiği düşüncesindeyiz.

Anahtar Kelimeler: hashimato tiroidit, tiroglobulin, polimorfizm, otoimmun tiroidit

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-015]

Çocukluk Döneminde Hashimoto Tiroiditinde Klinik Seyrin Değerlendirilmesi

Emine Esra Fırat[1], İclal Okur[2], Semra Çetinkaya[2], Betül Emine Derinkuyu[3], Şenay Savaş Erdeve[2]

[1]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara
[2]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Ankara
[3]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Çalışmamızda Hashimoto tiroiditi (HT) tanısı alan olguları periyodik aralıklarla klinik, laboratuvar ve radyolojik olarak değerlendirerek hastalığın klinik seyrini belirlemek amaçlandı. GereçYöntem:Buprospektifçalışmaya07.10.2019-15.03.2021tarihleriarasındabaşvuran,kroniksistemikhastalığıolmayan, ilaçkullanımöyküsüvermeyen,sendromikhastalığıolmayanHTtanısıalanhastalardahiledildi.Olgulartanıdaötiroid,subklinik hipotiroidi, aşikar hipotiroidi, hipertiroidi gruplarına ayrıldı ve 18. aya kadar klinik, laboratuvar ve radyolojik olarak izlendi. Bulgular: Otuz beş HT'li olgunun 29'u (%82,9) kız, 6'sı (%17,1) erkekti, yaş ortalaması 12,5±3,64 (3,4-18) yıldı, 26'sı (%74,3) pubertaldi. Tanıda %31,43 (n=11) ötiroid, %37,14 (n=13) subklinik hipotiroidi, %22,86 (n=8) aşikar hipotiroidi, %8,57 (n=3) hipertiroidi saptandı. Olguların %45,7'si (n=16) asemptomatikti, guatr 18 olguda (%51,4) vardı. Anti-TPO düzeyi 5202,2±17843,8 IU/ml, olguların %94,3'ünde (n=33), anti-Tg düzeyi 165,1±192,5 IU/ml, olguların %67,6'sında (n=23) pozitif saptandı. Tanıda gruplarda boy, boy sds, vücut ağırlığı (va), va sds, vki, vki sds, kalp tepe atımı, sistolik, diyastolik kan basıncı, guatr oranı, anti-TPO ve anti-Tg pozitiflik oranı ve düzeyleri benzerdi. Ultrasonografide %82,4 parankimde heterojenite, %67,6 hipoekojenite vardı, gruplar arasında benzerdi. Ötiroid grupta 2 olgu subklinik hipotiroidi (1 olgu 6. ayda, 1 olgu 18. ayda), 1 olgu hipertiroidi (3.ayda) geliştirdi. Ötiroid grupta tanı ve izlemde klinik, laboratuvar ve radyolojik bulgular benzerdi. Otuz beş olgunun 22'sine (%62,8) LT4 tedavisi başlandı (aşikar hipotiroidili 8 olgu, subklinik hipotiroidili 13 olgu, ötiroidik 1 olgu). Hem subklinik hem aşikar hipotiroidili gruplarda tanı ve izlemlerde klinik, laboratuvar, radyolojik bulgular benzer saptandı. Sadece subklinik hipotiroidili grupta anti-Tg pozitiflik oranı tanı sonrası izlemlerde istatistiksel olarak anlamlı şekilde azaldı (p=0,029). Sonuç: Hashimoto tiroiditli olguların tanıda yaklaşık yarısının asemptomatik olduğu görüldü. Olguların büyük bir kısmı (%60) hipotiroidi ile tanı alırken, bunu ötiroidi ve hipertiroidi takip etti. Hipotiroidik olguların tümünün tedavi ihtiyacı oldu. Tedavi başlanan grupta bir buçuk yıllık izlemde tiroid otoantikor düzeylerinin dalgalı seyrettiği, tiroid volümünde düşüş görülsede bu düşüşün anlamlılık düzeyine ulaşmadığı belirlendi.

Anahtar Kelimeler: Hashimoto tiroiditi, otoimmün tiroidit, hipotiroidi, hipertiroidi, çocukluk çağı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-016]

Göz Ardı Edilmiş Bir Hastalık: Çocukluk Çağı Santral Kongenital Hipotiroidi

Funda Feryal Taş[1], Şervan Özalkak[2], Mehmet Nuri Özbek[3]

[1]S.B.Ü. Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[2]Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi
[3]Mardin Artuklu Üniversitesi

Santral hipotiroidi (SH) tiroid hormon yetersizliği ile birlikte düşük, normal ya da hafif artmış TSH düzeyi olarak tanımlanır. Santral konjenital hipotiroidi (SKH) izole ya da sıklıkla görüldüğü gibi multipl hipofizer hormon eksikliğinin bir komponenti olabilir. Bu çalışmada kliniğimizde tanı almış santral hipotiroidi olgularının klinik özellikleri değerlendirildi. Bu çalışmada kliniğimizde santral hipotiroidi tanısı alan 93 hasta retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların 83'ü santral hipotiroidiye ek olarak en az bir başka hipofiz hormon eksikliği ile birlikte iken 10'u izole santral hipotiroidi olarak izlenmekteydi. Ortalama tanı yaşları 86,5±59 ay ve sadece 21'i iki yaş altında tanı almışlardı. Ancak yeni doğan döneminde tanı alan hasta yoktu. Toplam 93 hasta değerlendirildiğinde; başvuru anındaki ortalama boy SDS'leri -3.53±1.69, ağırlık SDS -2.46±1.72, ortalama fT4 düzeyi 0.63±0.17 ng/ml, TSH düzeyi 2.61 ±1.59 IU/mL idi. Ana başvuru semptomu boy kısalığı idi. Bunu dışında uzamış sarılık, mikropenis, hipoglisemi, konstüpasyon gibi semptomlar ile başvuran olgular nispeten daha erken yaşlarda tanı almışlardı. Erken yaşta tanı alanlar daha iyi boya sahiptiler. Çoklu hipofiz hormon eksikliği olan olguların %30'unda Kranial MRG ile bir patoloji gözlendi, izole SKH olguların sadece birinde rathke kleft kisti vardı. Sonuç olarak hem klinik olarak nispeten daha hafif bulgular olması ve hem de dünyadaki neonatal taramaların çoğunda sadece TSH bakılarak primer konjenital hipotiroidinin taranması nedeni ile SKH göz ardı edilmiş bir hastalık grubudur. Ancak TSH ile birlikte fT4 bakılan neonatal tarama verileri bize SKH sıklığının göz ardı edilemeyecek düzeyde olduğunu göstermektedir. SKH ile ilgili güncel çalışmaların daha çok genetik etyoloji üzerine yoğunlaştığı görülmektedir. Klinik özellikler ve SKH izlem sonuçlarının literatüre daha çok kazandırılması gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Santral hipotiroidi, çocukluk çağı, boy kısalığı, hipofizer hormon eksikliği

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-017]

Konjenital Hipotiroidi Olgularının Etiyolojik Değerlendirilmesi

Yasemin Kınalı Çetin, Esra Döğer, Mahmut Orhun Çamurdan, Aysun Bideci, Peyami Cinas

Gazi Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Konjenital hipotiroidi(KH)'li bebekler tarama programları sayesinde erken tanı almakta ve tedavileri erken başlanabilmektedir. Altta yatan nedene bağlı olarak KH olguları geçici veya kalıcı olabilmektedir. Bu çalışmada geçici ve kalıcı KH olguların etiyoloji, tanı yaklaşımları, tedavi dozları ve süreleri prognoz açısından karşılaştırılmıştır. Bulgular: Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Endokrinoloji Bilim Dalı'nda 2006-2019 yılları arasında KH tanısı alan 287 hastadan takiplerine düzenli devam eden 88 hasta(47 erkek, 41 kız) çalışmaya dahil edildi. Hastaların dosyaları retrospektif olarak tarandı. Çalışmaya alınan 88 olgunun 37(%42)'sinda (24 kız, 13 erkek) kalıcı konjenital hipotiroidi, 51(%58) olguda (17 kız, 34 erkek) geçici konjenital hipotiroidi saptandı. Tanı yaşı kalıcı KH olan grupta 17±10 (4-45)gün, geçici KH tanısını alan grupta 18±8 (4-45)gündü. Geçici KH' li olguların tedavilerinin yüzde yirmidokuzunun üç yaşından önce kesildiği gözlendi. Kalıcı ve geçici olan gruplar arasında doğum şekli, haftası, ağırlığı, tanı yaşı, tanı anındaki şikayetleri, annede ve ailede tiroid hastalığı varlığı ve başlangıç L-tiroksin dozları açısından fark saptanmadı. Kalıcı KH grubunda tanı anındaki TSH değeri geçici KH grubundan anlamlı oranda yüksekti(p=0,000). Kalıcı KH tanısı alan hastaların başvuru anındaki sT4 değeri geçici KH grubundan daha düşüktü(p=0.01). İzlemin 6.ayı, 1.yılı, 2.yılı ve 3. yılında geçici KH grubunda LT4 dozu kalıcı gruptan düşüktü(p=0.000). Tanıda etiyolojik değerlendirmeye yönelik yapılan tiroid ultrasonografisinde dizgenezi grubunda yer alan 25 olgunun izlemde 22'si kalıcı KH(14 agenezi, 7 ektopi, 1 hipoplazi), 3'ü geçici KH(3 hipoplazi) tanısını aldı, geri kalanında tiroid ultrasonografisi normal saptandı. Sonuç: Primer KH tanısı alan yenidoğanların yarısından fazlasının tiroid disfonksiyonun geçici olduğu ve üçte birinin LT4 tedavilerinin ise üç yaşından önce kesildiği gözlendi bu nedenle geçici ve kalıcı KH arasındaki ayırım 3 yaşından daha erken değerlendirilmesi gerekebileceği akılda tutulmalıdır. Ayrıca izlemin altıncı ay, 1. 2. ve 3. yıllarındaki tiroksin dozunun düşük olması kalıcı/geçici primer KH ayrımının yapılmasında yol gösterici olabilir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital hipotiroidi, Geçici Konjenital Hipotiroidi, Kalıcı Konjenital Hipotiroidi, etiyoloji

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-018]

Çocuk ve Adölesan Yaş Grubundaki Hipertiroidili Olguların Değerlendirilmesi ve Graves Hastalığı Olgularının Uzun Süreli İzlemi

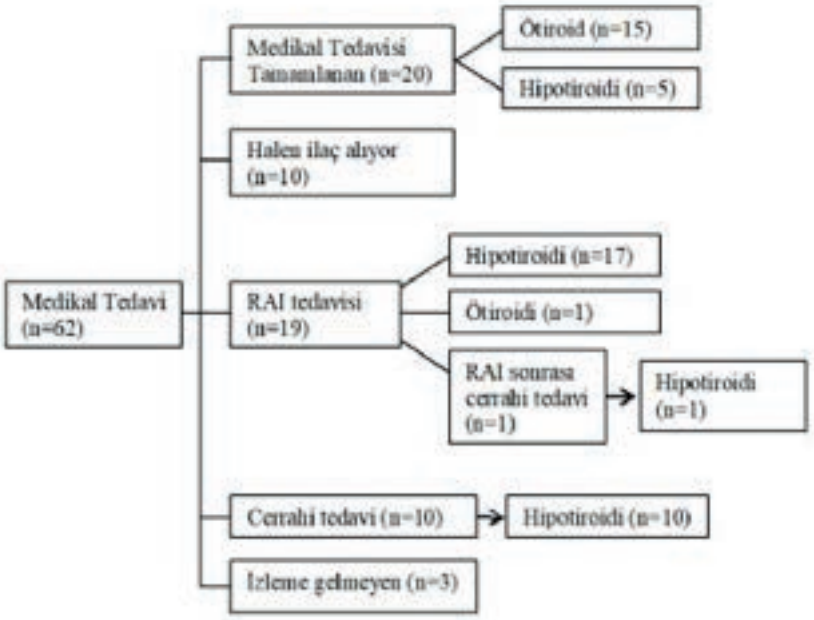
Emregül Işık[1], E. Nazlı Gönç[2], Z. Alev Özön[2], Nurgün Kandemir[2], Ayfer Alikaşifoğlu[2]

[1]Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, çocuk endokrinoloji, Ankara
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, çocuk endokrinoloji, Ankara

Çocuk ve adölesan yaş gurubunda Graves Hastalığı klinik seyir ve tedavi sonuçlarının değerlendirilmesi. Hipertiroidi tanısı serum serbest T3 ve/veya serbest T4 düzeylerinde artış ile birlikte TSH'da baskılanma (TSH <0,05 mIU/l) ve ayrıca hipertiroidinin klinik bulgularının eşlik etmesiyle konuldu. Hipertiroidiye eşlik eden TSH reseptör antikorunun pozitif olması ya da oftalmopati varlığında Graves Hastalığı tanısı konuldu. Hipertiroidi ve TSH reseptör antikorlarının negatif olması, antiTPO pozitifliği, guatr, ultrasonografide tiroid ekojenitesinde artış Hashimato tiroidit tanısını koydurdu. Relaps en az 18 ay antitiroid ilaç tedavisi uygulanan hastalarda ilaç kesildikten sonra hipertiroidi semptom ve bulgularının yeniden ortaya çıkması olarak tanımlandı. Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı'nda 2000-2012 yılları arasında hipertiroidi tanısı alan 80 hasta dosyası, 2013 yılında retrospektif değerlendirildi. Olguların 62'sinde Graves hastalığı, 13'ünde Hashimoto tiroiditi, 4'ünde amiodaron veya interferon tedavisine bağlı hipertiroidi, 1 hastada ise TSH reseptör aktivasyon mutasyonu saptandı. Graves hastalığında başvuru yaşı ortalama 11,59±3,65 yıl, %62,9'u başvuruda pubertal idi. Kız/erkek oranı puberte öncesi 1,3/1 iken pubertede 4,6/1 idi. Graves hastalığı olan tüm hastalara ilk tedavide antitiroid ilaç başlandı. Yirmi hasta (%32,2) yalnız antitiroid ilaçlar ile tedavi edildi, bunların ortalama tedavi süresi 31,86±19,21 ay idi. Yirmidört hastada ortalama 36,39±12,62 ay antitiroid ilaç tedavisi sonrası ilaç kesildiğinde veya dozu azaltıldığında relaps görüldü. Graves hastalığı olan 19 hastada (%30,6) izlemde ilaç yan etkisi görüldü, en sık transaminazlarda artış (%12,9) ve lökopeni (%9,7) saptandı. İzlemde medikal tedaviye yanıtsızlık veya ilaç yan etkisi nedeni ile 19 hastaya (%30) RAI, 11 hastaya (%17.7) cerrahi tedavi uygulandı. Graves hastalığı olan 2 hastada TİİAB si veya tiroidektomi sonucu tiroid papiller karsinoması saptandı. Graves hastalığı, çocuklarda hipertiroidinin en sık nedenidir, 2 yıl süreli antitiroid ilaç tedavisi ile remisyon oranı düşüktür, relaps oranı yüksektir. Kalıcı tedavi (total tiroidektomi veya RAI tedavisi) seçiminde; çocuğun yaşı, antitiroid ilaç etkinliği ve yan etki varlığı, büyük guatr veya tiroid nodülü ve eşlik eden hastalıklar dikkate alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Graves Hastalığı, hipertiroidi, RAI tedavisi

Graves hastalığı tanısı alan ve medikal tedavi başlanan hastalara uygulanan tedavi ve son durum bilgilerinin değerlendirilmesi.



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-019]

Süt Çocukluğu Yaş Grubuna Özel Tiroid Hormon Pediatrik Referans Aralıklarının Belirlenmesi

Deniz Mavi[1], Ayşe Derin Nalçakan[1], Ezgi Aysu Şahin[1], Hanife Avcı[2], Ahmet Ergun Karaağaoğlu[2], Oytun Portakal Akçin[3], Zeynep Alev Özön[4]

[1]Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Ankara, Türkiye
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
[3]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyokimya Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
[4]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç: Tiroid hormonları, normal nörolojik gelişimin temel yapıtaşlarındandır. Özellikle de erken çocukluk döneminde tiroid hormon yeterliliğinin önemi düşünüldüğünde, bu hormonların düzeylerinin değerlendirilmesi için doğru ve belirleyici referans aralıklarının kullanılması gerektiği anlaşılmaktadır. Türkiye popülasyonunda bu yaş grubuna özel tiroid hormon referans değerleriyle ilgili geniş ölçekli bir çalışma bulunmamaktadır. Bu nedenle çalışmamızda indirekt metodla, 0-18 ay yaş süt çocuğu ve yeni doğanlarda tiroid hormonları için RA ve persentil eğrileri oluşturmayı amaçladık. **Gereç-Yöntem:** Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi'ne 2015-2018 yılları arasında başvuran, tiroid hormon düzeyleri ölçülen ve tiroid ile ilgili bir hastalığı olmayan 2397 infant çalışmaya dahil edildi. Pre-term (s=324) ve termler (s=2073) için sT3, sT4 ve TSH düzeyleri analiz edildi. Beckman Coulter UniCel DxI 800 kullanılarak ölçüm yapılmış tiroid hormon düzeylerinden LMS (Lambda-Mu-Sigma) metodu kullanılarak persentil eğrileri ve 5., 90. ve 95. persentil değerleri oluşturuldu. İstatiksel analizler gamlss R4.4.1 paketi kullanılarak gerçekleştirildi. **Bulgular:** 0-1 ay arası yenidoğan termlerde 10 mIU/L ve pretermlerde 9 mIU/L altındaki TSH düzeyi 95 persentilin içerisindedir. sT4 düzeyi açısından 11.5 -23.5 pmol/L (5-95 persentil) normal sınırları yansıtmaktadır. 6. aya kadar pretermlerin TSH düzeyi termlere göre daha yüksektir; termler için 4.82 mIU/L'nin ve pretermler için 7.28 mIU/L'nin altındaki TSH düzeyi 95 persentil içerisindedir. TSH düzeyi 6.aydan sonra yetişkin düzeylerine yaklaşmaya başlamakla birlikte hala yetişkinler için üst sınır olarak belirlenen düzeylerin üzerinde kalmaktadır. **Sonuç:** Konjenital hipotiroidizmin erken teşhisi ve tedavisi normal nörolojik gelişim açısından kritik öneme sahiptir. Doğru laboratuvar değerlendirme tanı için temel faktörlerdendir. Bu doğrultuda çalışmamız sonucunda yaşamın ilk 18 ayında preterm ve term infantlar için yaşa özgül tiroid hormon düzey ve persentil eğrilerini ve RA'larını oluşturduk. Bunun yanı sıra, çalışmamızın önemli bulgularından biri olarak 0-1 ay infantlarda: 10 mIU/L ve 1-6 ay infantlarda: 6.5 mIU/L değerlerinin normal serum TSH seviyeleri açısından üst limit olarak kullanılabileceğini ortaya koyduk.

Anahtar Kelimeler: süt çocukluğu, tiroid hormonları, referans aralıkları

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-020]

Çocukluk Çağında Papiller Tiroid Kanseri Tanısı Alan Olgularımız

Burcin Cicek, Aşan Önder Camaş, Mervenur Büyükpastırmacı, Sibel Ergin Şahin, Banu Nursoy Şirvan, Merve Nur Hepokur, Hamdi Cihan Emeksiz

Medeniyet Üniversitesi Prof.Dr.Süleyman Yalçın şehir hastanesi

GİRİŞ: Tiroid kanserleri, çocukluk çağı kanserlerinin % 0,3-2,7'sini oluşturur ve genellikle asemptomatik tiroid nodülü tablosunda karşımıza çıkarlar. Tiroid kanserlerinden en sık görülen (%80) papiller tiroid kanseridir. Yavaş büyüyen infiltratif bir tümör olup yayılımı genellikle komşu lenf bezlerinedir. Amaç: Çocuk Endokrinoloji kliniğimizde papiller tiroid kanseri tanısıyla izlenen 10 vakayı değerlendirdik. Hastaların ortalama yaşı 12,3 dü ve kız / erkek oranı 8/2 idi Fizik muayenede 5 hastada guatr, 2 hastada ele gelen tek nodül mevcuttu. Laboratuar bulgularına göre tanı anında 8 tanesi normotiroid, 2 tanesi hipertiroiddi. Tiroglobulin seviyeleri 4 hastada yüksekti. 4 hastada tiroid otoantikorları pozitifti. Hastaların yapılan tiroid ultrasonografilerinde 5 hastada tek nodül mevcutken, 5 hastada multinodüller saptandı. Yapılan İİAB ve cerrahi materyal patoloji sonuçları tüm hastalarda papiller tiroid kanseri olarak sonuçlandı, hastaların 3 tanesi mikropapiller tiroid kanseriydi. Hastaların tümüne çocuk cerrahisi tarafından total tiroidektomi yapıldı. Operasyon komplikasyonu olarak sadece 1 hastada kalıcı hipoparatiroidi saptandı. 5 hastaya RAİ tedavisi uygulandı. Takiplerinde 4 hastada rezidü, 2 hastada metastatik lenf nodları saptandı. 1 hastada kalıcı hipoparatiroidi gelişti. TARTIŞMA: Tiroid nodülü çocuklarda erişkinlere göre daha nadir görülmekle birlikte malignite riski daha fazladır. Çocukluk çağı papiller tiroid kanserlerinin lokal veya uzak metastaz riski de erişkinlerden fazladır. Buna rağmen sağkalım oranı daha yüksektir. Çocuklarda troid nodüllerine yaklaşımda malignite akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: guatr, papiller tiroid kanseri, tiroid nodülü

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-021]

TSHR ve TSHB Mutasyonu Olan Olgular

Ahmet Yıldırım, Serpil Albayrak, Murat Karaoğlan, Mehmet Keskin

Gaziantep Üniversitesi Tıp fakültesi Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma Bilim Dalı

Giriş: Hipotroidi tanısıyla izlenen ikisi kardeş olan üç hastamızda TSH değerleri ile sT4 düzeyleri arasında uyumsuzluk vardı. Guatr'ları olmayan kardeşlerde TSH yüksekliği vardı ve genetik analizinde TSHR homozigot mutasyonu saptandı. TSH düzeyi düşük olan diğer hastada ise TSHB homozigot mutasyonu saptadık. Olgu: Kardeşlerden biri 12 yaş erkek va:38.4 kg 25 p SDS:-0,67 boy:145.2 cm 10-25 p SDS:-1.12 sistem bulguları doğal, USG: troid normal büyüklükte ve levotiroksin (LT4) 50 µg kullanıyor. TSH:25.596 mU/L, ST4: 0,99 ng/Dl, antiTPO: 0,2 IU/mL, Thyroglobulin 1.35ng/mL idi. Diğer kardeş 3 ^{3} / ^{12} yaş kız hasta va: 15.7 kg 50-75 p SDS:0,58 boy:94 cm 10-25 p SDS: -0,73 sistem bulguları doğal USG: troid normal büyüklükte ve levotiroksin (LT4) 25 µg kullanıyor. TSH:111,39 mU/L, ST4:1,01 ng/Dl, antiTPO: 1,3IU/mL, Thyroglobulin 6,51 ng/ml idi. Her iki kardeşte TSHR geni c.1555C>T p.Arg519Cys mutasyonu saptandı. Üçüncü hastamız 10.5 yaşında kız hasta konjenital santral hipotroidi, işitme azlığı ve MMR tanısıyla izleniyor ve levotiroksin 62.5 µg kullanıyordu. Boy:141 cm 25-50 p SDS:-0,25 va: 40 kg 50-75 p SDS: 0,5.T2P2. Beyin ve Hipofiz MR normal. Usg de troid agenezisi vardı. TSH <0,03 mU/L, Thyroglobulin 2.26 ng/mL, Anti TiroidPeroksidaz 1.1 IU/mL, sT4 0.81 ng/dL idi. Genetik çalışma yapılan hastada TSHB geni c.162+5G>A homozigot mutasyonu saptandı. Sonuç: Troid hormon stimülan reseptör genleri otozomal resesif geçer. Alfa ve beta alt birimleri vardır. Bizim hastalarımızda olduğu gibi guatrı olmayan hipotroidili hastalarda TSH ile sT4 arasında uyumsuzluk varsa TSH reseptör genlerinde mutasyon düşünülmelidir. Bu bildiriyi TSH ile sT4 arasında uyumsuzluk olan hastalarda, TSHR ve TSHB genlerindeki mutasyonların araştırılması gerektiğini vurgulamak için sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: TSH reseptör, hipotroidi, hipertroidi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-022]

Son 20 Yılda Hipertiroidi Olgularının Özelliklerinde Değişim Var Mı?

Gözde Gürpınar, Fatih Kilci, Esra Koçyiğit, Buket Güner, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Giriş: Hipertiroidinin pubertal dönemde ve kızlarda daha sık görüldüğü bilinmektedir fakat son yıllarda 5 yaş altı olgularda ve erkeklerde görülme sıklığı arttığı gözlemlenmektedir. Bu çalışmada hipertiroidi ile takip edilen çocukların klinik özellikleri, tedavi yaklaşımları, remisyon oranları incelendi.

Yöntem: 2001 ile 2021 tarihleri arasında Kocaeli Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği'ne başvuran,verilerine ulaşılabilen 45 hipertiroidi hastası çalışmaya dahil edildi. Hastaların tıbbi kayıtları retrospektif olarak incelenerek başvuru anındaki yaşları, başvuru şikayetleri, şikayetlerin ne zamandır olduğu, cinsiyetleri, kilo boy ölçümleri, tiroid fonksiyon testleri, görüntülemeleri, tedavileri, remisyona girme süreleri kaydedildi. 1 yıllık ilaçsız ötiroidizm, remisyon olarak kabul edildi. Son 5 yıldaki başvuru sıklığındaki artış dikkat çekici olduğu için geçmiş yıllarla karşılaştırıldı.

Bulgular: Hastaların %28'i (13) erkek, %72'si (32) kızdı. Tanı yaşı ortalaması 12.52 (0,07-17,66) yıldı. Şikayetlerin başlamasından tanıya kadar geçen süre ortalama 10,92 (0,12-24) ay idi. En sık şikayetler çarpıntı (%37,7), tremor (%35,5), terlemeydi (%26,6). Ağırlık-SDS 0,26 (-3,39/+2,53), boy-SDS -0,12 SDS (-2,64 /+2,80) idi. Hastaların %42'sinde oftalmopati vardı. Ortalama sT3:13,91 (5,8 -34,6), sT4: 6,1 ng/dl (1,8 - >7,77), TSH: 0,06 µU/ml (0-0,001), TRAB: 16,5 IU/L (0 – 80,1) idi. Tiroid ultrasonografisi yapılan 42 hastanın 21' inde (%50) guatr, 3 hastada (%0,07) tiroid nodülü mevcuttu. İki olgu dışında tüm hastalara metimazol ve propnalol başlanmıştı; metimazol dozu 0,34 mg/kg/g (0,23 – 0,62),propnalol dozu 1,17 mg/kg/g (0,5-2) idi. İki hastaya propiltiourasil başlanmıştı. 6 hasta (%13) RAİ aldı. Ortalama izlem süresi 2,35 yıl (0,9-13,3), remisyon süreleri 1.6 yıl (0,4-3,75) idi. Son 5 yılda hipertiroidi tanısı alan olguların yaş ortalaması 12,32 idi, 9 erkek (%45), 10 kız (%55) idi. Geçmiş 15 yıl ve son 5 yıl ile kıyaslandığında erkek cinsiyetindeki hipertiroidi hastalarının sayısındaki artış anlamlı bulundu ($p<0,05$).

Sonuç: Hipertiroidi sıklığında son yıllarda artış olduğu ve yaş aralığının daha erken döneme kaydığı, erkeklerde görülme oranının arttığı düşünülmektedir. Ancak güvenilir veriler için geniş serili daha fazla çalışma gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: hipertiroidi, cinsiyet, metimazol

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-023]

Tirotropin direnci olan bir olgu

Semiha Bekfilavioğlu[1], Emine Ayça Cimbek[1], Ayberk Türkyılmaz[2], Gülay Karagüzel[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, Trabzon
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Trabzon

Giriş: Tirotropin direnci (TSH reseptör direnci), genetik kusurlar nedeniyle tiroid follikül hücrelerinin, biyolojik olarak aktif TSH tarafından uyarılmaya duyarlılığının azalması olarak tanımlanmaktadır. Etkilenen bireyler, ötopik, hipoplazik veya normal boyutlu tiroid bezi varlığında, normal veya düşük tiroid hormonları ve yüksek serum TSH seviyelerine sahiptir. Klinik olarak izole hipertirotropinemiden, tiroid hipoplazisi ile birlikte şiddetli konjenital hipotiroidiye kadar değişen geniş bir yelpazesi vardır.

Olgu: On sekiz aylıkken izlem amacıyla polikliniğimize başvuran hastanın topuk kanı tarama programında TSH yüksekliği nedeniyle 13 günlükken dış merkeze başvurduğu, guatrın olmadığı, serum TSH >100 mIU/L, sT4 0.15 ng/dL, tiroid ultrasonunun normal olduğu ve levotiroksin tedavisi başlandığı öğrenildi. Anne ve babası arasında akrabalık vardı ve 8 aylık erkek kardeşi konjenital hipotiroidi nedeniyle levotiroksin tedavisi kullanmaktaydı. Fizik muayenesinde; ağırlığı 11.8 kg (50-75. p), boyu 80 cm (75-90. p), kemik yaşı 18 ay ile uyumluydu. Dismorfik bulgusu yoktu ve nörolojik gelişimi yaşına uygundu. Serum TSH 1.35 mıu/L, sT4 1.35 ng/dL (0.61-1.12) idi. Levotiroksin doz düzenlemesi yapılarak takibe alınan hastanın, izlemde sT4 düzeyleri normal aralıkta iken TSH değerlerinin yüksek seyrettiği, levotiroksin doz artırımı yapıldığı dönemlerde de sT4 düzeylerinin yükseldiği görüldü. İzleminde etyolojiye yönelik planlanan TSHR geni mutasyon analizinde, reseptörde fonksiyon kaybına neden olan homozigot mutasyon saptandı. Hastanın tedavisi, klinik ve laboratuvar olarak ötiroidi sağlanacak şekilde düzenlenerek, nörolojik ve somatik gelişimi normal olarak izlemine devam edilmektedir.

Sonuç: Tirotropin direnci hafif ötiroid hipertirotropinemiden şiddetli konjenital hipotiroidizme kadar değişen fenotipe yol açmaktadır. TSH'ye duyarsızlık, TSHR mutasyonlarının şiddetine ve konumuna göre değişmektedir. Konjenital hipotiroidi yenidoğan taramasından yönlendirilen, izlemde serum tiroid hormon düzeyleri düşük veya normal seyrederken klinik ile uyumsuz TSH yüksekliği olan hastalarda TSH reseptör mutasyonu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: TSH reseptör direnci, hipotiroidi, tirotropin direnci

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-024]

Toksoplasmosise Bağlı 'Ağrısız' Subakut Tiroidit _ Olgu bildirimi

Meliha Esra Bilici[1], Sinem Abasız[2]

[1]Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Zonguldak, Türkiye
[2]Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Zonguldak, Türkiye

Giriş
Subakut tiroidit(SAT); çocukluk ve adolesan döneminde nadir görülen,genetik yatkınlık zemininde ve tetikleyici bir faktörün etkisi ile açığa çıkan inflamatuar bir durumdur.Tipik klinik seyir çeneye veya mediatene yayılan boyunda ağrı, ateş, halsizlik, kas ağrısı ve eşlik eden CRP, sedimentasyon yüksekliği olarak bilinse de son dönemde 'ağrısız' tanı alan pek çok olgu bilinmektedir. Pediatride nadir görülmesi, akut süpüratif tiroidit ile olan benzerliği tanı ve tedavide zorluklar oluştururken atipik başvurular tanıyı daha da zorlaştırmaktadır. Bu bildiride, insidental saptanan tirotoksikoz ile başvuran, atipik etkene bağlı SAT tanısı konulan olgu sunulmuştur.
OLGU
13 yaş kız hasta,reaktif lenfadenopati nedeniyle takipli,rutin kontrolde saptanan TFT bozukluğu nedeniyle yönlendirildi. Öyküsünde;1-2 aydır sinirlilik,çarpıntı,ellerde titreme şikayetleri vardı.Son 6 haftada geçirilmiş viral enfeksiyon tablosu,ilaç kullanımı,COVİD teması yoktu.Başvuru vitallerinde;taşikardi(KTA: 114/dk) dışında özellik yoktu.Sistemik muayenesinde,evre 3 guatr dışında özellik yoktu.Tetkiklerinde;TSH:0,04mIU/ml,sT4:2,57ng/dL(0,93-1,7),st3:6,68 ng/dl(2-4.4) idi.CRP:2,ESR:18 mm/h,lökosit sayısı: 4900/µL,PLT/Lenfosit sayısı: 205*(>146.8)idi.Diğer parametreler normaldi.Tiroid USG'de; total volüm SDS:3,95 ile artmıştı,parankim heterojen,kanlanması normaldi,nodül saptanmadı. Hashitoksikosis? Graves? ön tanısı ile hastaya max 30 mg tek doz antitiroid tedavi ve 1 mg/kg/g dozunda antiaritmik tedavi başlandı.2. haftada,TSH: 0,03 mıiu/ml,st4: 2,61ng/dl ile yanıt alınamadı,TRAB: negatif ancak anti tpo:236, anti-tg:397 ile pozitif saptandı.SAT? açısından çekilen tiroid sintigrafisinde;tiroid bezi vizualize edilemedi. SAT tanısı ile metimazol tedavisi kesildi,0,8 mg/kg/g prednisolon 2 dozda başlandı.10.gün kontrolünde klinik ve biyokimyasal yanıt alındı.3 günde bir %25-50 doz azaltma programına alınarak 2 hafta içerisinde tedavi kesildi.Steroid tedavisi sonrası 1.ayda TSH:8,5mıu/ml,serbest t4:1,06ng/dl ile subklinik hipotiroidik faz gözlendi, takiplerde ötiroidinin sağlandığı görüldü. 1 yıllık izlemde relaps saptanmadı.Ek hastalık gözlenmedi. Etyolojiye yönelik viral seroloji,nasal viral PCR,COVİD IgM veIgG negatifti. Reaktif LAP birlikteliği nedeniyle gönderilen toxoplasma serolojisinde IgG>300,IgM:6.6(>1) pozitif saptandı.Toxoplazma avidite testi çalışılamadı,6 hafta sonra serokonversiyon bakılarak IgM negatiflestiği,IgG titrasyon artışı görüldü.
SONUÇ
Subakut tiroidit çocukluk çağında nadir görülen bir tablodur.Tanıda,ana kriter olan boyun ağrısının eşlik etmeyebileceği, otoantikor pozitifliğinin de eşlik edebileceği akılda tutulmalıdır. Toksoplazmosis patojenik bir süreci başlatıp,sonunda klinik olarak belirgin otoimmünitenin açığa çıkmasında etken olabilir.

Anahtar Kelimeler: Platelet/Lenfosit sayısı, subakut tiroidit, toxoplasmosis

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-025]

Çocuklarda COVİD-19 Enfeksiyonunun Tiroid Fonksiyonları Üzerine Etkisi

Dilek Bingöl Aydın[1], Esra Öztürk[2], Elvan Bayramoğlu[1], Deniz Aygün[3], Fatih Aygün[4], Sinem Oral Cebeci[5], Oya Ercan[1]

[1]Cerrahpaşa Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Cerrahpaşa Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[3]Cerrahpaşa Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, İstanbul
[4]Cerrahpaşa Üniversitesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, İstanbul
[5]Cerrahpaşa Üniversitesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, İstanbul

Giriş
COVİD-19 enfeksiyonunun tiroid fonsiyonları üzerine etkisi halen bilinmemektedir. Virus hiperinflamasyona yol açarak çoklu organ hasarına neden olabilmektedir. Literatürde COVİD-19 geçirenlerde hipotiroidi, hipertiroidi, otoimmun tiroidit ve hasta ötiroid sendromu gibi çeşitli tiroid fonksiyon bozuklukları raporlanmıştır. Bu çalışmada COVİD-19 enfeksiyonunun çocuklarda tiroid fonksiyonları üzerine etkisi değerlendirildi.

Method
Cerrahpaşa Çocuk Kliniğine başvuran PCR ile COVİD pozitif saptanan olgulardan enfeksiyon döneminde ve enfeksiyon sonrası COVİD negatif oldukları dönemde TSH, sT4, sT3 ve TG düzeyleri bakıldı. Ayrıca bu olguların medikal kayıtlarından COVİD-19 enfeksiyonu öncesi bakılan tiroid fonksiyonları kaydedildi. Bilinen tiroid fonksiyon bozukluğu olan olgular çalışmaya alınmamıştır.

Bulgular
Çalışmaya dahil edilen 33 olgunun ortalama yaşı 7,8±5,69 yıl olup, %63,6'sı (n=21) erkek cinsiyette idi. COVİD-19 enfeksiyonu döneminde ortanca TSH düzeyi 2,17 (İKA:2,72) mU/ml, ortalama sT4 düzeyi 1,19±0,25ng/dL ve sT3 düzeyi 3,33±1,10ng/dL, ortanca TG düzeyi 15,9 (İKA:26,7) ng/ml olarak ölçüldü. Bu dönemde iki olguda tiroidit (aşikar hipotiroidi ve subklinik hipotiroidi), bir olguda santral hipotiroidi ve bir olguda subklinik hipotiroidi saptandı. Yirmidokuz olgunun tiroid fonksiyon testleri normal aralıktaydı. Covid sırasında bakılan ortanca TSH değeri, hastalık öncesi bakılan TSH değerine [3,03(İKA:2,5)] göre anlamlı olarak düşük saptandı (Wilcoxon, $p<0,05$). COVİD enfeksiyonundan ortanca 6ay (2)sonra bakılan ortanca TSH düzeyi [2,52 (İKA:1,95)] ise enfeksiyon dönemine göre yükselme eğilimindeydi, ancak bu fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı. Benzer şekilde enfeksiyon sonrası dönemindeki ortalama sT4 (1,35±0,21) ve sT3 (4,01±1,21) düzeyleri, enfeksiyon dönemine göre yüksek bulundu. Bu fark istatistiksel olarak anlamlı idi (Eşleştirilmiş t-testi, $p<0,05$). TG düzeylerinin COVİD sonrasında yükseldiği görülse de bu değişim anlamlı değildi.

Sonuç
Sonuç olarak çalışmamızda olgular ötiroid olsalar dahi COVİD-19 enfeksiyonu döneminde TSH, sT4 ve sT3 düzeylerinin azaldığı ve enfeksiyon sonrası dönemde yeniden yükselme eğiliminde olduğu görüldü. Ayrıca, daha önce tiroid hastalığı olmadığı bilinen olgularımızın %12'sinde COVİD-19 enfeksiyonu döneminde tiroid fonksiyon bozukluğu saptandı.. COVİD'in çocuklarda tiroid fonksiyonları üzerine etkisini göstermek için daha geniş çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: COVİD-19, pediatrik, tiroid disfonksiyonu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-026]

TSH Yüksekliği: Moleküler Nedenler Ne Kadar Sorumlu?

Hanife Gül Balkı[1], Deniz Özalp Kızılay[1], Erhan Parıltay[2], Damla Gökşen[1], Şükran Darcan[1], Samim Özen[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı, İzmir
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İzmir

Giriş: TSH yüksekliğinin en sık nedeni iyot eksikliği olmak üzere ilaç kullanımı, sistemik hastalıklar ve altta yatan genetik nedenlerdir.

Amaç: TSH yüksekliği nedeni ile başvuran ve L-Tiroksin tedavisi başlanan olgularda hedeflenmiş yeni nesil dizi analizi ile moleküler genetik etiyolojinin araştırılması, genotip-fenotip ilişkisinin belirlenmesi ve olguların izlemi verilerinin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Demografik, klinik özellikleri, laboratuvar değerleri (TSH, serbest T4), ilaç başlangıç ve kesme yaşları, ultrasonografik (USG) görüntüleme ve genetik analiz sonuçları geriye dönük değerlendirildi. TSH yüksekliğine neden olabilecek sendromik hastalığı, eşlik eden hastalığı ve ilaç kullanımı olanlar çalışmaya alınmadı. Hedeflenmiş yeni nesil dizi analiz paneli (Illumina TruSight One) ile klinik ekzom sekanslama yapılmış olan olgularda saptanan varyantların patojeniteleri ACMG kriterleri doğrultusunda belirlendi.

Bulgular: Kırküç olgunun 28'si(%65) erkek, 15'i(%35) kız; ortalama başvuru yaşı 1,23±2,88 yıldı. Taramadan başvuran 16(%37) olgunun başvuru yaşı: 0,10±0,13 yıl, başvuru TSH 84,3±124 mU/L T4: 0,88±0,57 ng/dl ve 9 hastada (%56) disgenezi saptandı. Toplamda 43 olgunun 12'si disgenezi (%28), 31'i (%72) dishormonogenezis tanısı aldı. YD dönemi dışında rastlantısal TSH yüksekliği nedeni ile başvuran olguların başvuru yaşı 1,64±3,33 yıl başvuru TSH ve T4 değerleri 80,2±137,3 mU/L ve 0,96±0,40 ng/dl idi. Taramadan başvuran olgulardan 2 hastada ilaç 2,2±0,48 yaşta (%12,5), tarama dışı 4'ünde (%15) 2,79±1,60 yaşta kesildi. Taramadan gelen 7 olgu(%43) geçici hipotiroidi olarak değerlendirildi. Tüm olguların 5'inde(%12) TG, 4'ünde(%10) DUOX2, 3'ünde(%7) TSHR geninde heterozigot varyant saptandı. Tarama programından 1 hastada DUOX2, 1 hastada da TG geninde varyant saptandı. Tarama programından yönlendirilen 16 hastanın 14'ünde(%87), rastlantısal TSH yüksekliği ile başvuran 27 olgunun 17'sinde(%63) olmak üzere toplamda 31(%72) olguda daha öncesinde hipotiroidi ile ilişkili olduğu bilinen 53 gende hastalık yapıcı bir varyant saptanmadı.

Sonuç: Ülkemizde yüksek sıklıkta gözlenen TSH yüksekliğinin genetik etiyolojisine yönelik yeterli sayıda çalışma bulunmamaktadır. Bu tür genetik heterojen hastalıklarda panel çalışmaları mutasyon saptama oranının yükseltilmesi açısından kritik öneme sahiptir. Bu gruptaki etiyolojik nedenleri göstermek için ileri araştırmalara gereksinim vardır.

Anahtar Kelimeler: TSH yüksekliği, DUOX2, TG, TSHR, hipotiroidi

Tablo 1: TSH Yüksekliği ile Başvuran Olguların Genotipik Özellikleri

Gen/Olgu	Varyant	Patojenite	Tarama	Başvuru Zamanı	Başvuru TSH (mU/L)	Başvuru sT4 (ng/dl)	İlaç Kesimi
TG							
1	c.7006C>T p.(Arg2336*)	Heterozigot, olası patojenik	-	10 gün	13	0,78	-
2	c.638+5G>A	Heterozigot, olası patojenik	+	15 gün	59,7	0,80	-
3	c.6035T>C p.(Leu2012Pro)/ p.Gly923Arg c.2767G>C	Heterozigot, VUS	-	5 ay	8,9	1,06	-
4	c.508C>T p.(Arg170Cys)	Heterozigot, VUS	-	1,5 yaş	6,44	1,09	-
5	c.83C>T p.Ala28Val	Heterozigot, VUS	-	10 gün	150	0,88	-
DUOX2							
1	c.2582G>A p.(Arg861His)	Heterozigot, VUS	+	15 gün	18,7	1,09	-
2	c.2176C>T p.(Arg726Trp)	Heterozigot, VUS	-	2 yaş	11	1,26	+
3	c.2314_2316del protein:p.(Phe772del)	Heterozigot, VUS	-	34 gün	18	1,50	+
4	c.4408C>T p.Arg1470Trp	Heterozigot, VUS	-	9 gün	97,6	0,82	-
TSHR							
1	c.122G>C:p.(Cys41Ser)	Heterozigot, olası patojenik	-	4,5 yaş	13,47	1,15	-
2	c.1555C>T p.(Arg519Cys)	Heterozigot, VUS	-	10 gün	28	1,49	-
3	c.202C>T p.(Pro68Ser)	Heterozigot, VUS	-	6 gün	44,1	1,23	-

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-027]

Diabet ve sağırlık ile başvuran mitokondriyal DNT1 geninde heteroplazmik mutasyon saptanan olgu

İlker Tolga Özgen[1], Semra Bahar Akın[2], Bülent Uyanık[2]

[1]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbı Genetik Bilim Dalı

GİRİŞ

Diabetes mellitus farklı etiyolojilerin bir sonucu olarak gelişebilir. Mitokondriyal hastalıklar da diabetes mellitusa neden olabilir. Ancak mitokondriyal mutasyonlara genellikle ciddi bir klinik bulgunun eşlik ettiği düşünülmektedir. MT-DNT1 geninde %80 heteroplazmik delesyon saptanan, işitme kaybı ve klasik fenotipten oldukça farklı mitokondriyal diyabeti olan bir hastayı sunuyoruz.

VAKA

10 yaş 7 aylık erkek hasta, 6 ay önce dış merkezde diyabet mellitus tanısı ile insülin tedavisi başlanmış, takip amacıyla polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde;term 3700 gram, NSD ile doğan hasta, inmemiş testis nedeniyle 1 yaşında opere edilmişti. On aylıkken sensorinoral işitme kaybı saptanması üzerine işitme cihazı kullanmaya başlamıştı. Hasta 9 aylıkken desteksiz oturmaya,15 aylıkken yürümeye başladığı, dil gelişiminin yaşıtlarına göre daha geç olduğu öğrenildi. Soy geçmişinde; anne ve baba arasında 3 derece kuzen evliliği vardı, baba 49 yaşında 2 yıldır tip 2 DM nedeniyle oral antidiyabetik ilaç kullanıyordu, annede diyabet öyküsü yoktu. Antropometrik ölçümleri; boyu 159cm (SDS:2,25), ağırlık 58,1kg (SDS:2,053) vücut kitle indeksi 23 kg/m2 (1,63 SDS) idi. Muayenesinde; vitaller bulguları stabildi, işitme cihazı mevcuttu. Testis volümleri sağ 3cc, sol testis non palpabl, pubik kıllanma evre 2 saptandı, diğer sistem muayeneleri normaldi. Tetkiklerinde; hemogramı, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri, tiroid fonksiyon testleri ve doku transglutaminaz antikorları normaldi. HbA1C:10.9, C peptit 0,6 (1,1-4,4 g/L), anti-Gad:10,91 IU/ml (0-17IU/ml), anti insülin Antikor: 6,95U/ml (<20 U/ml), Adacık Hücre Antikor: 23,56U/ml (0-28 U/ml)idi. Hastanın antikorları negatif saptanması ve işitme kaybı eşlik etmesi üzerine genetik incelemeleri yapıldı. Hastanın MT-DNT1 geninin %80'inde heteroplasmik delesyon tespit edildi. Genetiği MELAS sendromu ile uyumlu olan hasta mitokondriyal diyabet olarak kabul edildi. MELAS mutasyonunun diğer parametreleri incelendi, laktik asit seviyesi normaldi. Hastanın EMG'si normaldi ve kraniyal görüntülemede inme lehine bulgu yoktu. Aile bireylerinden genetik incelemeler gönderildi.

Sonuç

İşitme kaybı ve otoantikor negatif olan diyabetlerde mitokondriyal bozukluklar akılda tutulmalı ve genetik incelemeleri yapılmalıdır. Bu sayede eşlik edebilecek diğer sistem bozukluklarına erken müdahale edilmesi mümkün olabilecektir.

Anahtar Kelimeler: mitokondriyal diyabet, otoantikor negatif, sağırlık, MT-DNT1 gen

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-028]

Diyabet tedavisi sırasında gelişen hipogliseminin nedenlerinden biri: Munchausen sendromu

Semra Bahar Akın, İlker Tolga Özgen, Yaşar Cesur

Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Munchausen sendromundaki fiziksel semptomlar kasıtlı olarak hasta görünümü kazanmak amacıyla hasta tarafından üretilir. Standart terapötik müdahaleler etkili olmayabilir ve hekimler için kafa karışıklığına neden olabilir. Olgumuz, hipoglisemi atakları görülmesi sebebiyle tetkik edilen diabetik hastalarda munchausen sendromunun akılda tutulması için sunulmak istenmiştir.
VAKA
11 yaş diyabet tanılı erkek hasta, kan şekerlerinde düşüklükler olması sebebiyle polikliniğimize başvurdu. Hastanın toplamda 0,08 ü/kg/gün dozda insülin kullanmasına rağmen evdeki ölçümlerinde sık sık hipoglisemi atakları olduğu, 1 ay önce dış merkezde benzer şikâyetlerle yatırıldığı, çölyak hastalığı ve adrenal yetmezlik açısından tetkik edildiği ve normal saptandığı öğrenildi. Özgeçmişinde; term 3500 gram doğan hasta 2,5 yaşından beri diyabetes mellitus tanısı ile takipli. Soy geçmişinde; anne ve baba arasında akrabalık yok, 4 yaşında erkek kardeş lösemi nedeniyle exitus olmuş ve 6 yaşında erkek kardeşte diyabet mellitus tanısı ile insulin kullanım öyküsü mevcuttu. Antropometrik ölçümleri; boyu 143 cm (SDS:-0,85), ağırlık 37,9 kg (SDS:-0,61) vücut kitle indeksi 18,39 kg/m2 (-0,22 SDS) idi. Sistemik muayenesi normaldi. Tetkiklerinde; hemogramı, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri, vitamin ve mineral düzeyleri, tiroid fonksiyon testleri normaldi. Hastanın kontrolde bakılan HbA1C: 8,49'idi. Glargin 1 ünite/gün, lispro 3*0,5 ünite kullanmasına rağmen hipoglisemileri devam eden hastanın kan şeker çizelgelerinde, sık sık hiperglisemilerinin ardından insülin yapılmaksızın hipoglisemileri olduğu görüldü. Ailenin elindeki insülinler alınarak insülinleri hemşire denetiminde yapıldı. Hipoglisemi anında hastanın insülin ve c peptit düzeyleri gönderildi. Glukoz 38 mg/dl iken bakılan tetkiklerinde insülin 151,9 mU/L (2,4-23,3mU/L), c peptit <0,01 µg/L (0,78-5,19 µg/L) olduğu görüldü. Hastanın kardeşinde benzer problemlerin olmaması ve çocuğun insülin kullanımı ile ilgili verdiği tutarsız yanıtlar Munchausen sendromuna yönlendirdi. Hasta çocuk psikiyatrisi tarafından takibe alındı.
TARTIŞMA
Munchausen sendromu, öykü ve fizik muayene tutarsızlığı bulunan, insülin ve diyet düzenlemelerine karşın beklenmedik ani hipoglisemi ve hiperglisemi atakları olan diyabetik çocuklarda çölyak, adrenal yetmezlik gibi organik nedenler dışladıktan sonra akılda tutulmalıdır. Tanı her olguya şüpheci yaklaşım ve özgün tanısal işlemler ile koyulabilir.

Anahtar Kelimeler: munchausen sendromu, hipoglisemi, diyabetes mellitus

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-029]

Tip 1 Diyabet Tedavisinde Ekip Çalışması, Kapsamlı Eğitim, Hedeflerin Belirlenmesi ve Teknoloji Kullanımı: 543 Vakanın Sonuçları

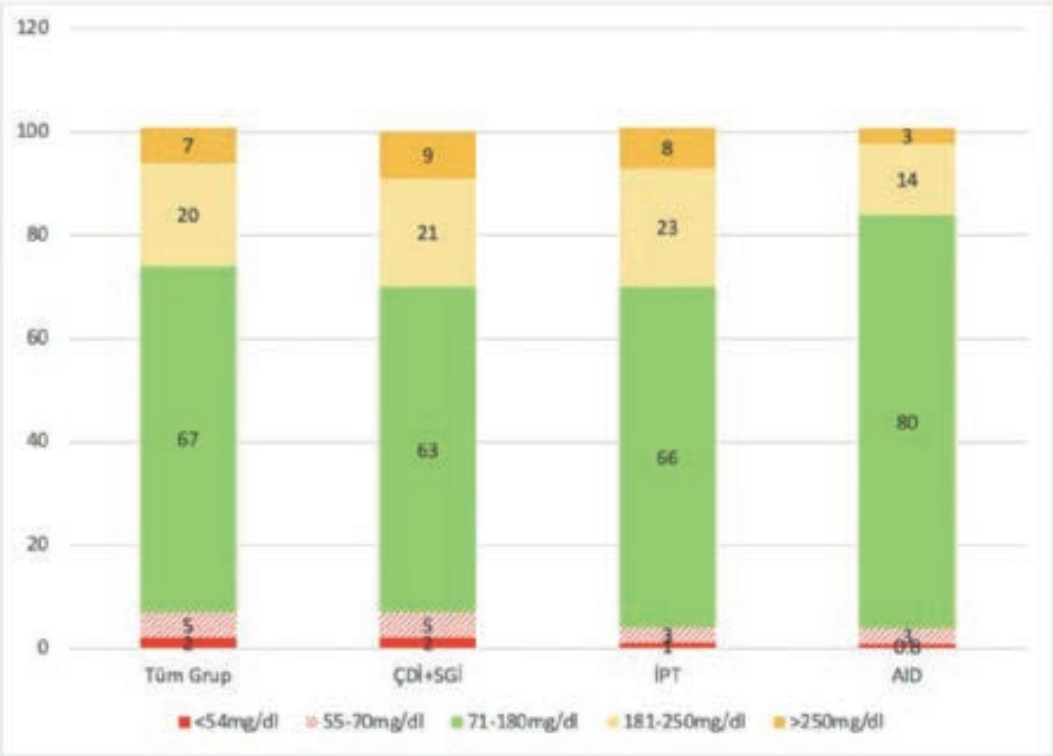
Elif Eviz[1], Gül Yeşiltepe Mutlu[1], Tuğba Gökçe[2], Ecem Can[2], Serra Muradoğlu[2], Kağan Ege Karakuş[3], Şükrü Hatun[1]

[1]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı
[2]Koç Üniversitesi Hastanesi
[3]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Dünyada ve ülkemizde, glisemik hedefleri karşılayamama ve yüksek Hba1c sorunu devam etmektedir. Bu çalışmada bölümümüzde rutin olarak uygulanan, ekip çalışması, kapsamlı yapılandırılmış eğitim, "On Temel Öneri"ye* dayalı diyabet yönetimi ve teknoloji kullanımının HbA1c ve diğer glisemik hedeflere ulaşma üzerine etkisini inceledik. Giriş ve Yöntem: Koç Üniversitesi Hastanesi Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalına 01.06.2020-01.06.2022 tarihleri arasında başvuran tip 1 diyabetli çocukların kayıtları incelendi. Bu çocuklardan en az 6 ay izlem süresi olan ve en az 2 poliklinik ziyareti olan 543 çocuğun verileri analiz edildi. Son 2 yılda ölçülen HbA1c'lerin ortalamaları alındı. Bulgular: Olguların başvurudaki yaş ortalaması 11.2±4.2, diyabet tanı yaşları 7.19±3.9, median diyabet süresi 3.1 yıldı ve %15'i remisyonda idi. 543 çocuktan 401'i (%74) Çoklu Doz İnsülin (ÇDİ) tedavisi, 142'si (%26) İnsülin Pompa Tedavisi (İPT) kullanıyordu; ÇDİ tedavisi uygulayanların %61'i (n:244), sürekli glukoz izlem sistemi (SGİ) kullanmaktaydı. İPT kullanan çocukların (n:142) %42'si otomatik insülin iletim sistemi (AID, Minimed 780G) kullanmaktaydı. Tüm grubun ortalama HbA1c düzeyi %7.3 olup (%45'i %7'nin altında, %19'u %8'in üstünde), median HbA1c %7.1, SGİ kullanmakta olanların hedef aralık (TIR) oranı, ortalama %66.7'ydi. ÇDİ tedavisi almakta olup SGİ kullanmayanların HbA1c düzeyleri ÇDİ+SGİ, İPT ve AID kullanmakta olanlara kıyasla anlamlı olarak yüksekti (7.79±1.4'e karşın, sırasıyla 7.04±0.86, 7.34±1.03, 6.9±0.69 p: <0.001) (Glisemik kontrol parametreleri tabloda ve şekilde verilmiştir). Remisyonda olan ve olmayanların HbA1c ortalamaları sırasıyla %6.2, %7.4 (p:<0.001) idi. Sonuçlar: Kliniğimizde uygulanan, kapsamlı eğitim, ekip çalışması, temel hedefleri belirleyen "On Temel Öneri", teknoloji kullanımı, glisemik hedeflere ulaşmada etkili olmuştur. Sensör kullanımının, HbA1c hedeflerine ulaşmada belirgin etkisi olup, glisemik hedeflere ulaşmada en büyük başarı otomatik insülin iletim sistemleri ile sağlanmıştır. Ülkemizde teknolojiye eşit erişimin bir an önce sağlanması yanında, başta ekip çalışması ve hedeflerin belirlenmesi gibi konularda ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.
* Koç Üniversitesi Çocuk Diyabet Ekibi Klinik Uygulama Önerileri 2021, DİYAÇEV yayınları, İstanbul.

Anahtar Kelimeler: Glisemik Hedefler, Teknoloji kullanımı, Tip 1 Diyabet

Sensör verisi olan vakaların SGİ (sensör) metrik değerleri



Vakaların glisemik kontrol parametreleri

	Total n: 543	ÇDİ+ KGİ* n: 154	ÇDİ+ SGİ n: 240	İPT n: 80	AID (Minimed780G) n: 60	p
Ort.HbA1c (%)	7.3±1.1	7.79±1.4	7.04±0.86	7.34±1.03	6.9±0.69	<0.001
Median Hba1c (%) (min-max)	7.1 (5.2-14.9)	7.5 (5.2-14.9)	6.9 (5.4-10.6)	7.2 (5.6-12.3)	6.8 (5.7-8.7.7)	<0.001
HbA1c<%6,5 oranı (%)	22	18	27	16	25	<0.001
HbA1c<%6,6-7 oranı (%)	23	11	26	25	34	<0.001
Hba1c %7,1-8 olanların oranı (%)	36	36	35	40	36	<0.001
Hba1c %8,1-9 olanların oranı (%)	12	20	9	13	5	<0.001
HbA1c>%9 olanların oranı (%)	7	15	4	5	0	<0.001
TIR (70-180mg/dl)(%) (n:349)	66.7±13.7 (27-98)	NA	63.4±13 (27-98)	66.4±13.2 (30-94)	79.7±8.5 (55-98)	<0.001
TIR>% 70 olma oranı (%)	44	NA	33	44	88	<0.001
TAR >180mg/dl (%) (n:340)	20.1±9.8 (1-62)	NA	20.6±8.3 (1-62)	23.8±11.2 (5-61)	13.6±6.5 (1-41)	<0.001
TAR >250mg/dl (%) (n:313)	7.5±7.4 (0-46)	NA	8.8±7.6 (0-46)	8±7.7 (0-36)	2.62±2.7 (0-14)	<0.001
TBR <70mg/dl (%)(n:341)	4.6±3.5 (0-20)	NA	5.3±3.6 (0-20)	3.2±2 (0-17)	2.9±2.5 (0-15)	<0.001
TBR <54mg/dl (%) (n:317)	2±3.4 (0-31)	NA	2.5±3.9 (0-31)	1±1.3 (0-6)	0.83±1.5 (0-10)	<0.001
Ortalama sensör glukozu (mg/dl) (n: 352)	149±23 (95-236)	NA	151.2±23.8 (95-236)	155±0.2 (112-220)	135.1±14 (100-173)	<0.001
CV (%) (n: 314)	38.8±6.9 (17.2-72.9)	NA	40.7±6.9 (22.4-72.9)	37.6±5.3 (23.5-52.5)	33.6±5.2 (17.2-45.2)	<0.001
CV<%36 olma oranı	34	NA	24	34	66	<0.001
GMI(n:347)	6.86±0.5 (5.6-9)	NA	6.9±0.59 (5.6-9)	7.01±0.52 (6-8.6)	6.5±0.34 (5.7-7.4)	<0.001

**KGİ: Kapiller Glukoz İzlemi*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-030]

Çoklu Doz İnsülin Tedavisi Kullanan Tip 1 Diyabetli Çocuklarda Sürekli Glukoz İzlem (SGİ) Türlerine Göre Glisemik Parametrelerin Karşılaştırılması: Aralıklı SGİ Kullananlarda Hipoglisemide Kalma Oranı Daha Yüksek

Elif Eviz[1], Gül Yeşiltepe Mutlu[1], Tuğba Gökçe[2], Ecem Can[2], Serra Muradoğlu[2], Kağan Ege Karakuş[3], Şükrü Hatun[1]

[1]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı
[2]Koç Üniversitesi Hastanesi
[3]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş: Sürekli glukoz izlem (SGİ) sistemlerinin kullanımı Tip 1 diyabetli bireylerde glisemik metrik hedeflere ulaşılmasını kolaylaştırmaktadır. Kliniğimizde aralıklı SGİ ile gerçek zamanlı SGİ kullanımı olan çocukların glisemik metrik değerlerini karşılaştırdık.

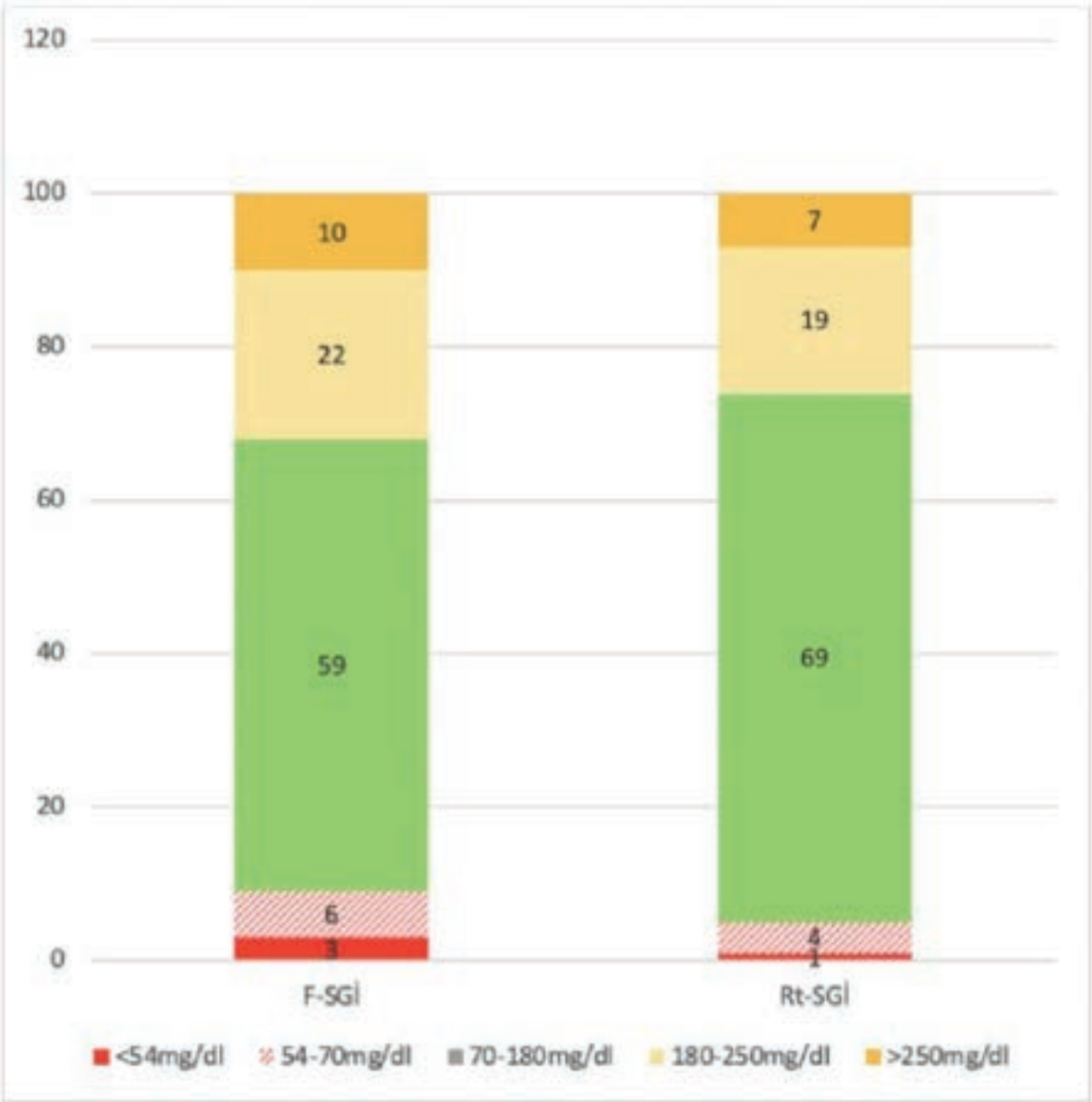
Yöntem: Koç Üniversitesi Hastanesi Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı'na 01.06.2020-01.06.2022 tarihleri arasında başvuran, kliniğimizde temel diyabet ve beslenme eğitimi alan ve karbonhidrat sayımını uygulayan tip 1 diyabetli çocukların kayıtları retrospektif olarak incelendi. Bu çocuklardan en az 6 ay izlem süresi olan ve en az 2 poliklinik ziyareti olan 543 çocuktan 239'u çoklu doz insülin+ SGİ sistemi kullanmaktaydı. Bunlardan da remisyonda olan 42 çocuk çıkarılarak 197 çocuk çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: Olguların yaş ortalaması 10.1±4.2yıl, diyabet tanı yaşları 6.8±3.7yıl ve median diyabet süresi 2.4 yıldı. 197 çocuktan %71'si Freestyle libre (140) %25'i Dexcom G6 (50), %4'ü Medtronic G3 (7) sensör kullanmaktaydı. Aralıklı SGİ ve gerçek zamanlı SGİ kullananların yaş ortalaması (10.3±3.8, 9.6±4.7, p: 0.153) ve toplam günlük insülin dozları (0.84, 0.8 p: 0.081) benzerdi. Gerçek zamanlı SGİ grubunda HbA1c düzeyi aralıklı SGİ grubuna göre anlamlı olarak düşük (6.74, 7.3 p:<0.01), hedefte kalma (TIR) oranı ise anlamlı olarak yüksek (%69.3, %59, p:<0.01), hedef üzerinde kalma 2 (TAR>250mg/dl) oranı düşük (%6.9, 10.6, p: 0.027) ve hedef altında kalma 1 (TBR<70mg/dl) oranı anlamlı olarak düşük saptandı (%3.8, %5.8, p:<0.01) (Tablo ve şekil).

Sonuçlar: Gerçek zamanlı SGİ kullananlarda, aralıklı SGİ kullananlara göre temel glisemik parametrelerin hedeflere daha yakın olmasının yanı sıra, bizim verilerimiz de ülkemizdeki aralıklı SGİ sistemini kullanan çocuklarda glukoz düzeyinin <70mg/dl oranının yüksek olduğunu göstermektedir. Aralıklı SGİ verileri, bu bilgiler dikkate alınarak yorumlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Aralıklı SGİ, Gerçek zamanlı SGİ, Glisemik hedefler, Tip 1 Diyabet

Aralıklı SGİ ve Gerçek zamanlı SGİ kullanımında glisemik metrik değerler



Sürekli glukoz izlem türüne göre glisemik parametreler

	Aralıklı SGİ n: 140	Gerçek zamanlı SGİ n: 57	p
Ort. HbA1c	7.3±0.84 (5.8-10.6)	6.74±0.74 (5.4-9.4)	<0.01
HbA1c<%6.5 oranı (%)	13	23	0.40
HbA1c<%6.6-7 oranı (%)	23	29	0.40
Hba1c %7.1-8 olanların oranı (%)	46	36	0.40
Hba1c %8.1-9 olanların oranı (%)	12	9	0.40
HbA1c >%9 olanların oranı (%)	6	2	0.40
TIR (70-180mg/dl) (%)	59±12.1 (27-96)	69.3±12.1 (39-98)	<0.001
TAR >180mg/dl (%)	22.2±8.5 (3-62)	18.9±7.4 (1-45)	0.159
TAR >250mg/dl (%)	10.6±8.4 (0-46)	6.9±5.9 (0-28)	0.027
TBR <70mg/dl (%)	5.8±3.6 (0-20)	3.86±2.4 (1-10)	<0.001
TBR <54mg/dl (%)	3.2±4.6 (0-31)	1.4±1.3 (0-8)	0.043
Ort. SG (mg/dl)	155.8±25 (95-236)	147.4±19.8 (111-210)	0.173
CV (%)	42.3±7.2 (22.4-72.9)	38.1±5.7 (27.5-49.2)	0.004
GMI (%)	7.01±0.63 (5.6-9)	6.8±0.45 (5.9-8.3)	0.225
TIR (70-180mg/dl) >%70 olma oranı (%)	19	40	0.040
TAR (>180 mg/dl) %25 den küçük olma oranı (%)	34	45	0.188
TBR (<70mg/dl) %5 den küçük olma oranı (%)	41	65	0.004
CV <%36 olma oranı	18	26	0.243

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-031]

Tip 1 Diyabetli Çocuklarda Omnipod DASH® Kablosuz İnsülin Yönetim Sistemi Kullanımı: Tek Merkez Deneyimi

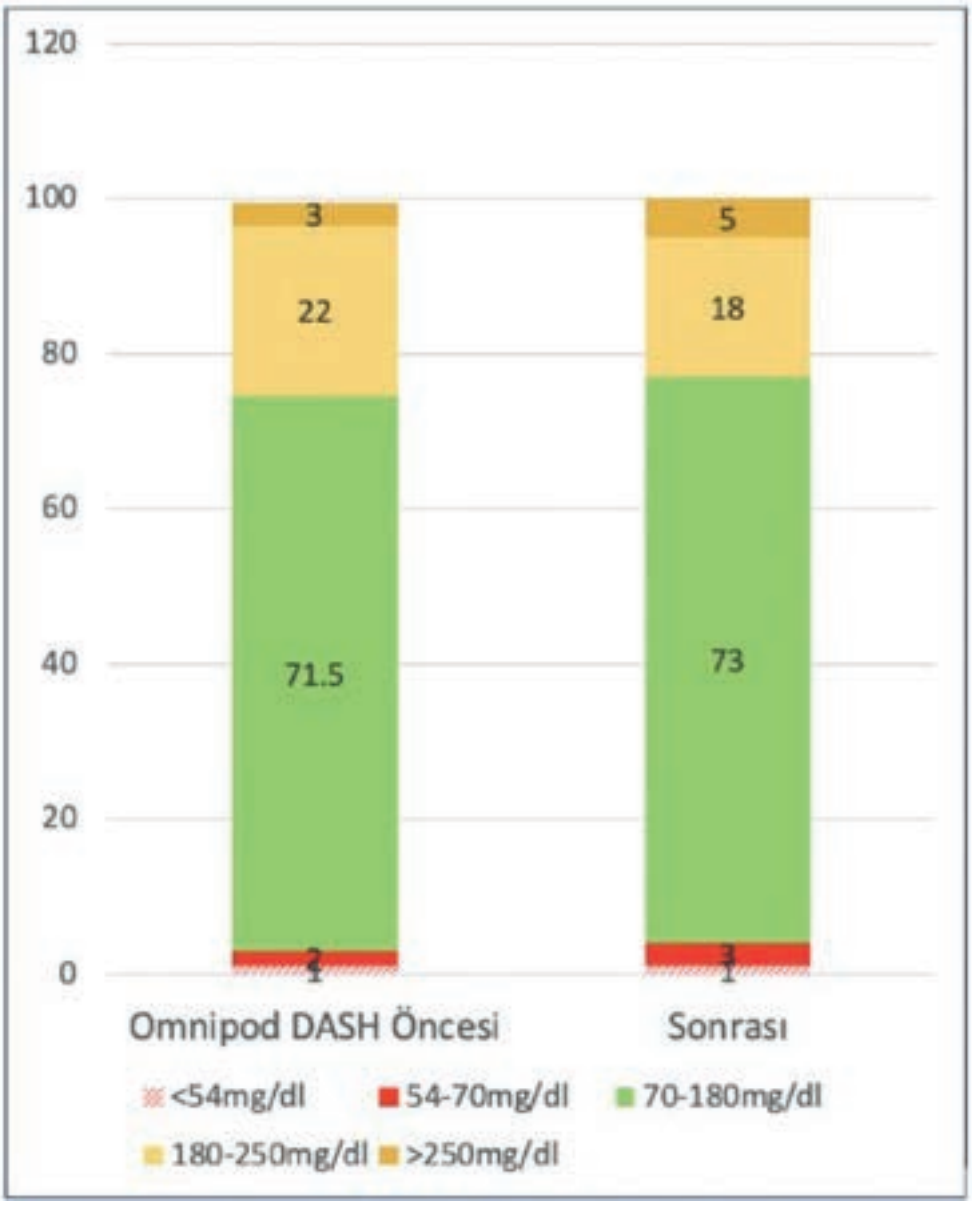
Elif Eviz[1], Gül Yeşiltepe Mutlu[1], Ecem Can[2], Tuğba Gökçe[2], Serra Muradoğlu[2], Şükrü Hatun[1]

[1]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı
[2]Koç Üniversitesi Hastanesi

Giriş: Mart 2021 tarihi itibari ile merkezimizde kullanılmaya başlanan Omnipod DASH® kablosuz insulin yönetim sistemi kullanımının glisemik metrik değerlere etkisinin değerlendirilmesi amaçlandı. **Gereç-Yöntem:** Koç Üniversitesi Hastanesi Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı'nda Mart 2021 – Mart 2022 tarihleri arasında Omnipod DASH® kablosuz insulin yönetim sistemi kullanımına başlayan 25 çocuğa ait kayıtlar retrospektif olarak incelendi. Verilerine ulaşılabilen 23 çocuk analizlere dahil edildi. Sürekli glukoz izlem sistemi olarak 19'u Dexcom G6, 4'ü FreeStyle Libre kullanıyordu. Sürekli glukoz izlem sistemlerinden buluta aktarılan veriler Dexcom G6 kullananlar için Dexcom clarity programından, Free Style libre kullanıcıları için Libreview programından alındı. **Bulgular:** 23 çocuktan %91'inin (21) son 1 aylık sürekli glukoz izlem verilerine ulaşıldı. % 61'i erkek olup, median yaşları 7.2 yıl idi. Diyabet süreleri median 12ay (3-75), Omnipod DASH® takıldıktan sonraki median takip süreleri 10 ay (2.2-14.3) idi. Günlük kullandıkları toplam insülin dozu median 0.82U/kg/gün idi. Glisemik metrik hedef değerleri tabloda verilen çocuklarda hedef aralıkta (TIR 70-180mg/dl) geçirilen süre %71.5'den %73'e (p: 0.537) ve hedefin altında geçirilen süre (TBR <70mg/dl) %3'den % 4'e (p: 0.03), dalgalanma katsayısı %34.5'den %39'a yükselmişti (p: 0.069). **Sonuçlar:** Omnipod DASH® kullanımıyla bu yaş grubu için belirlenen glisemik metrik hedefler büyük ölçüde karşılanmıştır. Dalgalanma katsayısının ve hedefin altında geçirilen zamanın daha fazla olması dikkat çekmektedir. Daha iyi bir değerlendirme yapmak için uzun dönemli verilere ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Glisemik hedefler, Kablosuz insülin yönetim sistemi, Tip 1 diyabet

Omnipod DASH® kullanım öncesi ve sonrası glisemik metrik değerlerdeki değişim



Omnipod DASH® kullanımı öncesi ve sonrası glisemik metrik değerler

	Omnipod DASH® öncesi	Omnipod DASH® sonrası	p
İzlem süresi (median) (ay)	-	10 (2.2-14.3)	-
TIR (70-180mg/dl)(%)	71.5 (36-96)	73 (34-94)	0.537
TAR 180-250mg/dl (%)	22 (3-34)	18 (5-28)	0.537
TAR >250mg/dl (%)	3 (0-30)	5 (0-36)	0.05
TBR <70mg/dl (%)	2 (1-11)	3 (0-17)	0.578
TBR <54mg/dl (%)	1 (0-2)	1 (0-4)	0.157
Ort SG (mg/dl)	151 (116-206)	144 (112-220)	0.378
CV (%)	34.5 (21-44)	39 (23.5-49)	0.069
GMI (%)	6.9 (5.7-8.2)	6.8 (6-8.6)	0.252
HbA1c (%)	6.8 (5.7-8.9) n: 15	6.5 (5.4-7.6) n: 5	0.180
TIR >%70 olma oranı	60	62	1.0
TAR <%25 olma oranı	47	57	0.68
TBR <%5 olma oranı	74	67	1
CV <%36 olma oranı	67	38	0.12

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-032]

Tip 1 Diyabet Bakımının Aileye Getirdiği Yükler, Yük Paylaşımındaki Eşitsizlikler ve Cinsiyet Rollerinin Etkisi

Kağan Ege Karakuş[1], Sibel Sakarya[2], Ruken Yıldırım[3], Şervan Özalkak[3], Mehmet Nuri Özbek[4], Nurdan Yıldırım[5], Gülcan Delibağ[6], Beray Selver Eklioğlu[7], Belma Haliloğlu[8], Murat Aydın[9], Heves Kırmızıbekmez[10], Tuğba Gökçe[11], Ecem Can[11], Serra Muradoğlu[11], Elif Eviz[12], Gül Yeşiltepe Mutlu[12], Şükrü Hatun[12]

[1]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi
[2]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Bilim Dalı
[3]Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi
[4]Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[5]Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[6]Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi
[7]Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi
[8]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[9]Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi
[10]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[11]Koç Üniversitesi Hastanesi
[12]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı

Amaçlar: Tip 1 diyabetli çocukların bakımının, her gün çok sayıda sorumluluk gerektirdiği ve sorumlulukların paylaşılmasında cinsiyet rollerinin etkili olduğu bilinmektedir. Bu çalışmada tip 1 diyabet yükünün aile içindeki paylaşımı ve tanıdan sonra ebeveynlerin iş yaşamının nasıl etkilendiği değerlendirildi. **Yöntem:** Tip 1 diyabetli çocukların ailelerine, 9 çocuk endokrinolojisi merkezi aracılığı ve sosyal medya linki ile çevirimiçi anket* linki ulaştırıldı. Olasılıklı olmayan örnekleme yöntemi kullanılan çalışmaya, diyabet süresi en az 12 ay olan, anne ve babasıyla birlikte yaşayan, anketin anne veya baba tarafından yanıtlandığı çocuklar dahil edildi. Anket verileri, Qualtrics üzerinden toplandı, veriler SPSS v28.0 yazılımı ile analiz edildi ve analizlerde Pearson Ki-kare testi kullanıldı. **Bulgular:** Kriterleri sağlayan 822 çocuk analiz edildi (%51,5'i kız, %78,3'nün en az 1 kardeşi var, %19,2'si insülin pompası, %50,4'ü sensör kullanıyor). HbA1c değeri bildirilen 688 çocuğun ortalama HbA1c değeri %7,5'tir. Anketi cevaplayanların %77,1'i anneydi. Diyabet tanısından önce annelerin %34,8'i ve babaların %79,1'i tam zamanlı bir işte çalışmaktaydı. Tanıdan sonraki bir yıl içinde annelerin ve babaların çalışma durumunda istatistiksel olarak anlamlı değişiklikler olurken ($p<0.001$), annelerin %16,9'u babaların ise %3,4'ü çalışmayı bıraktığını belirtti. Babaların %71,7'sinin iş yaşamında değişiklik olmazken, annelerin %50,5'i iş yaşamında değişiklik olduğunu belirtti ($p<0.001$). Anketi cevaplayanların %36,1'i diyabetin aileye önemli, %21,8'i ise çok ciddi maddi yük getirdiğini belirtti. Babaların en çok diyabet bakımı malzemelerinin satın alınmasında, annelerin ise beslenme düzeninin sağlanması ve okuldaki diyabet sorunları konularında sorumluluk aldığı belirtildi. **Sonuçlar:** Tip 1 diyabet tanısının aileler için önemli ölçüde maddi yük getirdiği, cinsiyet eşitsizliğinin bir yansıması olarak annelerin daha yüksek oranda işlerini bıraktıkları ve/veya iş yaşamlarının olumsuz etkilendiği görülmektedir.Diyabet yükünün paylaşılmasındaki eşitsizliklerin önlenmesi, annelerin sosyal ve ruhsal iyilik hallerinin korunması ve ailelerin üzerindeki yükün azaltılması için diyabet bakımında cinsiyet eşitliğine odaklanan sosyal programların başlatılmasına ihtiyaç vardır. Çalışmaya katılanların toplumdaki tip 1 diyabetli çocuk ailelerini tam olarak temsil etmemesi çalışmanın sınırlılığıdır.

*Dehn-Hindenberg A. Diabetes Care;2021:2656-2663 makalesinden izin alınarak geliştirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Cinsiyet rolleri, Tip 1 diyabet bakımı, Yük paylaşımı

Çalışmaya dahil edilen ailelerin ve diyabetli çocuklarının temel özellikleri

	Çukurova Üniversitesi Balcalı Hastanesi (47)	Diyarbakır Çocuk Hastanesi (187)	Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi (94)	Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi (57)	Koç Üniversitesi Hastanesi (196)	Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi (33)	Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi (33)	Ondokuz Mayıs Üniversitesi Hastanesi (31)	Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi (23)	Diğer (Sosyal medya linki) (187)
Ort.Yaş	10.9	10.2	11.3	14	9.8	11	10.6	10.5	10	10
Diyabet Süresi (yıl)	6.65	3.2	4.5	5.8	3.4	4.1	4.2	4	2.9	3.7
Hba1c % (n)	7.8 (34)	8.2 (91)	8.1(62)	7.3 (47)	7.1(183)	8.2(24)	7.9 (29)	6.8 (30)	8.3(18)	7.2 (169)
Kız %	44.6	57.7	53.2	57.9	51	48.5	48.4	61.3	52.2	46
Pompa % (n)	21.3(10)	3.3(4)	4.3(4)	26.3(15)	21(41)	21.2(7)	51.6(16)	42(13)	13(3)	24.1(45)
Sensör % (n)	40.4 (19)	13(16)	13.8(13)	49.1(28)	81.2(160)	51.5(17)	45.2(14)	58.1(18)	30.4 (7)	65.2(122)
Ort. hane geliri / ay (TL)	7246	5796	6610	10712	19897	10420	7503	9266	10295	11470

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-033]

Tip 1 Diabetes Mellitus ve Hashimato Tiroiditi Tanıları ile İzlenen Çocuklarda Optik Koherens Tomografi Anjiyografi Bulgularının Sağlıklı Çocuklarla Karşılaştırılması

Hüseyin Anıl Korkmaz[1], Ali Devebacak[2], Behzat Ozkan[1], Mert Erbaş[1], Cumali Değirmenci[2], Nilufer Uyar[1], Filiz Afrashi[2]

[1]Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Göz Hastalıkları Bölümü

GİRİŞ: Araştırmamızın amacı; izole tip 1 diabetes mellitus (DM) (Grup 1) ve tip 1 DM ile birlikte Hashimato tiroiditi tanısı olan hastalarda (Grup 2) mikrovasküler komplikasyonlardan erken diyabetik retinopati (DR) gelişiminin diyabet tipi, yaş ve cinsiyet olarak uyumlu sağlıklı kontrol grubu (Grup 3) ile karşılaştırılmasıdır.

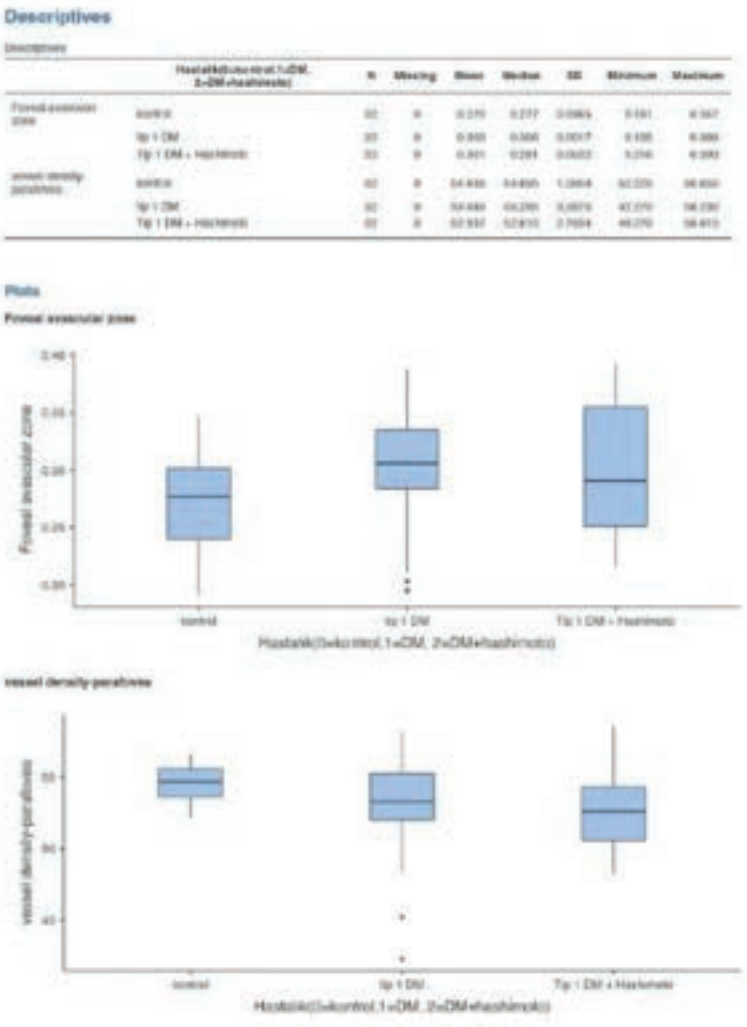
Yöntem: Çocuk endokrinoloji polikliniğine rutin kontrole gelen, 10-20 yaş aralığında, en az 5 yıldır izlemde olan tip 1 DM tanılı olan hastalar ile Hashimoto antikorları pozitif saptanan hastalardan henüz klinik olarak DR gelişmemiş olanlardan gönüllü olur formu temin edilenler ve sağlıklı gönüllüler çalışmaya alındı. Bu araştırmada tip 1 DM'si olan ve tip 1 DM'ye sıklıkla eşlik eden otoimmun bir hastalık olan Hashimato tiroiditi olan ve DR bulunmayan hastaların DR gelişiminin değerlendirilmesi için foveal avasküler alan (FAA) ve parafoveal vasküler dansite (PVD) optik koherens tomografi anjiografi (OKTA) ile görüntülemeleri yapılarak sağlıklı gönüllülerle karşılaştırıldı. Elde edilen veriler, SPSS statistics for Windows, Versiyon 25.0 paket program kullanılarak analiz edildi.

Bulgular: FAA ve PVD ortalamalarının üç grup arasında istatistiksel anlamlı fark gösterdiği saptandı (p=0.016, p=0,006) (Şekil 1). FAA ortalaması, Grup 1'de ve Grup 2'de Grup 3'ten fazla bulundu (p=0.013, p=0.119). PVD ortalamaları Grup 1 ve Grup 2'de Grup 3'e göre daha az bulundu (p=0.059, p=0.007). Grup 1 ve Grup 2 arasında FAA ve PVD ortalamaları açısından anlamlı fark yoktu (p=0.832, p=0.653). HbA1c düzeyi ile FAA ve PVD arasında anlamlı korelasyon saptandı (FAA; r=0.57 p=<0.001, PVD; r=-0,29 p=0,005).

Sonuç: Henüz klinik olarak DR gelişmemiş Tip 1 DM hastalarında OKTA'da FAA'da artış saptanmıştır ve HbA1C seviyeleri ile ilişkili bulunmuştur. Tip 1 DM'ye Hashimoto eşlik eden hastalarda ortalama PVD'nin kontrol grubuna kıyasla anlamlı oranda az olduğu saptanmıştır. Bu sonuçlar Tip 1 DM'ye eşlik eden Hashimoto hastalığının mikrovasküler komplikasyonların gelişimine katkıda bulunabileceğini düşündürmektedir. Bu konuda daha geniş hasta serileri ile çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: diyabetik retinopati, foveal avasküler alan, hashimoto tiroiditi optik koherens tomografi anjiyografi, parafoveal damar yoğunluğu, tip 1 diyabetes mellitus

Tip 1 Diabetes Mellitus ve Hashimato Tiroiditi Tanıları ile İzlenen Çocuklarda Optik Koherens Tomografi Anjiyografi Bulgularının Sağlıklı Çocuklarla Karşılaştırılması



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-034]

Çocukluk ve Adölesan Çağı Tip 1 Diyabetes Mellitus Mikrovasküler Kompilkasyon Prediksiyonu İçin Serum İleri Glikolizayon Son Ürünleri Kullanılabilir mi?

Tarık Kırkgöz[1], Tuncay Küme[2], Sezer Acar[1], Behzat Özkan[1]

[1]S.B.Ü. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyokimya Anabilim Dalı

Diyabetes mellitus kronik hiperglisemi ile seyreden metabolik bir bozuklukluktur. Kronik hiperglisemi; indirgen şekerlerin veya reaktif oksoaldehitlerin, protein, lipit ve nükleik asitleri non-enzimatik olarak glikozlize ederek ileri glikolizayon son ürünlerinin (AGE) ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Yetişkin tip 1 ve tip 2 DM hastalarda AGE ve AGE reseptölerinin (RAGE) diyabetin mikrovasküler (nöropati, nefropati, retinopati) ve makrovasküler komplikasyonları ile doğrudan ilişkili olduğu ortaya konulmuştur. Yaptığımız çalışmada AGE'nin çocukluk dönemi T1DM'nin mikrovasküler komplikasyonlarının değerlendirilmesinde prediktif değerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Method:
Merkezimizde T1DM tanısı ile izlenen ve düzenli kontrollere gelen T1DM'ye bağlı mikrovasküler komplikasyonu gelişmiş 25 hasta hasta grubu olarak, 1-10 yıl arasında T1DM'i olan ve herhangi mikrovasküler kompilasyonu gelişmemiş 45 hasta ise kontrol grubu olarak çalışmaya dahil edilmiştir. Hasta ve kontrol gruplarının dosya kayıtlarından ürik asit, kreatinin, 24 saatlik idrar mikroalbümin, lipid profili ve son 5 yıllık Hemoglobülin A1c (HbA1c) değerleri, yıllık göz taraması ve 5 yıldan fazla süredir T1DM olan hastaların elektromiyografi (EMG) ve görsel uyandırılmış potansiyellerine (VEP) ulaşıldı ve hastaların serum AGE değerleri ile karşılaştırıldı.

Bulgular:
Çalışmaya katılan T1DM 'li hastaların (41 kız %51,2) ortalama yaşı 14,3±2,5 yıl ve DM süresi 6,2 ±3,3 yıldı. Çalışmaya katılan 8 hastada sadece nefropati, 8 hastada sadece optik sinirde nöropati, 2 hastada sadece retinopati, 1 hastada sadece periferik nöropati saptandı. 4 hastada nefropati ve optik nöropati, 1 hastada periferik ve optik nöropati, 1 hastada periferik nöropati, retinopati ve nefropati birlikteliği tespit edildi. Hasta ve kontrol grubu arasında Hba1c, vücud kitle indeksi, ürik asit, lipit profili, serum kreatinin ve AGE değerleri arasında anlamlı fark saptanmadı (p>0,05). DM süresi, ortalama ve son HbA1c değerleri ile AGE arasında korelasyon saptanmadı (sırasıyla r 0,1232 %95 CI -0,1084 0,3421; r 0,1775, r 0,0631)

Sonuç:
Yaptığımız çalışmada serum AGE değerleri ile çocukluk çağı T1DM bağlı mikrovasküler komplikasyonlar arasında anlamlı bir korelasyon saptanmamıştır. Bu konuda daha fazla hasta ile daha çok çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: İleri Glikolizasyon Son Ürünleri (RAGE), Tip 1 Diyabetes Mellitus, Mikrovasküler Komplikasyon

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-035]

Tip 1 Diyabetes Mellitus ve Hashimato Tiroiditi Tanılar ile İzlenen Çocuklarda Ateroskleroz Gelişimi ve Sol Ventrikül Performansının Sağlıklı Çocuklar ile Karşılaştırılması

Berna Kahraman Çetin[1], Hüseyin Anıl Korkmaz[2], Mehmet Murat[3], Nilüfer Uyar[2], İbrahim Mert Erbaş[2], Timur Meşe[3], Behzat Özkan[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi SUAM, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,İzmir
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi SUAM, Çocuk Endokrinolojisi ABD, İzmir
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi SUAM, Çocuk Kardiyolojisi ABD, İzmir

Giriş: Araştırmamızın amacı; tip 1 diabetes mellitus ile birlikte bulunan hashimato tiroiditi tanısı olan hastalarda makrovasküler komplikasyonlardan erken ateroskleroz gelişimi ve sol ventrikül myokard performansının tip 1 diyabet ve yaş ve cins olarak uyumlu sağlıklı kontrol grubu ile karşılaştırılmasıdır. Yöntem: Çocuk endokrinoloji polikliniğine rutin kontrole gelen, 10-20 yaş aralığında, en az 5 yıldır izlemde olan tip 1 diyabetes mellitus tanılı hastalar ile hashimato antikorları pozitif saptanan hastalardan gönüllü olur formu temin edilenler çalışmaya alındı. Örneklem büyüklüğü; daha önceki çalışmalar değerlendirilerek sağlıklı grupta ortalama intima media kalınlığı 0,4 ± 0,05 Tip 1 diyabetes mellitus + hashimato tiroiditli grupta 0,44 +- 0,05 olacağı varsayımı ile yapılan güç analizinde ß tipi hatadan kaçınmak için gerekli olan minimum olgu sayısı her grupta 32 er tane olmak üzere toplam 96 hasta olarak hesaplandı. Bu araştırmada tip 1 diyabetes mellitusa sık eşlik eden otoimmun bir hastalık olan hashimato tiroiditi tanısı olan hastaların ateroskleroz gelişiminin değerlendirilmesi için karotis intima media kalınlıklarının B-mode ultrasonografi ile, sol ventrikülün sistolik ve diastolik fonksiyonlarının değerlendirilmesi için ekokardiyografi ile görüntülemeleri yapıldı. Elde edilen veriler, SPSS statistics for Windows, Version 25.0 paket programı kullanılarak analiz edildi. Bulgular: Her üç grup arasında kilo, vücut kitle indeksi, sistolik kan basıncı, trigliserid, HDL, LDL, total kolesterol, karotis intima media kalınlığı, sol ventrikül volümü, sol ventrikül diyastol sonu basıncı arasında istatiksel bir fark saptanmazken, diyastolik kan basıncı, açlık kan şekeri, Hba1c seviyesi, sol ventrikül performansı ve düzeltilmiş QT uzunluğunda, tip 1 diabetes mellitus ile birlikte bulunan hashimato tiroiditi tanısı olan hastalarda sağlıklı çocuklara göre anlamlı derecede fark saptamıştır (Tablo 1). Sonuç: Hashimato tiroiditi ve tip 1 diyabeti olan çocuklarda kardiyovasküler fonksiyon ve ana arterlerin elastik özellikleri 5 yıldan sonra bozulmaya başlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: hashimato tiroiditi, sol ventrikül performansı, tip 1 diyabet

Tip 1 DM tanılı hastalar, Hashimoto ve Tip 1 DM tanılı hastalar ve kontrol grubunun verilerinin istatistiksel karşılaştırılması

	Tip 1 DM (n=32)	Hashimoto+ Tip 1 DM (n=32)	Kontrol (n=32)	p
Yaş (yıl)	15,4(13,7-17,2)	15,6(14-18,7)	15,3(14,2-18,2)	0,851
Ağırlık SDS	0,21(-0,7-0,8)	0,15(-1,1-1,2)	0,22 (-1,0-1,2)	0,975
Sistolik KB	120 (111,8-127,8)	120(115-128)	119,5(100,8-128,8)	0,730
Diastolik KB	79,5(65,8-85)	80 (74,3-87)	69(66,3-75,8)	<0,001
Açlık kan şekeri	263(177-301)	217(155-289)	89(84-95)	<0,001
HbA1c	9,5 (8,1-10,8)	8,9(8,1-10,2)	5(4,9-5,4)	<0,001
Trigliserid	88(64-110)	92(64-130)	85(62-99)	0,315
HDL	61(53-69)	57(49-64)	56(47-63)	0,122
LDL	89(68-102)	89(78-105)	84(65-92)	0,064
Total kolesterol	172(148-188)	168(149-195)	150(132-172)	0,011
CIMT(mm)	0,43(0,39-0,47)	0,43(0,37-0,47)	0,40(0,36-0,46)	0,273
QTc	0,40(0,39-0,41)	0,39(0,38-0,40)	0,40(0,39-0,40)	0,040
LVEDD(MI)cm	4(3,5-4,4)	4,1(3,8-4,6)	4,2(3,9-4,4)	0,479
LVEDS(MI)cm	2,4(2,1-2,8)	2,5(2,2-2,6)	2,5(2,2-2,8)	0,616
MV A(m/s)	0,59(0,46-0,65)	0,63(0,53-0,75)	0,49(0,45-0,63)	0,011

Sonuçlar ortanca(25p-75p) ve n(%) olarak sunulmuştur, p<0,05. Post-hoc ikili analizde p<0,0167. Kruskal Wallis testi, p<0,05.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-036]

Wolfram Sendromlu Olgu Sunumu

Ayşen Aksoy Genç[1], Enver Şimşek[1], Sinem Kocagil[2]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Eskişehir

Wolfram sendromu nadir bir nörodejenaratif hastalıktır. Otoimmun olmayan diyabetes mellitusun nadir nedenlerindendir. Tahmini prevelansı 1/770.000'dir. Otozomal resesif (OR) ve inkomplet penetrans ile kalıtılmaktadır. Patogenezisi tam bilinmemekle birlikte 4p kromozomunda WFS 1 geninden kodlanan volframin adı verilen endoplazmik retikulum zarına gömülü bir proteinin üretilememesinden kaynaklanmaktadır. Volframinin hücre içi kalsiyum homeostazını düzenlediği düşünülmektedir. WFS geni OR Wolfram sendromu ve Otozomal dominant kalıtılan Wolfram-like sendromuyla ilişkilendirilmiştir. Literatürde 4 ailede tanımlanan Wolfram like sendromuda diyabetes mellitus, optik atrofi ve sensorinoral işitme kaybı üçlüsü ile tanımlanmış olup, nadiren nöropsikiyatrik hastalıkların eşlik ettiği bir hastalıktır.

Olgu:

15 yaş erkek hasta. 4,5 yaşında diyabet tanısı aldığı, 7 yaşında görme kaybının başladığı öğrenildi. Hastanın tedavisine rağmen poliüri ve enürezis şikayetlerinin devam etmesi nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Şeker regülasyonu yapıldı ve tetkikler ile diyabetes insipidus tanısı konularak tedavisi başlandı. Göz muayenesinde optik atrofi saptandı. Yapılan işitme testinde hafif sensorinöral işitme kaybı saptandı. Hastanın özgeçmişinde inmemiş testis nedeniyle enjeksiyon tedavisi almış olduğu öğrenildi, soygeçmişinde anne-baba arasında 2.dereceden kuzen evliliği olduğu, fakat ailede benzer hastalık olmadığı öğrenildi. Laboratuvar tetkiklerinde anti GAD negatif, ICA negatif, IAA negatif, FSH 9,6mIU/mL, LH 7,8mIU/mL, total testosteron 584ng/dL olarak saptandı. Üriner ultrasonografik incelemesi normal saptandı. Hastanın genetik tetkikinde WFS1 geninde c.1610_1611insAATG (p.Cys537Ter) heterozigot mutasyonu saptandı. Annesinde de aynı mutasyon heterozigot tespit edildi. WFS1 geninde c.1610_1611insAATG (p.Cys537Ter) varyantı analiz platformunda heterozigot olarak annote edilmiş olmakla birlikte hastanın kliniğinin klasik Wolfram sendromu ile uyumlu olması ve varyantın; IGV'de görüntülemesinde allel fraksiyonunun 0,8 (201/294) olarak saptanmış olması, amplikonların bileşke noktasında yer almış olması nedeniyle Sanger dizi analizi ile konfirmasyonu planlandı. Hastanın kardeşine yaptığımız tetkiklerde patoloji saptanmadı. Kardeşinden genetik inceleme başlatıldı.

Tartışma:

Klinik olarak tanının konulabildiği bu hastalıkta genetik olarak tanının erken konulması durumunda eşlik edebilecek diğer klinik bulguların takibi, erken tanının yaşam kalitesini iyileştirebileceği unutulmamalıdır. Tanı konulmuş hastalarda eşlik edebilecek ön hipofiz hormon eksikliklerinin saptanması için dinamik testlerin yapılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Diyabetes Mellitus, Diyabetes İnsipidus, Optik atrofi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-037]

Erken başlangıçlı otoimmün diyabetin nadir bir nedeni: LRBA eksikliği

Sezer Acar[1], Sait Karaman[2]

[1]Manisa Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Manisa
[2]Manisa Şehir Hastanesi, Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Manisa

Giriş: LRBA eksikliği erken çocukluk döneminde hipogamaglobulinemi, otoimmünite ve lenfoproliferasyon ile karakterize olan yaygın değişken immün yetmezlik ile ilişkilendirilmiştir. Son yıllarda, erken yaşta otoimmün diyabet tanısı alan ve immün disregülasyonu işaret eden ek hastalıkları bulunan olgularda LRBA eksikliği tanımlanmaya başlanmıştır. Burada, kronik ishal ve erken başlangıçlı otoimmün tip diyabet tanıları ile LRBA eksikliği saptanan olguyu sunduk. Olgu: On beş aylık kız olgu, kusma, ishal, iştahsızlık, kilo kaybı, hızlı nefes alıp verme, ve uyandırılamama şikâyeti ile hastanemiz acil servisine getirildi. Öyküsünden, dört aylıktan sonra ishal atakları ile ortaya çıkan ağır dehidratasyon ve metabolik asidoz nedeni ile 3 defa yoğun bakım servisinde izlendiği öğrenildi. Birinci derece kuzen evliliğinden miadında doğan ancak doğum ağırlığı bilinmeyen hastanın kuzeninin 14 aylıkken diyabet tanısı aldığı ve insülin tedavisi kullandığı öğrenildi. Geliş fizik muayenesinde, ağırlığı 8,6 kg (<3 persantil), boyu 68 cm (<3 persantil), ağır dehidratasyon, kusmaull solunum ve diaper dermatit saptandı. Desteksiz oturma, emekleme ve tek kelime konuşma becerisi gelişmemişti. Laboratuvarında, glukoz 540 mg/dL, sodyum 128 mmol/l, potasyum 4,6 mmol/l, kreatinin 0,7 mg/dL, kan pH 6,92, HCO3 3,1 mmol/L, HbA1C 8,8%, serum insülin düzeyi 8,1 IU/mL, idrarda 3+ glukoz ve 3+ keton saptandı. Diyabetik ketoasidoz kliniği insülin infüzyonu ve sıvı replasmanı ile düzeltildi. Sonrasında NPH insülin (günde iki defa) ve kan şeker yüksekliğinde lispro insülin tedavileri verildi. Anti-GAD antikoru negatif iken, anti-insülin ve adacık hücre antikorları pozitifti. Tiroit fonksiyon testleri normal, tiroit ve çölyak otoantikorları negatifti. Genetik analizinde LRBA geninde homozigot c.8132_8133delTC (p.Leu2711fs) varyantı saptandı. İleri tetkiklerde serum immünglobülin ve kompleman düzeyleri olağandı. Viral serolojilerde (TORCH, HIV) özellik yoktu. Lenfosit alt gruplarında CD8 hâkimiyeti mevcuttu. İmmün disregülasyon tanılı hastaya Abatacept tedavisi başlandı ve kemik iliği nakli için hazırlık yapılması planlandı. Sonuç: Erken başlangıçlı otoimmün diyabet olgularında LRBA eksikliği akılda tutulmalıdır. Diyabetin genetik açıdan aydınlatılması nedene yönelik kişiselleştirilmiş tedavilerin erken dönemde uygulanabilmesine olanak sağlar.

Anahtar Kelimeler: Diyabet, İmmün yetmezlik, Kronik ishal, LRBA eksikliği

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-038]

Tip 1 Diabetes Mellitus ve Hashimato Tiroiditi Tanıları ile İzlenen Çocuklarda Diyabetik Nefropati Gelisiminin Sağlıklı Çocuklarla Karşılaştırılması

Nilüfer Uyar, Hüseyin Anıl Korkmaz, İbrahim Mert Erbaş, Behzat Özkan

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

Amaç: Çocuklarda tip 1 diabetes mellitusa (T1DM) eşlik eden otoimmün tiroid hastalığının mikrovasküler komplikasyonlar üzerine etkisi tartışmalıdır. Bu çalışmamızda; T1DM (Grup A) ve T1DM ile birlikte bulunan hashimato tiroiditi (HT) tanısı olan hastalarda (Grup B) mikrovasküler komplikasyonlardan erken diyabetik nefropati (DN) gelişiminin sağlıklı kontrol grubu (Grup C) ile karşılaştırılması amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Bu kesitsel çalışmada kliniğimize rutin kontrole gelen, 10-20 yaş aralığında, en az 5 yıldır izlemde olan T1DM tanılı olan 25 hasta ile T1DM tanılı olup tiroid otoimmün antikorları pozitif saptanan 25 hasta ve yaş ile cinsiyet açısından benzer 25 sağlıklı gönüllü çalışmaya dahil edildi. DN gelişiminin değerlendirilmesi için 24 saatlik idrarda mikroprotein(mg/m2/sa), kalsiyum(mg/kg/gün), fraksiyone kalsiyum atılımı (FeCa%), glomerüler filtrasyon hızı (GFR) (ml/m2/dk), tübüler fosfor reabsorpsiyonu (TRP%), magnezyum atılımı (mg/kg/gün) hesaplanarak gruplar arasında karşılaştırıldı. Bulgular: Çalışmaya dahil edilen olguların ortanca yaşları grup A, B ve C için sırasıyla; 14,7 (%46,7 erkek), 15,6 (%24erkek), 14,7 (%41,4 erkek) yıl idi (p=0,235). T1DM tanılı hastaların ortanca izlem süresi grup A ve B için 99 ve 98 ay saptandı (p=0,881). Yirmi dört saatlik idrarda GFR (ml/m2/dk), mikroprotein (mg/m2/saat), kalsiyum atılımı (mg/kg/gün) ve TRP % ortalamaları üç grup arasında istatistiksel anlamlı fark göstermedi (p>0,05). Yirmi dört saatlik idrar mikroprotein atılımı ve GFR düzeyi ile T1DM süresi, insülin dozu ve HbA1c düzeyi arasında anlamlı korelasyon saptanmadı (p >0,05). HbA1c ile FeCa% arasında doğru orantılı korelasyon bulundu (p<0,01, roc:0,346). Diğer 24 saatlik idrar parametreleri ile diyabet tanı süresi veya HbA1c arasında anlamlı ilişki saptanmadı (p>0,05). Serum TSH ve sT4 düzeyleri de idrar parametreleri ile anlamlı korelasyon göstermedi (p>0,05). Sonuç: Bu çalışmada incelenen popülasyonda HbA1c ile FeCa % arasında anlamlı korelasyon saptanması DN taramasında mikroprotein atılımı ile kalsiyum atılımının da taranması gerektiğini gösterdi. Bu sonuçlar T1DM'ye eşlik eden HT'nin mikrovasküler komplikasyonlardan DN gelişimine katkıda bulunmadığını düşündürmektedir. Bu konuda daha geniş hasta serileri ile çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: diyabetik nefropati, hashimoto tiroiditi, kalsiyum atilimi, mikroprotein atilimi, tip 1 diyabetes mellitus

Tip 1 Diabetes Mellitus ve Hashimato Tiroiditi Tanıları ile İzlenen Çocuklarda Kan ve İdrar parametrelerinin Sağlıklı Çocuklarla Karşılaştırılması

	Tip 1 DM (n=25)	Hashimoto + Tip 1 DM (n=25)	Kontrol (n=25)	p
Yaş (yıl)	14,7 (13,3 – 17,0)	15,6 (14,2 – 18,7)	14,7 (13,4 – 16,2)	0,235
Cinsiyet (n,%)	21 (%46,7)	6 (%24)	12 (%41,4)	0,172
Tip 1 DM tanı süresi (ay)	0,1 (-0,7 – 0,6)	0,2 (-1,3 – 1,1)	-0,2 (-0,9 – 0,7)	0,974
İnsülin dozu	1,0 (0,9 – 1,2)	0,9 (0,8 – 1,1)	-	0,133*
HbA1c	9,2 (8,3 – 10,3)a	8,4 (7,9 – 10,1)b	5,2 (5,0 – 5,5)a,b	<0,001
TSH	2,4 (1,8 – 3,3)	3,2 (2,2 – 4,6)a	2,2 (1,7 – 2,9)a	0,016
sT4	1,23 (1,15 – 1,36)	1,23 (1,12 – 1,36)	1,27 (1,17 – 1,37)	0,569
GFR (ml/m2/dk)	-1,7 [(-2,8) – (-0,9)]	-1,3 [(-2,0) – (-0,6)]	-1,1 [(-2,3) – (-0,5)]	0,879
Protein atılımı (mg/m2/h)	0,43 (0,39 – 0,47)	0,43 (0,37 – 0,47)	0,40 (0,36 – 0,46)	0,106
Kalsiyum atılımı (mg/kg/gün)	71 (65 – 76)	72 (68 – 76,8)	70,5 (65,3 – 76)	0,381
FeCa (%)	40 (35 – 44)a	41 (37 – 45)	39 (35 -45)a	0,007
TRP (%)	2,4 (2,1 – 2,8)	2,5 (2,2 – 2,6)	2,5 (2,2 – 2,8)	0,057
Magnezyum atılımı (mg/kg/gün)	-1,9 [(-2,7) – (-0,8)]	-1,5 [(-2,1) – (-0,8)]	-1,3 [(-2,2) – (-0,6)]	0,107

*Sonuçlar ortanca (25 – 75p) ve n (%) olarak sunulmuştur, p<0,05. *Mann-Whitney U test. aPost-hoc ikili analizde p<0,0167. Kruskal-Wallis testi, p<0,05.*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-039]

Covid-19 Pandemisinin Tip 1 Diyabetes Mellitus'un Sıklığı ve Tanı Anındaki Klinik Bulgular Üzerine Olan Etkisi

Reyhan Deveci Sevim[1], Sebla Güneş[1], Gülay Can Yılmaz[2], Sercan Öztürk[3], Volkan Bayar[4], Emine Emel Sarali[5], Tolga Ünüvar[1], Ahmet Anık[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın/TÜRKİYE
[2]Muğla Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Muğla/TÜRKİYE
[3]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Aydın/TÜRKİYE
[4]Besni Devlet Hastanesi, Adıyaman/TÜRKİYE
[5]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Aydın/TÜRKİYE

GİRİŞ-AMAÇ

Covid-19 pandemisi sonrası gerek sosyal izolasyon ve karantina uygulamaları, gerekse hastanelerdeki mevcut Covid-19 tanılı hasta yükü; hastane başvurularının sadece acil durumlarla kısıtlı kalmasına yol açmıştır. Tip 1 diyabetes mellitus'un (T1DM) viral enfeksiyonlar ile tetiklenebildiği bilinmektedir. Benzer şekilde Covid-19 salgını döneminde T1DM insidansının arttığı ve ketoasidoz tablosunda başvuran olguların sosyal izolasyon öncesi döneme göre daha ağır klinikle hastaneye başvurduğunu bildiren az sayıda çalışma mevcuttur.. Bu çalışmada; Aydın ve Muğla illerinde yaşayan çocuklarda, Covid-19 pandemisi öncesi ve esnasındaki T1DM sıklığı ile klinik seyrindeki farklılıkların incelenmesi amaçlanmıştır.

YÖNTEM VE GEREÇLER

1 Nisan 2018 - 31 Mart 2020 (pandemi öncesi) ile 1 Nisan 2020 - 31 Mart 2022 tarihleri arası (pandemi dönemi); Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi ile Muğla Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde T1DM tanısı alan çocukların demografik, klinik ve laboratuvar verileri geriye dönük olarak incelendi. T1DM sıklığı ile hastaların verileri arasındaki farklılıklar (tanı tarihi ve yaşı, aile öyküsü, başvurusu sırasındaki semptomlar ve süresi, klinik ve laboratuvar bulgular, yatış süresi, yoğun bakım ihtiyacı ve komplikasyonlar) pandemi öncesi ve pandemi dönemi olarak karşılaştırıldı.

BULGULAR

T1DM tanısı alan 221 olgunun 87'si (%39,4) pandemi öncesi; 134'ü (%60,6) ise pandemi döneminde tanı aldı. Olguların %54,8'i erkek ve %72,3'ü kentsel bölgede yaşamakta idi. Yaş, cinsiyet, yaşanılan bölge (kentsel/kırsal) açısından pandemisi öncesi ve pandemi dönemi arasında farklılık yoktu. Diyabetik ketoasidoz ile tanı alan olgular pandemisi öncesinde %47,1 (n=41) iken, pandemi döneminde ise %53,7 (n=72) idi (p=0,337). Ağır ketoasidoz sıklığı pandemi öncesinde %34,1 (n=14), pandemi döneminde %45,8 (n=33) idi (p=0,226). Pandemi öncesi olguların %10,3'ü (n=9) yoğun bakımda izlenirken; pandemi esnasında %26,4'ü (n=34) yoğun bakımda izlendi (p=0,004).

SONUÇ

Covid-19 pandemisi ile, Aydın ve Muğla illerindeki çocuk hastalardaki T1DM sıklığı artmış; tanı anı klinik seyrin pandemide tanı alan çocuklarda daha ağır olduğu tespit edilmiştir.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, pandemi, tip 1 diyabet

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-040]

Aydın ve Muğla İllerindeki Yeni Tanı Alan Tip 1 Diyabetli Çocukların Demografik Özellikleri ve Tip 1 Diyabet İnsidansındaki Değişiklik Trendi

Sebla Güneş[1], Reyhan Deveci Sevim[1], Gülay Can Yılmaz[2], Sercan Öztürk[3], Gamze Şener Kazak[3], Emine Emel Sarali[4], Tolga Ünüvar[1], Ahmet Anık[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın/TÜRKİYE
[2]Muğla Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Muğla/TÜRKİYE
[3]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Aydın/TÜRKİYE
[4]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Aydın/TÜRKİYE

GİRİŞ-AMAÇ

Tip 1 diyabetes mellitus (T1DM) insidansı tüm dünyada son 30 yıllık dönemde artış göstermekte olup; ülke çapındaki çocukluk çağı T1DM insidansını ve yıllar içindeki insidans değişim trendini inceleyen az sayıda çalışma bulunmaktadır. Bu çalışmada; Aydın ve Muğla illerindeki çocuk hastalardaki T1DM insidansının belirlenerek, yıllar içindeki insidans değişiminin ve hastaların demografik özelliklerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

YÖNTEM VE GEREÇLER

01/01/2014-31/12/2021 tarihleri arası Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi'nde; 01/10/2019-31/12/2021 tarihleri arası Muğla Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde T1DM tanısı alan 0-18 yaş arası çocuklar çalışmaya alındı. Hastaların verileri hastane bilgi yönetim sistemleri üzerinden geriye dönük olarak incelendi. Veri eksikliği durumunda arşiv dosyalarına ulaşıldı. Nüfus verileri Türkiye İstatistik Kurumu'ndan edinildi. Yıllın insidanslar 100.000 kişi başına hesaplandı.2014-2021 yılları arası, 0-18 yaş çocuk hastalardaki T1DM insidansındaki değişim analiz edildi.

BULGULAR

2014-2021 yılları arası Aydın ve Muğla'da yeni tanı almış 362 T1DM tanılı olgunun %53'ü erkek, %71,5'i kentsel bölgeden olup; en sık tanı alma yaşı 6 yaş idi (%9,7). Hastalık tanısının en fazla konduğu mevsim sonbahar (%28,2) en az konduğu mevsim ise yaz mevsimi idi (%18,8). Ortalama insidans hızı 100.000'de 9,1 (%95 GA: 6,4-11,8) kişi olup; insidansın en düşük olduğu 2014 yılında 6.1 (%95 GA: 3,9-8,4), en yüksek olduğu 2021 yılında ise 18.1 (%95 GA: 14,3-22,0) kişi olarak saptandı. Cinsiyetler arasında insidans farkı olmadığı görüldü. Yaşlara göre en yüksek insidans 5-9 yaş grubunda, en düşük insidans ise 0-4 yaş grubunda idi. Sekiz yıllık gözlem boyunca genel insidansta artış eğilimi mevcuttu.

SONUÇ

Bu çalışma; Aydın ve Muğla illerindeki çocukluk çağı T1DM insidansını ve yeni tanı T1DM hastalarının demografik özelliklerini inceleyen ilk çalışma olup; son 8 yılda çocuk hastalardaki T1DM insidansında artış olduğunu göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: İnsidans, pediatri, tip 1 diyabet

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-041]

Kraniyofrontonazal Sendrom Tanılı Kız Hastada Tip 1 Diabetes Mellitus ve Hashimoto Tiroiditi Birlikteliği: EFNB1 Mutasyonu Otoimmünite ile İlişkili midir?

Sebla Güneş[1], Reyhan Deveci Sevim[1], Gökay Bozkurt[2], Tolga Ünüvar[1], Ahmet Anık[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın/TÜRKİYE
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı Aydın/TÜRKİYE

GİRİŞ

Kraniyofrontonazal sendrom (CFNS) EFNB1 genindeki mutasyon sonucu ortaya çıkan ve X'e bağlı kalıtılan bir gelişimsel malformasyondur. Sendromun temel fenotipik özellikleri; koronal sinostozis, hipertelorizm, bifid burun ucu, kuru kıvırcık saçlar ile tırnaklarda longitudinal ayrılma ve kabartıdır. EFNB1 mutasyonunda T hücre sayı ve fonksiyonlarında olumsuz etkilenme olması beklenmekle beraber, otoimmün hastalık ile birliktelik tanımlanmamıştır.

OLGU

Moleküler olarak doğrulanmış [EFNB1 geninde c.430_431insT (G144Vfs*319) heterozigot mutasyonu] CFNS tanısı ile izlenen 9 yaş 11 aylık kız olgu poliüri polidipsi, halsizlik, karın ağrısı yakınmaları ile getirildi. Fizik muayenede hipertelorizm, geniş basık burun kökü, bilateral epikantus, bifid burun ucu, kuru kıvırcık saçlar ve el ile ayak tırnaklarında longitudinal kabartılar mevcuttu. Tip 1 diyabetes mellitus (T1DM) tanısı konan olgunun komorbiditeler açısından yapılan tarama sırasında Hashimoto tiroiditi saptandı. EFNB1 mutasyonu olan olguda T1DM ile Hashimoto tiroiditi birlikteliği olması sonucu; EFNB1 mutasyonunda görülebilecek T regülatör hücre sayı ve fonksiyonlarındaki bozukluk ile otoimmün hastalıkların birlikte görülebilme olasılığının incelenmesi adına aynı mutasyonu taşıyan ve benzer fenotipe sahip olan CFNS tanılı annesine de yapılan tarama sonucu Hashimoto tiroiditi tanısı kondu.

SONUÇ

EFNB1 mutasyonunda T hücre sayı ve fonksiyonlarında olumsuz etkilenme olması beklenmekle beraber, hastamızda otoimmün sürecin tetiklenmesi; EFNB1 ekspresyonundaki azalmaya bağlı T regülatör hücrelerde disfonksiyon gelişmiş olabileceğini düşündürmektedir. Öte yandan EFNB1 mutasyonlu hastamızdaki otoimmün hastalıkların varlığı; timik epitelyal hücre fonksiyonlarındaki azalmayla beraber timüs bezindeki negatif seleksiyon sürecinin etkilenmiş olabileceğini ve bunun sonucu olarak otoimmünitenin tetiklenmiş olabileceğini de akla getirmektedir. Annede de otoimmün hastalık olması bu düşünceyi pekiştirmektedir. Sonuç olarak EFNB1 mutasyonu olan hastalarda T hücre gelişim ve fonksiyon bozuklukları beklenen bulgular olmakla beraber, otoimmünite ile olan ilişki bilinmemektedir. Bu olgu raporu ile, EFNB1 mutasyonunun otoimmünite ile ilişkili olabileceği ve bu hastaların izleminde otoimmün hastalık gelişimi açısından dikkatli olunması gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: EFNB1, Hashimoto, otoimmün, tip 1 diyabet, tiroidit

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-042]

Hibrid Kapalı Devre İnsülin İnfüzyon Pompa Sistemleri Besin Öğesi Alımını Etkiler mi?

Yasemin Atik Altınok[1], Günay Demir[1], Yelda Mansuroğlu[2], Hanife Gül Balkı[1], Samim Özen[1], Şükran Darcan[1], Damla Gökşen[1]

[1]Ege Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrin ve Diyabet BD
[2]Acıbadem Mobil Sağlık Hizmetleri

Giriş: Tip 1 diyabetli (T1D) bireylerde hibrid kapalı döngü insülin infüzyon pompa sistemleri metabolik kontrolü iyileştirebilir. Bu sistemler,atlanan,unutulan veya gecikmiş bir öğün bolusu ve yanlış karbonhidrat sayımı sonrasında oluşacak glisemik yanıtı daha iyi yönetebilir.Araştırmamızın amacı Minimed 780G hibrit kapalı döngü insülin infüzyon pompa sistemine geçen T1D'li çocukların enerji ve besin öğesi alımlarını karşılaştırmaktır. Metod: Tip 1 diyabetli 29 çocuk ve ergenin 3 günlük besin tüketim kayıtları Minimed 780G'ye geçiş öncesi ve sonrası (3. ve 6. ay) BEBIS 8.2 paket programı kullanılarak analiz edildi. Bulgular: T1D'li 29 olgunun (%48,3'ü kız) yaş ortalaması 12,5±4,8 yıl,diyabet yaşı ortalaması 4,2±5,1 yıl idi.Olguların başlangıçtaki median BMI z-skoru 0.1 (1.2) idi ve izlem boyunca değişmedi.TIR %79,0 (15,5)'dan %81,0 (6,5)'e yükseldi (p=0,002).GMI 6,6 (0,4)'den 6,5 (0,3)'e düştü (p=0,01).Bazal, bolus ve oto bolus insülin oranları izlem süresince benzerdi. Katılımcıların karbonhidrat, yağ ve protein alımları, hem başlangıçta hem de izlem sırasında ulusal ve uluslararası kılavuz önerilerine uygundu.Olguların karbonhidrat, yağ ve protein alımları, hem başlangıçta hem de izlem sırasında ulusal ve uluslararası kılavuz önerilerini karşıladı.Bununla birlikte,diyet kolesterolü (< 300 mg/gün) ve doymuş yağ (<%10/total enerji) alımı önerilerin üzerindeydi. Olgular başlangıçta ve izlem sırasında günlük lif alım önerilerini (14 g/1000 kcal) karşılamadı (Tablo 1). Sonuç: T1D izleminde ileri teknoloji kullanımı metabolik kontrolde iyileşme sağlamakla birlikte, yüksek miktarda doymuş yağ, kolesterol ve düşük miktarda posa içeren sağlıksız besin seçimlerine zemin oluşturabileceği akılda tutulmalı ve olgular bu açıdan yakından takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: hibrit kapalı devre insülin infüzyon pompası, besin öğesi alımı, metabolik kontrol, posa, doymuş yağ

Olguların Enerji,Besin Öğesi Alımları, BKI-z skoru ve Glisemik Parametrelerinin Zamana Bağlı Değişimi

	Başlangıç	3. ay	6. ay	p§
Enerji (kcal/gün)	1520 (362)	1479 (421)	1519 (570)	0.891
Protein (% enerji)*	17.8±2.3	16.4±2.5	17.6±3.2	0.113
Karbonhidrat (% enerji)*	49.1±4.5	48.9±7.1	47.5±6.6	0.646
Yağ (% enerji)*	33.0±3.9	34.8±6.5	35.0±5.9	0.756
Doymuş yağ (% enerji)¥	12.4 (5.2)	11.6 (4.9)	12.8 (4.1)	0.439
Çoklu doymamış yağ (% enerji)¥	4.3 (2.4)	4.4 (2.8)	4.9 (2.5)	0.255
Tekli doymamış yağ (% enerji)¥	13.4 (4.4)	13.6 (3.9)	12.4 (3.9)	0.091
Kolesterol (mg/gün)	742.8±470.5	631.4±369.5	647.1±342.7	0.900
Posa (g/1000 kcal) ¥	12.0±3.5	11.2±2.64	11.4±2.9	0.966
BKI z-skoru	0.1 (1.2)	0.2 (0.7)	0.2 (0.9)	0.523
Glisemik parametreler				
GMI¥	6.6 (0.4)	6.4 (0.4)	6.5 (0.3)	0.016
CV ¥ (%)	31.7 (6.9)	32.2 (3.9)	33.5 (4.2)	0.039
TIR (70-180 mg/dl)(%)	79.0 (15.5)	83.0 (8.5)	81.0 (6.5)	0.002
TBR (<70 mg/dl) (%)	1.0 (2.5)	2.0 (3.0)	2.0 (2.0)	0.501
TAR (>180 mg/dl) (%)	14.0 (12.0)	14.0 (7.5)	14.0 (7.0)	0.129
Bazal insülin (%)	40.0 (17.5)	38.0 (8.5)	38.0 (11.0)	0.149
Bolus insülin (%)	60.0 (17.5)	62.0 (8.5)	62.0 (11.0)	0.149
Oto bolus insülin (%)	-	15.5 (10.8)	19.0 (7.5)	0.340
Oto mod (%)	-	100.0 (3.0)	99.0 (4.5)	0.204

**Veri ortalama (SD) olarak sunulmuştur ¥ Veri median (IR) olarak sunulmuştur. §Friedman Tes*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-043]

Tip 1 Diyabetes Mellitus Tanılı Çocuk ve Adölesanlarda Çölyak ve Otoimmun Tiroid Hastalıklarının Prevalansı: Retrospektif Çalışma

Havva Nur Peltek Kendirci[1], İlknur Kaba[2], Samet Can Demirbaş[2]

[1]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü, Çorum
[2]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çorum

GİRİŞ: Çölyak hastalığı(ÇH) ve otoimmün tiroid hastalığı(OTH) Tip 1 diabetes mellitus(T1DM)'lu bireylerde genel popülasyona göre daha sık görülmektedir. Hipotiroidizm, hipoglisemi riskinin artması ve büyümenin azalmasıyla, tedavi edilmemiş ÇH ise azalmış kemik mineral dansitesiyle seyreden iskelet problemleri ile ilişkilendirilmiştir. Bu hastalıkların erken evrede taranıp tanınması ve tedavisinin yapılabilmesi hasta için gereklidir. Çalışmamızda T1DM tanılı çocuk ve adölesanların ÇH ve OTH açısından sıklığının taranması amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Kliniğimizde Temmuz 2015- Mart 2022 yılları arasında T1DM tanısı ile takip edilen hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi, hastaların yaş, cinsiyet, tanı yaşı, anti TPO, anti TG, Adacık Sitoplazmik Antikoru (ICA), İnsülin Otoantikorları (IAA), Glutamik Asit Dekarboksilaz (GADA) antikorlarının ve eşlik eden otoimmün hastalık varlığı araştırıldı. İstatistiksel analizler IBM SPSS Statistics for Windows 22.0 yazılımı ile gerçekleştirildi.

Bulgular: Çalışmaya takvim yaşı 12,5±4,4(2,5-21,3), T1DM tanı yaşı 8,5±4,3(1,0-17,5), diyabet süresi 4,0±3,5(0,0-18,1) yıl olan199 T1DM'li hasta dahil edildi. Olguların %52,3'i (n=104) kız cinsiyetteydi. Hastaların %84,9'unda(n=169) eşlik eden hastalık yokken, %7,5'inde(n=15) ÇH, %12,8'inde(n=25) anti-TPO antikor varlığı, %7'sinde(n=13) anti-TG antikor varlığı, %0,5'inde(n=1) ÇH ve OTH birlikteliği eşlik ediyordu. ÇH tanı yaşı 6,6±3,8(2,0-14,7), Anti-TPO antikor saptama yaşı 10,9±3,2(4,9-14,0), Anti-TG antikor saptama yaşı 10,1±3,3(4,9-13,9) yıl olarak bulundu. Diyabet tanı yaşı 5 yıldan küçük olanlarda ÇH sıklığı %23,2(n=10), anti-TPO ve anti-TG antikor varlığı %6,9(n=3) iken; 5 yıl ve üzeri olanlarda ÇH sıklığı %3,3(n=5), anti-TPO antikor varlığı %15,1(n=22), anti-TG antikor varlığı %7,1(n=10) idi. Hem ÇH, hem de tiroid otoantikor varlığının kızlarda daha sık olduğu görüldü (sırasıyla %73,3,%68).

Sonuç: T1DM'li hastalarımızda literatürle uyumlu olarak ÇH ve OTH sıklığının genel popülasyona göre daha sık olduğunu, T1DM tanı yaşı küçük olanlarda ÇH sıklığın arttığını, ancak özellikle anti-TPO antikor varlığının ilerleyen tanı yaşı ile ortaya çıktığını ve her iki durumun da kız cinsiyette daha sık olduğunu saptadık. Daha uzun süreli ve daha büyük hasta grupları ile yapılacak çalışmalar yeni tarama stratejilerinin geliştirilmesinde yol gösterici olacaktır.

Anahtar Kelimeler: diyabetes mellitus, çölyak hastalığı, otoimmün tiroid hastalığı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-044]

Tip 1 Diabetes Mellitus ve Otoimmün Tiroiditi Tanıları ile İzlenen Çocuklarda Serum D Vitamini seviyesinin Sağlıklı Çocuklarla Karşılaştırılması

Gülin Tabanlı, Hüseyin Anıl Korkmaz, İbrahim Mert Erbaş, Nilüfer Uyar, Behzat Özkan

S.B.Ü Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, İzmir

Amaç: Vitamin D hormonun immünolojik özelliklerinden dolayı, serum D vitamin eksikliği otoimmun hastalıkların oluşmasına zemin hazırlar. Bu çalışmamızdaTip 1 diabetes mellitus (T1DM) ve T1DM'ye eşlik eden otoimmun tiroid hastalığı tanısı olan hastalarda D vitamini eksikliğinin sağlıklı kontrol grubuyla karşılaştırılması amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Bu kesitsel çalışmada kliniğimize kontrole gelen, 10-20 yaş aralığında, en az 5 yıldır izlenen Tip1 DM tanılı olan 47 hasta (Grup A) ile Tip1 DM tanılı olup tiroid otoimmun antikorları pozitif saptanan 27 hasta (Grup B) ve yaş ile cinsiyet açısından benzer 36 sağlıklı gönüllü (Grup C) çalışmaya dahil edildi. D vitamin eksikliğinin değerlendirilmesi için Ocak ayında serum kalsiyum, fosfor, magnezyum, alkalen fosfataz, parathormon ve 25 (OH) D vitamini seviyeleri alındı. Bulgular: Çalışmaya dahil edilen olguların ortanca yaşları grup A,B ve C için sırayla 14,7 (%42,6 erkek); 15,6 (%29,6 erkek) ve 15,8 (%38,9 erkek) idi. T1DM'ye eşlik eden otoimmun tiroid hastalığı tanısı olan çocuklarda vitamin D eksikliği görülürken, Grup A ve C'de D vitamini yetersizliği görülmektedir. Grup A,B ve C arasında serum 25 (OH) D vitamini, PTH, Ca ve ALP arasında anlamlı istatistiksel fark bulunmadı. Serum P ve Mg arasında Tip 1 DM grubunda istatistiksel olarak daha yüksek saptanmıştır. Serum 25-OH vitamin D düzeyi ile tip 1 dm tanı süresi, insülin dozu, HbA1c veya TSH, St4, tiroid otoantikor düzeyleri ile anlamlı korelasyon bulunmadı (p>0,05) (Spearman). 25-OH vitamin D düzeyi, boy SDS ile doğru (p=0,026, rho=0,212), VKİ SDS ve PTH ile ters orantılı (sırasıyla; p=0,045, rho=-0,192 ve p=0,039, rho=-0,197) korelasyon gösterdi. Sonuç: Bu çalışmamızda T1 DM ve otoimmün tiroiditi olan çocukların, hastalıkları ile serum vitamin D seviyesi vitamini eksikliği ilişki bulunamamıştır, fakat T1DM'ye eşlik eden otoimmün tiroid hastalığı olan çocuklarda kış ayında vitamin D eksikliği görüldü. Bu konuda daha geniş kapsamlı hasta serileri ile çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: tip 1 diyabetes mellitus, hashimato tiroiditi, d vitamini, parathormon, kalsiyum

Tip 1 Diabetes Mellitus ve Otoimmun Tiroiditi Tanıları ile İzlenen Çocuklarda D vitamini ve Kalsiyum Parametrelerinin Sağlıklı Çocuklarla Karşılaştırılması

	Otoimmun tiroiditi + Tip 1 DM (n=27)	Tip 1 DM (n=47)	Kontrol (n=36)	p
Yaş (yıl)	15,6 (14,3 – 18,9)	14,7 (13,2 – 17,1)	15,8 (14,2 – 18,5)	0,226
Erkek cinsiyet (n, %)	8 (%29,6)	20 (%42,6)	14 (%38,9)	0,542
Ağırlık SDS	0,2 (-1,4 – 1,2)	0,1 (-0,7 – 0,8)	0,0 (-1,0 – 1,2)	0,989
Boy SDS	-0,6 (-1,1 – 0,2)a	0,0 (-0,6 – 0,7)	0,2 (-0,3 – 1,1)a	0,002
VKİ SDS	0,5 (-0,5 – 1,3)	0,3 (-0,6 – 0,7)	-0,4 (-1,2 – 0,9)	0,269
Tip 1 DM tanı süresi (yıl)	9,1 (6,0 – 9,8)	8,0 (5,4 – 11,0)	-	0,902
İnsülin dozu	0,9 (0,8 – 1,1)	1,0 (0,9 – 1,2)	-	0,064
Kötü glisemik kontrol (n, %)	12 (%44,4)	26 (%55,3)	-	0,368
Açlık kan şekeri	219 (173 – 294)b	281 (180 – 316)a	87,5 (84,3 – 93,5) a,b	<0,001†
HbA1c	9,0 (8,1 – 10,3)b	9,2 (8,2 – 10,7) a	5,0 (4,9 – 5,4)a,b	<0,001
Parathormon	34,8 (28,4 – 46,6)	34,7 (25,5 – 48,3)	35,0 (30,7 – 54,5)	0,408†
Kalsiyum	9,2 (9,1 – 9,5)	9,3 (9,2 – 9,5)	9,5 (9,2 – 9,7)	0,054†
Fosfor	4,0 (3,3 – 4,4)a	4,4 (4,1 – 4,9)a	4,3 (3,7 – 4,8)	0,004†
Magnezyum	1,9 (1,8 – 2,0)	1,9 (1,8 – 2,0)a	2,0 (1,9 – 2,1)a	0,008†
25-OH vitamin D	11,8 ± 7,8	12,4 ± 6,3	12,5 ± 6,6	0,912*
ALP	164,4 ± 99,8	194,8 ± 101,1a	134,6 ± 84,5a	0,020*
sT4	1,25 (1,14 – 1,37)	1,23 (1,15 – 1,36)	1,31 (1,18 – 1,40)	0,259†
TSH	3,06 (2,19 – 4,61)a	2,48 (1,78 – 3,49)	2,14 (1,52 – 2,98) a	0,007†
Anti-T	154,4 ± 278,6a,b	18,0 ± 7,1a	20,3 ± 16,9b	<0,001*
Anti-M	176,1 ± 171,8a,b	11,9 ± 3,9a	11,3 ± 4,1b	<0,001*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-045]

Glukoz-6-fosfat Dehidrojenaz Eksikliğine Bağlı Akut Hemoliz ile Komplike Olan Yeni Tanı Tip 1 Diabetes Mellitus Olgusu

Zeynep Donbaloğlu[1], İrem Mutlukan[2], Ebru Barsal Çetiner[1], Berna Singin[1], Bilge Aydın Behram[1], Funda Tayfun Küpesiz[3], Mesut Parlak[1], Hale Tuhan[1]

[1]Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Antalya
[2]Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Antalya
[3]Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı, Antalya

Giriş: Glukoz-6-fosfat dehidrojenaz (G6PD) eksikliğinde akut hemoliz genellikle bazı gıdalar, ilaçlar ve enfeksiyonların sebep olduğu oksidatif stresle tetiklenir. Yeni tanı tip 1 diabetes mellitus (DM) ve G6PD eksikliği birlikteliği olan bir olgu, nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

Olgu: 7 yaş erkek hasta, iki haftadır olan kilo kaybı, poliüri, polidipsi ve bir gündür başlayan kusma, karın ağrısı, uykuya meyil şikayetleri ile dış merkeze başvurdu. Kapiller glukoz 600 mg/dl, venöz pH 6.9 (7.35 - 7.45), idrar keton +3 ve HbA1c % 11,8 olan hasta ağır ketoasidoz, yeni tanı DM tanılarıyla 2 gün yoğun bakım yatışı sonrası tarafımıza sevkedildi. Kliniğimize başvuruda fizik muayene bulgularında solukluk dışında patolojik bulgu yoktu. Vücut ağırlığı 20,7 kg (standart deviasyon skoru (SDS)) -0,83, boy 120 cm, -0,42 SDS, vücut kitle indeksi 14,38'di (-0,99 SDS). Asidozu olmayan, plazma glukozu 178 mg/dl olan, c-peptit düşüklüğü olan olguya tip 1 DM tanısıyla subkutan insülin tedavisi başlandı. Yatışında alınan tetkiklerde hemoglobin (Hb) 8.8 (11.5–16.5) g/dl, total bilirubin 4.82 (0.3–1.2) µmol/L olması üzerine detaylı tetkik edildi. Laktat dehidrojenaz 309 (120–300) U/L, retikilosit fraksiyonu %2,5'ti. Periferik kan yayması, anizositozlu normositik normokromik anemiyle uyumluydu ve target hücre, akantositler, şiştositler görüldü. Direkt/indirekt Coombs testleri negatif olması nedeniyle hastada non-immün hemolitik anemi düşünüldü. Bakla alımı, insülin dışında ilaç kullanımı ve enfeksiyonu yoktu. Yatışının 3. gününde Hb 5.9 g/dl'ye düştü, retikülosit sayısı %10 fraksiyona yükseldi. 10 cc/kg eritrosit süspansiyonu verilmesi üzerine Hb 8.5 g/dl'ye yükseldi. Transfüzyon öncesi alınan tetkiklerinde kalıtsal hemoglobinopatiler dışlandı. Hemoglobin elektroforezi (HbA %95.5; HbF %1.5, HbA2 %3) ve osmotik frajilite testi normaldi. G6PD (Kantitatif) testi, yatışının 7. gününde 2,7 (4 -10) olarak sonuçlanarak hastamızın hemoliz etiyolojisini aydınlattı. Diyabet eğitimini tamamladıktan sonra taburcu edilen olgumuzun düzenli takibine devam edildi ve başka hemolitik atak gözlenmedi.

Sonuç: Tip 1 DM hastalarında G6PD aktivitesinin değerlendirilmesi ve eksiklik saptanması durumunda, hemolize neden olabilecek hızlı düzeltilen hiperglisemiden kaçınmak faydalı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Tip 1 diabetes mellitus, G6PD eksikliği, akut hemoliz, diyabetik ketoasidoz

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-046]

Çocuk Acil Polikliniğine Başvuran Hastaların Başvuru ve İzlemlerinde Stres Hiperglisemisinin Değerlendirilmesi

Aslan Ali Kırgın[1], Ayşe Derya Buluş[2], Yüksel Yaşartekin[2], Uğur Ufuk Işın[1]

[1]Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Ankara
[2]Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara

Amaç
İnsülin direnciyle birlikte, glikojenoliz ve glukoneogenez artışı ile karakterize stres hiperglisemisi (SH) akut strese karşı normal homeostatik bir yanıttır. SH altta yatan bir diyabet olmadığından, sıklıkla akut veya kritik bir hastalık sonucunda plazma glukoz seviyesinin 150 mg/dl üzerine çıkması ve altta yatan stresin ortadan kalkması durumunda plazma glukoz seviyelerinin normale dönmesi şeklinde tanımlanmaktadır. Bu çalışmanın amacı, çocuk acil servise başvuran stres hiperglisemili (SH) hastaların demografik ve klinik özelliklerini incelemek ve SH'li hastaların takibinde diyabet gelişip gelişmediğini araştırmaktır.

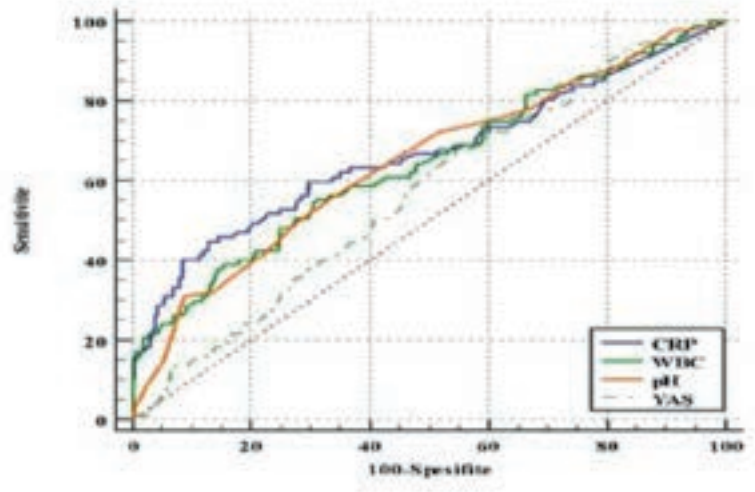
Gereç ve Yöntem
2016-2022 yılları arasında Çocuk Acil Servise başvuran, 0-18 yaşları arasında kan glukoz seviyesi 150 mg/dl üzerinde olan hastaların kayıtları retrospektif olarak incelendi. Diyabet tanısı veya öyküsü olan hastalar çalışmadan dışlandı. Yaş, cinsiyet, beyaz küre sayısı (WBC), C reaktif protein (CRP), pH, laktat seviyesi, hastaneye yatış oranları ve Çocuk Acil Servisteki tanıları ile ilgili veriler kaydedildi. Hastaların takiplerinde diyabet gelişimi açısından insülin, C-peptid ve HbA1c seviyeleri incelendi.

Bulgular
Son beş yıl içerisinde acil servise başvuran 818 hastada SH izlenmişti. Hastaların %57,2'si erkek, %42,9'u kadındı. SH hastalarının acil serviste aldığı en sık teşhisler alt solunum yolu enfeksiyonu (%59,5), tonsillit (%11,1) ve akut gastroenteritti (%10,5). Hastaların ortalama glukoz seviyesi 232 mg/dl olarak bulundu. Hastaların %9,3'ünün kan glukoz seviyesi 300 mg/dl üzerindeydi. Takipleri sırasında HbA1c çalışılmış olan hastalarda HbA1c seviyesi %5,5'in üzerinde değildi. Acil serviste salbutamo10l (p=0,013) veya kortikosteroid (p=0,004) alan hastaların kan glukoz seviyesi daha yüksek, sıvı tedavisi alan hastaların ise daha düşüktü (p=0,001). Hastaneye yatışı olan ve ayaktan izlenen hastaların kan glukoz seviyesi benzer düzeydeydi (p=0,536). Hiçbir hastanın takibinde insülin tedavi ihtiyacı olmadı.

Sonuç
Çocuk Acil Serviste değerlendirilen hastalarda SH sık izlenen bir bulgudur. Çoğunlukla akut enfeksiyonlara bağlı olarak gelişen SH'de hiperglisemi akut olayların bir sonucudur ve diyabete yatkınlığı göstermemektedir. Yoğun bakım hastalarında SH daha sık görülmektedir ve dirençli hiperglisemilerde insülin tedavisine bile ihtiyaç duyulabilir. Ancak bizim hastalarımızda dirençli hiperglisemi görülmedi.

Anahtar Kelimeler: Diyabet, Hiperglisemi, Stres hiperglisemisi

Stres hiperglisemi hastalarında servise yatışta belirleyici faktörlerin ROC eğrileri



Hastaların laboratuvar sonuçları ve dağılımı

Acil İlk Başvuruda Bakılan Laboratuar Değerleri	n	Ortalama Değerler
Glukoz (mg/dl)	818	232
WBC (103/µL)	818	10,5
CRP (mg/dL)	818	5,6
pH	585	7,37
Laktat (mmol/L)	586	3,1
Kontrolde Bakılan Laboratuar Değerleri		
İnsülin (µU/L)	50	10,7
C-peptid (ng/mL)	45	5,2
HbA1c (%)	45	5,3

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-047]

Tip 1 Diyabetli Bir Ergende Kapiller Glukoz- Venöz Glukoz Uyumsuzluğu: Her zaman davranışsal problem mi: Nadir bir olgu sunumu

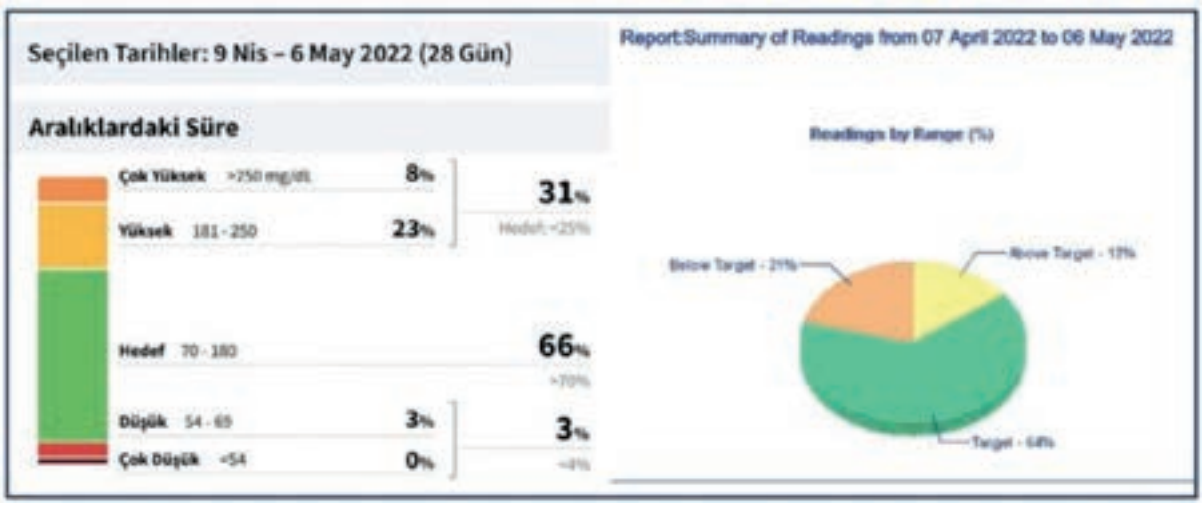
Elif Eviz[1], Amra Adroviç Yıldız[2], Gül Yeşiltepe Mutlu[1], Şükrü Hatun[1]

[1]Koç Ünivesitesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı
[2]Koç Üniversitesi, Çocuk Romatoloji

Giriş: Tip 1 diyabetli (T1D) ergenlerde, glukoz çizelgesi tutarken bekleneni karşılama amacıyla 'yanıltma' davranışı nadir olmayan bir tutumdur.Burada kapiller glukoz çizelgesiyle venöz glukoz ve HbA1C düzeyleri arasında uyumsuzluk bulunan bir olgu sunulmuştur.
Olgu: Beş yıldır T1D tanısıyla başka bir merkezde izlenmekte olan 15yaşında erkek çocuk hastanemize başvurdu. Günlük 1.86U/kg/gün insülin kullanmaktaydı. Kapiller glukoz ölçümleri 100-200mg/dl aralığında seyrettiği ifade edilmesine karşın HbA1c düzeyleri %10-14 aralığındaydı. Kapiller glukoz ölçümleri ve HbA1c değerlerindeki uyumsuzluk nedeniyle daha önce iki kez başka bir hastanede yatışı olan çocuğun yatış sırasında da ölçülen glukoz değerlerinin regüle olduğu saptanmıştı. Evde annesi tarafından yapılan glukoz ölçümlerinin de düşük seyretme eğiliminde olduğu annesi tarafından doldurulan glukoz çizelgesinde görülmüş olup, özellikle heyecanlandığında ciddi hipoglisemi atakları geçirdiği belirtilmişti. Fizik bakıda boy 0.45SDS, ağırlık 0.95SDS, vücut kitle indeksi 0.82SDS idi. Karın bölgesinde lipohipertrofi mevcut olup, el ve ayak parmaklarda soğukluğu ve renk değişikliği farkedildi.Raynaud fenomeni düşünülerek altta yatan etyolojik nedenin aydınlatılması açısından çocuk romatolojiye yönlendirildi. Olgunun annesinde fibromyalji, babasında romatizmal hastalık öyküsü mevcuttu.Laboratuvar tetkiklerinde HbA1c %11.5, otoantikorlar(ANA, Anti Ds DNA, ENA profili) negatif saptandı. Kapiller ölçümlerle eş zamanlı sürekli glukoz izlem sistemi (SGİ) kullanımı önerildi. İzlemde aynı zaman aralıklarına ait glisemik parametreler, SGİ verileri ve kapiller glukoz ölçümleri karşılaştırıldığında kapiller glukoz ölçümü ile hedef altında geçirilen süre (TBR) %21 iken SGİ'de görülen TBR'nin %3 olduğu saptandı (Şekil1). Primer Raynaud fenomeni tanısıyla kalsiyum-kanal blokörü tedavisi başlandı ve soğuktan korunma önerildi.
Sonuç: Kapiller mikrosirkülasyonun progresif obliterasyonuna neden olan durumlarda parmakların akral kısımlarında kan akışında bozulma, dokulardan glukoz geçişinde yavaşlama ve doku tarafından artan glukoz kullanımı artifisyel hipoglisemi/psödohipoglisemi oluşmasına neden olabilir. Bu duruma yönelik farkındalığın artması yalnızca gereksiz tetkik ve tedaviden kaçınmak için değil, aynı zamanda çözülemez görünen tıbbi bir duruma sahip olma inancıyla ilişkili kaygıyı önlemek için de önemlidir. Özellikle HbA1c ve kapiller kan şekeri ölçümlerinde açıklanamayan uyumsuzlukların olduğu diyabetlilerin yönetiminde göz önünde bulundurulması gereken bir durumdur.

Anahtar Kelimeler: HbA1c, Kapiller glukoz ölçümü, Tip 1 diyabet, Yanıltma davranışı

Şekil 1. Aynı zaman aralıklarına ait sürekli glukoz izlem ve kapiller glukoz izlem verileri



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-048]

Tip 1 diyabet tanılı çocuk ve ergenlerde biyoimpedans analizörü ve antropometrik indeksler ile fazla kiloluluk/obezite prevalansının saptanması

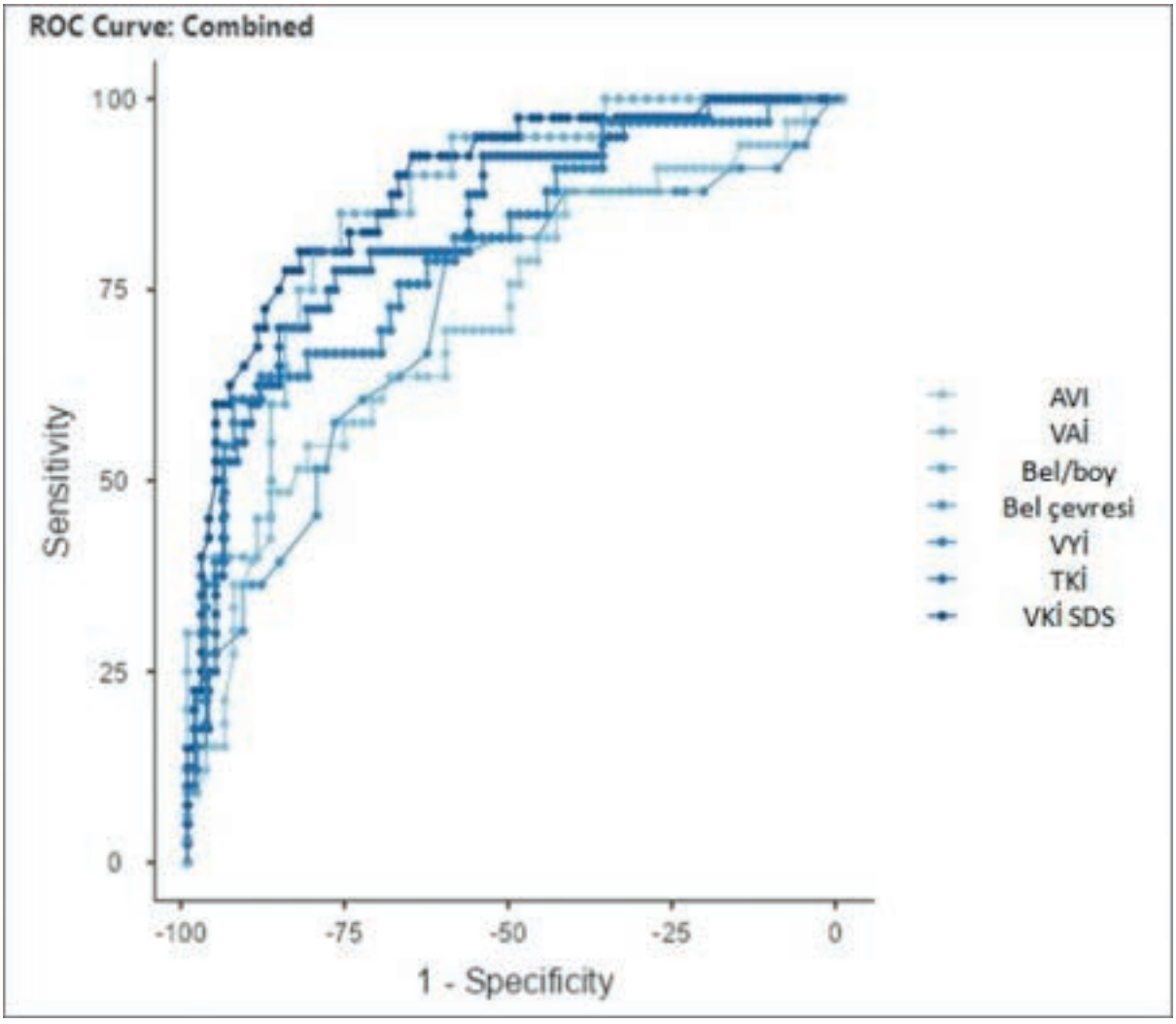
Yavuz Özer[1], Didem Güneş Kaya[1], Emine Ülgen[2], Mehmet Enes Gökler[3], Oya Ercan[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul
[3]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı ABD, Ankara

Amaç: Bu çalışmanın amacı, T1D'li olgularımızda biyoimpedans analizörü (BİA) ile fazla kilolu/obezite prevalansını belirlemek ve obezite tanısı için rutinde kullanılan ve ayrıca önerilen yeni antropometrik parametreler ile belirlenen fazla kilolu/obezite prevalansını karşılaştırmaktır.
Gereç-Yöntem: Kesitsel yürütülen çalışmamıza en az 1 yıldır takip edilen 1-21 yaş arasındaki, T1D'li olgular alındı. Olguların son kontrollerinde antropometrik ölçümleri yapılarak vücut kitle indeksi (VKİ), VKİ SDS, boyun çevresi, triponderal kitle indeksi (TKİ), vücut adipozite indeksi (VAİ), vücut şekil indeksi (VŞİ), vücut yuvarlaklık indeksi (VYİ), abdominal volüm indeksi (AVİ) ve konilik indeksi (Kİ) hesaplandı. BİA ile vücut yağ yüzdesi ölçüldü. Olgular BİA'ya göre zayıf/normal ve kilolu/obez olmak üzere 2 gruba ayrıldı. Diğer parametreler ile belirlenen grupların prevalansı, BİA ile belirlenen gruplarınki ile karşılaştırıldı.
Bulgular: Çalışmaya toplamda 133 hasta (%48,1 erkek, %77,4 pubertal) dahil edildi. Olguların ortanca yaşı 14,0 (11,3-16,5) yıl, tanı yaşı 8 (5,82-11,3) yıl ve tedavi süresi 4,5 (1,5-7,3) yıl idi. Olguların %20 ,3'ü insülin pompası kullanmaktaydı. BİA'ya göre kilolu/obezite prevalansı %30,1iken, VKİ'ne göre%21,8 idi. BİA'ya göre gruplar arasında demografik ve metabolik özellikleri açısından fark saptanmadı. Tüm kohortta VKİ SDS, TKİ, AVİ, VYİ ve VAİ kilolu/obeziteyi BİA kadar olmasa da ayırt etmede etkili yöntemlerdir [Eğri altındaki alan (EAA): sırasıyla 0,884, 0,834, 0,712, 0,805, 0,860]. Bununla birlikte ROC analizine göre kilolu/obeziteyi BİA'ya en yakın ayırt edebilen antropometrik ölçüm VKİ SDS'dir ($p<0,05$). Antropometrik ölçümler cinsiyete ve pubertal duruma göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde erkeklerde bel/boy, VYİ ve VAİ (hepsi için EAA = 0,929), kızlarda VKİ SDS (EAA = 0,897), pubertede VKİ SDS (EAA = 0,897) ve prepubertede VAİ (EAA = 0,969) kilolu/obezite için en yüksek EAA değerlerine sahipti.
Sonuçlar: Olgularımızda kilolu/obezite prevalansı %30,1 bulunmuştur. T1D'li olgularda cinsiyet ve puberteden bağımsız olarak kilolu/obezite varlığını saptamada BİA yapılamıyorsa VKİ SDS ile kilolu/obezite prevalansının belirlenmesi en uygun gözükmektedir. Ayrıca bulgularımız prepuberte döneminde VAİ'nin, erkeklerde bel/boy, VYİ ve VAİ'nin kullanılabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Antropometri, biyoimpedans analizör, fazla kiloluluk, obezite, tip 1 diyabet

Şekil1:Fazla kilolu/obez olan tip diyabetli çocuk ve ergenlerde antropometrik göstergelerin ayırt ettirme gücü



ROC analizine göre kilolu/obeziteyi BİA'ya en yakın ayırt edebilen antropometrik ölçüm VKİ SDS'dir (p<0,05)

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-049]

Tip 1 diyabetes mellitus tanılı çocuklarda idrar haptoglobin düzeyi diyabetik nefropati gelişimini öngörmede bir biyobelirteç midir?

Diğdem Bezen[1], Eren Vurgun[2], Hasan Dursun[3]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Tıbbi Biyokimya Bilim Dalı, İstanbul
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Nefrolojisi, İstanbul

Amaç: Tip 1 diyabetes mellitus (T1DM) çocukluklarda sık görülen kronik hastalıklardandır. T1DM'a ait komplikasyonların erken tanınması uzun dönemde morbidite ve mortalite için önemlidir. Çalışmamızda T1DM tanılı çocuklarda idrar haptoglobin düzeyinin, diyabetin önemli bir komplikasyonu olan diyabetik nefropati gelişimini erken dönemde öngörmede bir biyobelirteç olup olmadığının araştırılması amaçlandı. Gereç-Yöntem: Hastanemiz Çocuk Endokrinoloji Polikliniğinden takipte olan, 2-18 yaş aralığındaki, obez veya hipertansif olmayan 90 T1DM tanılı hasta çalışma grubu olarak ve benzer yaş grubundaki 60 sağlıklı çocuk kontrol grubu olarak çalışmaya alındı. Tüm olguların antropometrik ölçümleri, spot idrar kreatinin, mikroalbumin, protein ve haptoglobin düzeyleri değerlendirildi. Her iki grubun demografik, antropometrik ve biyokimyasal verileri karşılaştırıldı. T1DM grubunda HbA1c düzeyi, diyabet süresi, spot idrar mikroalbumin/kreatinin (iAKO), protein/kreatinin (iPKO) ve haptoglobin/kreatinin (iHKO) oranları arasındaki korelasyonlar incelendi. Bulgular: T1DM grubunun yaş ortalaması (11.8 ± 3.3 yıl) ile kontrol grubunun yaş ortalaması (10.4 ± 3.4 yıl) benzerdi (p=0,75). T1DM grubunun diyabet süresi 4.3 ± 2.8 yıl, ortalama HbA1c düzeyi ise %8.4 ± 1.8 idi. İki grubun cinsiyet, antropometrik verileri, iPKO ve iHKO arasında anlamlı fark yoktu (her biri için p>0,05). T1DM grubunda kontrol grubuna göre iAKO anlamlı yüksek (14 mg/g, 6 mg/g; p<0,001) bulundu. T1DM grubunda, iPKO ile iAKO ve iHKO arasında orta düzeyde, iAKO ile iHKO arasında ise zayıf düzeyde olan pozitif korelasyonlar saptanırken; diyabet süresi ve HbA1c düzeyleri ile iAKO, iPKO, iHKO arasında ise anlamlı bir ilişki saptanmadı.

Sonuçlar: T1DM grubunda, diyabetin erken dönemlerinde iAKO kontrol grubuna göre anlamlı yüksek olduğu halde iHKO'da farklılık olmaması, idrar haptoglobin düzeyinin diyabetik nefropati gelişimini erken dönemde öngörmede değerli bir biyobelirteç olmadığını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, diyabetik nefropati, idrar mikroalbümin, idrar haptoglobin, tip1 diyabetes mellitus

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-050]

Tip1 Diyabet Tanılı Çocuk ve Ergenlerde Lipohipertrofi Sıklığı ve Risk Faktörlerinin Araştırılması

Leyla Avcıbaşı[1], Burcu Keskin[1], Esin Eyican[1], Halime Çelik[1], Nejdet Süt[2], Filiz Tütüncüler Kökenli[1]

[1]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı- Edirne
[2]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim Anabilim Dalı-Edirne

Giriş:
Tip 1 diyabet (T1DM)'li çocuk ve ergenlerde insülin tedavisine bağlı oluşan en önemli cilt komplikasyonu lipohipertrofidir (LH). LH gelişimde insülin kullanım süresi, uygulama bölgesi, cinsiyet, beden kitle indeksi (BKİ) gibi etkenler sorumludur. Bu çalışmada T1DM tanısıyla izlenen çocuk ve ergenlerde LH sıklığı ve gelişiminde rol oynayan risk faktörlerinin araştırılması amaçlandı.
Gereç-Yöntem:
Çalışmaya TÜTF Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı'nda T1DM tanısı alan ve diyabet süresi en az 1 yıl olan 3-18 yaş aralığındaki olgular alındı. Poliklinik kontrolünde olgular antropometri (ağırlık SDS, boy SDS, BKİ SDS), metabolik bulgular (HbA1c düzeyi) ve LH açısından değerlendirildi. İnsülin uygulamasına yönelik bilgi düzeyi için hazırlanan soru anketi olgu (yaşı >= 12 yıl ise) veya ebeveyni tarafından yanıtlandı. Çalışma için TÜTF etik kurulu onayı alındı. Olgular ve ebeveynlerinden yazılı bilgilendirilmiş onam alındı. Olgular LH olan ve LH olmayan şeklinde iki alt gruba ayrılarak antropometri, metabolik bulgular ve insülin uygulamaları açısından karşılaştırıldı.
Bulgular:
Çalışmaya T1DM tanılı 178 (95 E, 83 K) olgu alındı. Çalışma anında olguların ort yaşı: 12.5 ± 3.9 yıl, ort diyabet süresi: 5.1 ± 3.5 yıl ve ort HbA1c düzeyi: % 8.3 ± 1.9 idi. LH sıklığı %57.9 (103 olgu; 62E, 41K) bulundu. LH saptanan bölgeler sıklık sırasına göre kol (%71.2), bacak (%19.2), karın (%8.8) ve kalça (%0.8) idi. LH olan (n=103) ve LH olmayan (n=75) gruplar yaş grupları, diyabet süresi ve kız cinsiyet açısından benzerdi. LH olan grupta erkek cinsiyet, ağırlık SDS, ek insülin uygulama durumu, alan rotasyonu ve aynı bölgeyi üst üste kullanma sıklığı anlamlı fazlaydı (Tablo1). Çoklu regresyon analizinde LH ile ağırlık SDS ve ek doz insülin uygulaması arasında anlamlı ilişki saptandı.
Sonuç:
Çalışma sonucunda LH gelişiminde ağırlığın ve ek doz insülin uygulamasının risk faktörü olduğu, erkek cinsiyette ve aynı bölgeyi kullananlarda daha sık görüldüğü belirlenmiştir. LP gelişimini önlemek için diyabetiklerin insülin uygulamasına yönelik bilgileri aralıklı değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: lipohipertrofi, tip 1 diyabet, çocuk ve ergen

Lipohipertrofi olan ve Lipohipertrofi olmayan T1DM tanılı olguların karşılaştırılması

Parametre	Lipohipertrofi olan grup (n=103)	Lipohipertrofi olan grup (n=103)	Lipohipertrofi olmayan grup (n=75)	Lipohipertrofi olmayan grup (n=75)	p*
	n	%	n	%	
Cinsiyet Erkek Kız	62 41	65,3 49,9	33 42	34,7 50,1	0,032
Yaş grubu 2-5 yıl 5-10 yıl 10-15 yıl >=15 yıl	3 20 45 35	37,5 55,6 57,7 62,5	5 16 33 21	62,5 62,5 42,3 32,5	0,586
Diyabet süresi <= 5 yıl 5-10 yıl 10-15 yıl >=15 yıl	47 41 14 1	51,6 64.1 63,3 100	44 23 8 0	48,3 35,9 36,3 0	0,323
HbA1c (%) <=7 7-8 >8	21 24 58	51,2 51,1 64,4	20 23 32	48,7 48,9 35,6	0,199
İnsulin uyg. alan rotasyonu yapma Evet Hayır	89 14	54,3 100	75 0	45,7 0	0,000
İnsülin uygulama bölgesinin kontrolü (ebeveyn veya çocuk) Evet Hayır Bazen	79 15 5	53,7 76 83,3	68 6 1	46,3 24 17,7	0,050
Ek insülin uygulama durumu Evet Hayır	70 33	68,6 43,5	32 43	31,4 56,5	0,01
Aynı bölgeyi üst üste kullanma Evet Hayır	30 101	75 57,3	10 75	25 42,7	0,08

**: Grupların karşılaştırılmasında ki kare testi kullanıldı*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-051]

İleri Hibrit Kapalı Döngü Sisteminde Altı Ay: Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Ergenlerde Psikososyal Etkilenme-Gerçek Yaşam Verisi

Arzu Jalilova[1], Birsen Şentürk Pilan[2], Günay Demir[1], Burcu Özbaran[2], Sezen Gökcen Köse[2], Samim Özen[1], Şükran Darcan[1], Damla Gökşen[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İzmir
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Kapalı döngü insülin infüzyon pompa sistemleri, diyabet bakımının birçok yönünü otomatikleştirirken, Tip 1 Diyabetes Mellituslu (T1D) çocuk ve ebeveynin psikososyal değişimine olan etkisi bilinmemektedir. Amaç: İleri döngü hibrit kapalı insülin infüzyon sistemi (AHCLS) kullanımının T1D'li çocuk ve aileler üzerindeki psikososyal etkilerinin uzun dönem sonuçlarını incelemek amaçlandı. Yöntem: Çalışmaya AHCLS kullanmaya başlayan T1D'li (8-18 yaş)çocuk, adolesan ve ebeveynleri alındı. Olgulara psikososyal değerlendirme amaçlı AHCLS takılmadan önce ve 6. ayında Diyabetik Çocuklarda Yaşam Kalitesi Ölçeği(PedsQL) (çocuk ve ebeveyn), Güçler ve Güçlükler Anketi(SDQ) (çocuk ve ebeveyn); Çocuklar için Hipoglisemi Korku Ölçeği (çocuk), Revize Anksiyete ve Depresyon Ölçeği (çocuk ve ebeveyn) ve AHCLS'e özel beklenti ve memnuniyet anketleri verildi. Testler öncesi psikiyatrik bozuklukları dışlamak için tüm olgulara Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı uzmanı tarafından ön değerlendirme yapıldı. Bulgular: Çalışmaya alınan 55 olgudan 37'si(%67) 6. ay takibini tamamladı. Dört olgu 6.ay anketini doldurmak istememesi üzerine çalışma dışı bırakıldı. Ortalama yaşları 12,7 ± 3,3(8-18) yıl ve diyabet süresi 6,6±5,0 yıl olan 13 erkek ve 20 kız anketi doldurdu. Değerlendirme sırasında çocukların hiçbirisi psikotrop ilaç kullanmıyordu. Çocuk ve ebeveyn PedsQL'de başlangıç ve 6.ay verileri arasında anlamlı bir fark yoktu. Güçler ve güçlükler anketinde; ebeveyn değerlendirmesinde 6.ayda davranış sorunları ve Prososyal davranışlarda (rahatlatıcı olma, yardım etme, işbirliği yapma, koruma, empati kurma) olumlu düzelme saptandı (sırasıyla p=0.012; p=0011). SDQ anketinin çocuk ve ergen değerlendirmesi izlemde benzer olup, 6.ayda anlamlı değişiklik görülmedi. Hipoglisemi ölçeği, revize anksiyete depresyon ölçeği ve AHCLS'e özel beklenti ölçeğinde 6.ayda bir farklılık saptanmadı. Sonuç: Bilindiği kadarıyla, bu çalışma AHCLS' kullanan T1D olgu ve ebeveynlerin psikolojik özelliklerini ortaya koyan ilk çalışmadır. Bu teknolojiler hastalara günlük yaşamlarında daha fazla esneklik ve glikoz dalgalanmaları hakkında bilgi sağlasa da AHCLS, çocukların yaşam kalitesi, hipoglisemi korkusu ve kaygılarında bir değişiklik yaratmazken; aileler çocuklarının davranış sorunları ve rahatlatıcı olma, yardım etme, affetme, işbirliği yapma, koruma, empati kurma gibi prososyal davranışlarının düzeldiğini belirtti.

Anahtar Kelimeler: Tip1D, AHCLS, psikososyel değerlendirme

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-052]

Tip 1 diyabette remisyon dönemi ile uzun dönem glisemik kontrol arasındaki ilişki

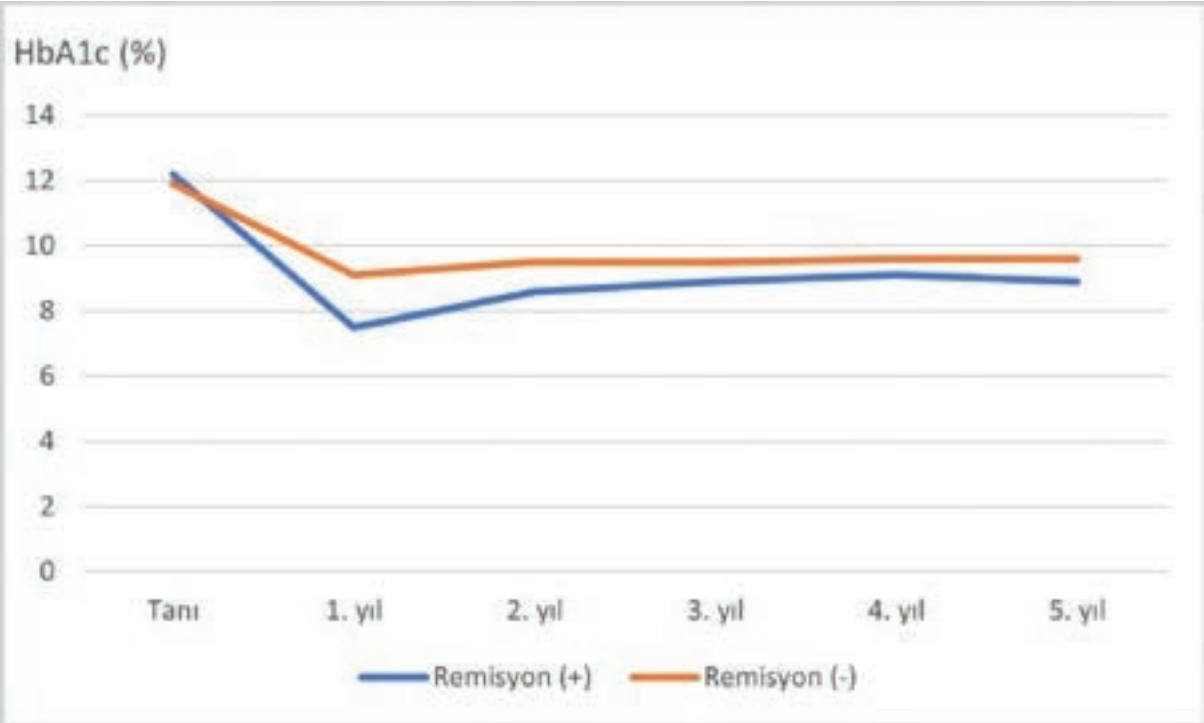
Emine Ayça Cimbek, Semiha Bekfilavioğlu, Gülay Karagüzel

Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi, Trabzon

Giriş: Tip 1 diyabette (T1D) remisyon dönemi, tanıdan sonraki erken dönemde gözlenen artmış endojen insulin üretimiyle karakterize bir süreçtir. Rezidüel endojen insülin sekresyonu ağır hipoglisemi ve diyabetik retinopati gelişiminde azalma ile ilişkilendirilmiştir. Bu çalışmada tanı sonrası ilk bir yılda remisyon izlenen ve izlenmeyen hastaların uzun dönem izlem sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Materyal-Metod: Çalışma grubunu T1D'li 131 çocuk ve adolesan oluşturdu. Remisyon döneminin tanımlamasında düzeltilmiş hemoglobin A1c (HbA1c) = [HbA1c (%) + 4 x insulin dozu (U/kg/gün)] <=9 değeri kullanıldı. Başvuru özellikleri, izlemdeki HbA1c, yıllık ortalama ve uzun dönem ort. HbA1c düzeyleri kaydedildi. 2. yıldan itibaren uzun dönem ort. HbA1c <%7.5 olan hastalar iyi kontrol, diğerleri kötü kontrol grubu olarak belirlendi. Olgular remisyon durumuna göre glisemik kontrol açısından karşılaştırıldı. SPSS programından yararlanıldı. Bulgular: Hastaların yaş ortalaması 8.4±3.9 yıl ve 75'i erkekti (%58.7). Ortalama takip süresi 5.6±2.5 (1.57-16) yıldı. 94 hasta (%71.7) 3 yıllık takip sürecini tamamlamışken 51 hasta (%39) izlemde 5 yılı, 16 hasta (%12.2) 7 yılı doldurmuştu. Tanı anı HbA1c %12.1±2.4 iken 1.yılda en düşük düzeye (%8.1±1.3) ulaştıktan sonra 5. yıla kadar tedrici artmaktaydı (yıllara göre sırasıyla %8.9±1.6, 9.1±1.6, 9.3±1.7, 9.5± 1.4). Olguların 16'sı (%12.2) iyi kontrollü, %87.8'i kötü kontrollüydü. 75 hastada (%57.3) remisyon izlendi. İlk 1 yılda remisyona giren olguların uzun dönem ort. HbA1c düzeyi daha düşük (8.9±1.3 ve 9.6±1.6, p=0.006) olup HbA1c seyrinde de aynı yönde farklılık dikkat çekmekteydi (Şekil 1). İyi kontrollü olguların tanı anı açlık C-peptit düzeyi daha yüksekken [0.48 ng/ml (0.12-1.4) ve 0.28 (0.05-1.5), p=0.048); 3, 6, 9 ve 12. ay HbA1c düzeyleri belirgin düşüktü (hepsi için p<=0.002). İlk yıl insülin tedavi dozlarıyla uzun dönem glisemik kontrol arasında ilişki yoktu. Sonuç: T1D'de uzun dönem glisemik kontrol için ilk 1 yıl ve remisyon dönemi kritik öneme sahiptir. Remisyon dönemine girmeyen hastalar daha yakın ve dikkatli izlenmelidir. Bulgularımız beta hücre rezervine yönelik erken müdahale çalışmalarının önemine işaret etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Tip 1 diyabet, çocuk, remisyon

Remisyon durumu- uzun dönem glisemik kontrol ilişkisi



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-053]

Tip 2 Diyabetes Mellitus'lu Hastaların Klinik Özellikleri: Tek Merkez Deneyim

Leyla Kara, Dilek Çiçek, Emre Sarıkaya, Ebru Gök, Uğur Berber, Ülkü Gül Şiraz, Nihal Hatipoğlu

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Kayseri

Giriş
Çocuklarda ve adolesanlarda obezitenin artması ile birlikte tip2 diyabetes mellitus (DM), riski artmıştır. Özellikle aile hikayesinde diyabet olan hastalarda tip2 DM'ye yatkınlık olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada tip2 DM ile takip ettiğimiz hastaların ayrıntılı klinik özellikleri sunulacaktır. Ailede diyabet hikayesi olma durumuna göre çocukların klinik değerlendirmeleri ve laboratuvar parametreleri karşılaştırılacaktır.
Yöntem
Kliniğimizde takip ettiğimiz 59 Tip2 DM'li hastanın ayrıntılı dosya incelemesinden veriler alınmıştır. Hastaların yaş, cinsiyet, başvuru muayene bulguları, açlık kan şekeri, insulin, HbA1c, c-peptid, düzeyleri, HOMA-IR (insulin ve c-peptid ile ayrı ayrı hesaplanmış), OGTT yapılan hastaların insülinojenik indeksi, TSH, sT4, sT3, AST, ALT değerleri kayıt edilmiştir. İnsülin direncinin homeostatik model değerlendirmesi (HOMA-IR)= (açlık insulin (µIU/mL) x açlık glukoz (mmol/L))/22.5 formulü ile, C peptid ile HOMA-IR= (açlık c peptid (nmol/L) x açlık glukoz (mg/dl))/22.5 fromulü ile Insülinojenik indeks= (insülin 30dk -insülin 0dk (µIU/mL))/(glikoz 30dk –glikoz 0dk (mmol/L)) formulü ile hesaplandı.
Bulgular
Hastaların 23'ü erkek (%39) idi. Ortalama yaş 14.08 yıl (±2.37) idi. Aile tip 2 DM öyküsü 36 hastada (%61) mevcuttu. Kızlarda annesinde gestasyonel diyabet bulunma sıklığı fazla iken, erkeklerde tanı anında ketoasidoz ile başvurma oranı daha yüksek saptandı (p=0.046, p=0.02). Hastaların hepsi oral antidiyabetik ve/veya insulin ile tedavi edilmekteydi. Hastaların tamamı fazla kilolu veya obezdi. Tanı anındaki ortalama BKİ SDS değerleri +2.65 SD (±1.0 SD), HbA1c %8.5 (±2.6 SD) idi. Yirmibir hastada (%35.3) tanı anında en az bir komplikasyon saptandı (p=0.60). Aile hikayesinde diyabet olan hastalar karşılaştırıldığında yaş, cinsiyet, başvuru muayene bulguları, açlık kan şekeri, insulin, HbA1c, c-peptid, lipitler, tiroid fonksiyon testleri, HOMA- IR (insulin ve c-peptid ile), insülinojenik indeks arasında fark bulunmadı.
Sonuç
Ailesinde diyabet olanlarda tip2 DM görülme sıklığı daha fazladır. Bu çalışmada ailede DM olma durumu açısından antropometrik ve metabolik parametreleri arasında fark bulunamadı. Ancak kızlarda annelerin gestasyonel DM öyküsü bulunma durumunun, epigenetik etkilenmede cinsiyet farkının olabileceğini düşündürmüştür. Konu ile ilgili daha fazla çalışma yapılması gerekir.

Anahtar Kelimeler: Tip2 Diyabet, HOMA-IR, c-peptid, Insülinojenik indeks

Olguların klinik ve laboratuvar özellikleri

	Aile hikayesi olan (n=37)	Aile hikayesi olmayan (n=22)	P değeri
Yaş (yıl)	13.72 (± 2.59 SD)	14.68 (± 1.85 SD)	0.188
Cinsiyet (erkek)	%43	%31	0.278
Gestasyonel DM	%16	-	0.046**
Hipertansiyon varlığı	%37	%37	0.613
BKİ (kg/m²)	30.2 (±6.32 SD)	35.54 (±9.06 SD)	0.183
Fazla kilolu	%21	%4	0.249
Sınıf 1 obez	%32	%27	0.249
Sınıf 2 obez	%18	%31	0.249
Sınıf 3 obez	%27	%36	0.249
Akantoz Varlığı	%66	%86	0.136
Puberte durumu (pubertal)	%86	%81	0.186
Açlık glukozu (mg/dl)	204 (± 140.5 SD)	198.6 (±146.5 SD)	0.669
Açlık insulin düzeyi (lU/ml)	30.45 (±26.1 SD)	28.13 (±17.50 SD)	0.240
HOMA-IR (insulin ile)	15.1 (± 20.8 SD)	12.88 (± 12.07SD)	0.498
HOMA-IR (c-peptid ile)	0.74 (±0.66 SD)	0.64 (±0.47 SD)	0.281
Insülinojenik indeks	0.52 (±0.91 SD)	0.81 (±3.99 SD)	0.069
Açlık C-peptid (ng/mL)	4.31 (±2.98 SD)	4.33 (±2.39 SD)	0.314
HbA1c (%)	8.45 (±2.68 SD)	8.71 (±2.66 SD)	0.557
Trigliserit (mg/dL)	163 (±34.8 SD)	150.4 (±76.2 SD)	0.533
Total kolesterol (mg/dL)	164 (±34.8 SD)	178.7 (±44.8 SD)	0.881
HDL- kolesterol (mg/dL)	43.1 (±15.7 SD)	42.7 (±14.1 SD)	0.578
LDL-Kolesterol (mg/dL)	85.6 (±32.4 SD)	98.7 (±31.4 SD)	0.705
Bun (mg/dL)	10.6 (±4.6 SD)	9.7 (±3 SD)	0.240
Kreatinin (mg/dL)	0.53 (±0.13 SD)	0.60 (±0.15 SD)	0.062
AST (U/L)	39.27 (± 34.26 SD)	43.47 (±44.37 SD)	0.614
ALT (U/L)	42.91 (±38.46 SD)	62.42 (67.92 SD)	0.044*
ACTH (pg/ml)	28.1 (±16.7 SD)	35.26 (±22.9 SD)	0.097
Kortizol (µg/dL)	11.6 (±4.7 SD)	13.9 (±5.79 SD)	0.756
TSH (mIU / L)	2.78 (± 1.53 SD)	4.44 (± 5.90 SD)	0.010*
sT4 (ng/dL)	1.32 (±0.24 SD)	1.34 (± 0.17 SD)	0.144
sT3 (pg/ml)	3.98 (±0.67 SD)	3.32 (±0.75 SD)	0.875
Başlangıçta Asidoz varlığı +	%7	%5	0.651
Başlangıçta Keton varlığı+	%17	%10	0.420
Gestasyonel Yaşa Göre Düşük Doğum Ağırlıklı (SGA)	%10	%25	0.263
Gestasyonel Yaşa Göre Normal Ağırlıklı Doğum (AGA)	%67	%75	0.263
Gestasyonel Yaşa Göre Büyük Ağırlıklı Doğum (AGA)	%21	-	0.263

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-054]

Diyabetik ketoasidozda farklı tedavi protokollerinin klinik parametrelere etkisi: Çok merkezli çalışma

Gürkan Tarçın[1], Emre Özer[2], Gülin Karacan Küçükali[3], Ayşe Yaşar[4], Aydilek Dağdeviren Çakır[5], Heves Kırmızıbekmez[4], Semra Çetinkaya[3], Mehmet Boyraz[2], Hande Turan[1], Sinem Oral Cebeci[6], Elvan Bayramoğlu[1], Fatih Aygün[7], Olcay Evliyaoğlu[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Birimi
[3]Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Birimi
[4]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Birimi
[5]Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Birimi
[6]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Acil Bilim Dalı
[7]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Amaç: Tip 1 Diyabet(T1DM) insulin ile tedavi edilmez ise kaçınılmaz sonuç diyabetik ketoasidoz(DKA) olup, DKA tedavisi sırasında en önemli komplikasyon beyin ödemidir. DKA tedavisinde, idame sıvısı için ISPAD-2014 uzlaşısında ilk 4-6 saat izotonik solüsyon, ardından daha hipotonik solüsyonlar kullanılabileceği önerilirken, son uzlaşıda (2018) %0,45-%0,9 konsantrasyon aralığında NaCl içerikli solüsyonların kullanılabileceği belirtilmiş, net bir öneride bulunulmamıştır. Bu nedenle merkezler arasında tedavi protokollerinde farklılıklar bulunabilmektedir. Bu çalışmada, DKA tedavisinde uygulanan tedavi protokollerinin tedavi parametrelerine ve komplikasyonlar üzerine etkisi araştırılmıştır. **Gereç-Yöntem:** Çok merkezli, ileri dönük olarak planlanan bu çalışmaya DKA tablosu ile başvuran, sıvı+insulin infüzyonu ile tedavi edilen olgular alındı. Merkezlerin uygulamış olduğu DKA tedavi protokolleri incelendi. Olguların tedavi süresince aldığı sıvı ve insulin dozları, biyokimya ve kan gazı parametreleri, klinik özellikleri kaydedildi. Parametreler, asidoz derecesine göre katmanlandırılarak uygulanan tedavi protokolüne göre karşılaştırıldı. **Bulgular:** Çalışmaya 5 merkezden toplam 92 olgu alındı(E:K=38:54). Merkezlerin protokolleri incelendiğinde sıvı yüklemesi ardından idamede 3 farklı uygulama kaydedildi: P1:[100mEq/L NaCl+%3,3 dekstroz]; P2:ilk 6 saat [%5 dekstroz %0,9 NaCl], ardından [100mEq/L NaCl+%5 dekstroz], P3:[%5 dekstroz %0,9 NaCl] solüsyonları içerisinde 40mmol/L potasyum içermekteydi. Kullanılan protokollere göre karşılaştırıldığında ortalama yaş ve pH açısından anlamlı fark yoktu. Ortalama tedavi süresi yeni tanılı diyabet(n=73) olgularına göre eski tanılılarda(n=19) daha kısaydı ve bu fark ağır asidozlu olgularda istatistiksel olarak anlamlıydı(p=0,032). Sadece yeni tanılı olgularda tedavi süresi incelendiğinde hafif ve orta asidozlu olgularda protokoller arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmazken ağır asidozda fark saptandı. Bu fark P1 ve P3 arasında istatistiksel olarak anlamlıydı(Tablo). Hiçbir olguda beyin ödemi görülmedi. Ağır asidozlu olgularda, idame sıvısı olarak 100mEq/L NaCl içerikli solüsyon kullanılanların izotonik solüsyon kullanılanlara göre asidozdan çıkış süresinin azaldığı belirlendi. **Sonuçlar:** NaCl içeriği daha yüksek solüsyon kullanılmasının tedavi süresini uzatması hiperkloremik metabolik asidoza neden olmasıyla ilişkili olabilir. Ayrıca hiçbir olguda beyin ödemi görülmemesi, her üç protokolde de idamede kullanılan dekstroz içerikli solüsyonların yüksek osmolariteye sahip olmasıyla ilişkili olabilir.

Anahtar Kelimeler: beyin ödemi, diyabetik ketoasidoz, hiperkloremi, tedavi

Asidoz derecelerine göre protokoller arasındaki tedavi süresi açısından karşılaştırma

	Protokol 1 (saat) (n=27)	Protokol 2 (saat) (n=21)	Protokol 3 (saat) (n=25)	p*
Hafif asidoz (ph: 7,2-7,3)	6,4±2,7	7,3±2,1	8,7±2,6	0,259
Orta asidoz (pH: 7,1-7,2)	9,7±2,4	9,2±3,2	10,2±2,7	0,800
Ağır asidoz (pH<7,1)	15,5±5,2	19,6±6,1	22,7±6,7	0,037 P1-P2=0,343 P2-P3=0,533 P1-P3=0,029

**One-Way ANOVA ve istatistiksel anlamlılık durumunda post-hoc analizler P1: Protokol 1, P2: Protokol 2, P3: Protokol 3*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-055]

Tip 1 Diabetes Mellitus Tanılı Çocuklarda Balayı Döneminin Uzun Dönemde Vücut Kompozisyonu ve İnsülin Duyarlılığı Üzerine Etkisi

Arife Aslan Ağyar[1], S. Dicle Canoruç Emet[2], E. Nazlı Gönç[2]

[1]Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Tip 1 diyabetli (T1D) çocuklarda uzun dönemde remisyona girmenin glisemik kontrol ve metabolik denge üzerine etkisini gösteren çalışma sayısı çok azdır ve kesin bir bilgi yoktur. **Amaç:** T1D çocuklarda remisyona girmenin uzun dönemde insülin duyarlılığı üzerine etkisi, glisemik kontrol ve metabolik/kardiyovasküler risk faktörleri bakımından farklılık yaratıp yaratmadığını değerlendirmek. **Gereç-Yöntem:** 2004-2021 yılları arasında hastanemizde T1D tanısı alarak izlenen, remisyon bilgilerine ulaşılabilen ve Mart-Haziran 2022 arasında poliklinik kontrolüne gelen hastalar dâhil edildi. IDDA1c skoru <=9 olan hastalar remisyon kabul edildi. Remisyon dönemine girilen ay, remisyon döneminden çıktığı ay, total remisyon süresi, vücut kitle indeks değişimleri değerlendirildi. Remisyon (+) ve Remisyon (-) arasındaki uzun dönem farklılıkları açısından son muayenede antropometrik ölçümler (boy, vücut ağırlığı, VKI), cilt deri kalınlığı (triceps, subskapular), total insülin/kg, lipid profili ve biyoimpedans analiz aleti ile total vücut yağ yüzdesi değerlendirildi, SDS hesapları yapıldı. **Sonuçlar:** Toplamda 43 hastanın 19'unda remisyon (+), 24'ünde ise remisyon(-) saptandı. Tanı anındaki klinik ve laboratuvar özelliklerde belirgin fark görülmedi. Ortanca 3.ayda remisyona girildiği, ortanca 3 ay sürdüğü ve balayı çıkışında ortanca VKI'de 0,05 SDS artış olduğu görüldü. Her iki grupta da kendi içerisinde VKI değişimi varken iki grup arasında anlamlı fark görülmedi. Tanıdan ortalama 4 yıl sonraki değerlendirmede Remisyon (+)'lerde toplam günlük insülin/kg (ortalama 0,8± 0,31 vs 1,07± 0,38; p: 0,029), trigliserid, total ve non-HDL kolesterolün daha düşük olduğu saptandı. Remisyona girenlerin bel çevre SDS'i istatistiksel olarak fark saptanmasa da daha düşüktü (ortanca Rem(+)-0,7 SDS/Rem(-)0,55 SDS). Santral (subskapular cilt deri kalınlığı) ve periferal (triceps cilt deri kalınlığı) yağ dağılımı ve BIA ile bakılan total vücut yağ yüzde SDS'inde istatistiksel fark yoktu. **TARTIŞMA:** T1D'li çocuklarda hastalığın başlangıcındaki remisyon döneminin uzun dönemde iyi metabolik kontrol ve düşük kardiyovasküler risk ile ilişkili olduğu görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: *İnsülin duyarlılığı, kardiyovasküler risk, remisyon, Tip 1 Diabetus Mellitus, vücut kompozisyonu*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-056]

Pediatrik diyabet olgularında saptanan monojenik diyabetle ilgili varyasyonlar: Tek merkez deneyimi

İlknur Arslanoğlu[1], Recep Eröz[2], Fatma Yavuzyılmaz[1], Mustafa Doğan[2], Semih Bolu[1], Seda Erişen Karaca[1], Hüseyin Yüce[2]

[1]Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Amaç:
Çocukluk çağında diyabet tanısı konan ve monojenik diyabete neden olan varyasyonlar saptanan olgularımızı irdelemektir.
Gereç-Yöntem:
Kliniğimize diyabet nedeniyle başvuran tüm hastalarda izlem başlangıcından itibaren diyabet tipi belirlenmeye çalışılmaktadır. İzlem bulguları monojenik diyabeti düşündüren (yavaş seyir, ailede MODY, antikor negatifliği, persiste C-peptid, sendromik bulgular, insülin direncinin olmaması) olgulardan genetik testler istenmekte ve bulgu varsa ayrı bir veri tabanına kaydedilmektedir. Panellerde (4 basamak) 13 MODY geni araştırılmaktadır. Bu çalışmada retrospektif olarak veriler incelendi ve varyasyonların patojenitesi ACMG'ye göre prospektif olarak tekrar analiz edildi.
Bulgular:
Veri tabanımızda 76 hasta kayıtlıydı. MODY dışı saptanan varyasyonlar BBS1 (2), MC4R (2), EIF2AK3, LMNA, LPL, FXN, ABCD1, MAPK8IP1, G6PC2 ve SQSTM1 idi. MODY ile ilgili 8 gende 21 patojenik ve 14 olası patojenik, toplam 35 mutasyon saptandı (33 hastada). Bunların çoğunluğu GCK idi (20 olgu). İkinci sırada ABCC8 mutasyonları geliyordu (6 olgu). Tabloda gösterilen VUS, benign, olası benign ve belirsiz varyasyonlarla birlikte toplam 72 MODY ile ilişkili varyasyon saptanmıştı. Varyasyonlar 64 hastaya aitti, 8 hastada 2 varyasyon birden saptanmıştı. Patojen GCK mutasyonu saptanan bir olguda ve KLF11 de VUS görülen bir olguda bulgu tüm ekzom dizileme ile elde edilmişti. Diğerleri MODY panelleri ile saptanmıştı. VUS, benign ve olası benign varyasyon saptanan hastaların ortak özellikleri tedricen gelişen hiperglisemi, obezitenin bulunmaması, puberteye rağmen 0,5U/kg insülin gereksinimiydi.
Sonuçlar
Diyabet, dünya çapında önemli sayıda insanı etkileyen karmaşık bir metabolik bozukluktur. Hastalıkla ilgili gelişen bilimsel bilgilerle birlikte sınıflandırması da daha karmaşık hale gelmektedir. Buna rağmen, tip 1 ve tip 2 diyabet hala öncelikli alt gruplardır. Genetik tetkiklerin gelişmesi sayesinde yanlış olarak tip 1 veya tip2 diyabet olarak tanı almış olan olgular tip 3 diyabetin bir alt kümesi olan monogenik diyabet tanısı almaktadır. Bizim serimizde MODY kliniğine rağmen patojenite saptanmayan hastaların mevcut varyasyonlarının ileride önem kazanması, henüz çalışılamamış veya bilinmeyen MODY varyasyonlarını taşıması olasılıkları mevcuttur.

Anahtar Kelimeler: Diyabet, monojenik, varyasyon

Olgularda görülen varyasyonlar ve patojeniteleri (n)

	Patojen	Olası patojen	VUS	Benign	Olası benign	Belirsiz
GCK	16	4	-	-	-	3
ABCC8	3	3	4	1	-	-
CEL	1	1	2	4	-	-
HNF1A	-	1	2	-	2	1
KCNJ11	-	1	-	-	4	-
NEUROD1	-	-	-	-	4	-
HNF1B	-	2	1	-	-	-
BLK	-	-	1	1	1	-
KLF11	-	-	2	-	1	-
PDX	1	1	-	-	-	-
HNF4A	-	-	1	1	-	-
INS1	1	-	-	-	-	-
PAX4	-	-	-	-	1	-

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-057]

Tip 2 diyabet tanılı olguda SQSMT1 mutasyonu ve empagliflozin deneyimi

İlknur Arslanoğlu[1], Recep Eröz[2], Fatma Yavuzyılmaz[1], Atilla Önmez[3]

[1]Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
[3]Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş: SQSMT1 (sekestezom1) geni kromozom 5q35.3 bölgesinde yerleşen, p62 adlı proteini kodlayan bir gendir. P62 proteininin apoptoz, enflamatuar reaksiyonların geri dönüşümü ve otofajinin düzenlenmesinde rol oynadığı düşünülmektedir. Bu gendeki mutasyonlar ALS ve kemiğin Paget hastalığı ile ilişkilendirilmiştir. Olgu: 13 yaşında erkek hasta, kilo fazlalığı nedeniyle dış merkezde yapılan tetkiklerinde açlık kan şekerinin 122 mg/dl, HbA1c nin % 6.4 saptanması üzerine tarafımıza yönlendirildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 89.8 kg (99 p), boyu 159.4 cm (53 p), pubertesi Tanner evre 2 ile uyumlu idi. Boyun ve koltuk altında belirgin akantozis nigrikans, bacak ve bel çevresinde kırmızı renkli strialar mevcuttu. İleri tetkik ve tedavi amacıyla servise yatırıldığında HbA1c % 6.8, açlık glukoz 114 mg/dl, C peptit 8.5 ng/ml, insülin 85.5 mU/ml, homa IR 24.1 saptandı. Kortizol sirkadyen ritmi olması nedeniyle Cushing hastalığı ekarte edildi. Takiplerinde açlık- tokluk kan şekerleri 90-110 mg/dl arasında seyretti. Hasta tip 2 diyabet olarak değerlendirildi, yaşam tarzı değişikliği ve metformin önerildi. COVID19 pandemisi nedeniyle kontrole gelemedi. Bu dönem içinde ablasında yürüme güçlüğü nedeniyle yapılan tüm ekzom dizilemede SQSMT1 mutasyonu saptanması üzerine olgumuzdan da hedef bölge dizi analizi istenerek SQSMT1 geninde homozigot mutasyon saptandı. Olgumuz aranarak kontrole çağrıldı. VA 98.6 kg (99.5 p), boy 168 cm (33.7 p) VKİ 35.3 kg/m2 (99,7 p) idi. Açlık kan şekeri 316 mg/dl, HbA1c % 14.5, insülin 11.5 mU/ml saptandı. Tedavi için empagliflozin -metformin kombine preparat ve asetilsistein başlandı. Kan şekerleri bir hafta içinde hedef aralıkta, HbA1c 3 ay sonra yapılan kontrolde 6.4 idi ve ketoz mevcut değildi.
Sonuç:
SQSMT1 mutasyonunun diyabet gelişimi ile ilişkisi literatürde daha önce bildirilmemiştir. Ancak empagliflozinin otofajiyi düzenleyici etkisi nedeniyle diyabet komplikasyonlarına ve karaciğer yağlanmasına glisemiden bağımsız yarar sağladığına dair birçok yayın vardır. Hastamızda insülinopeni gelişmiş ağır diyabet evresinde tedavinin bu derece etkili olması, genetik bulgunun otofaji yolağı üzerinden diyabeti açıklayabileceğini ve empagliflozinin ayni nedenle doğru tedavi olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Empagliflozin, otofaji, sekestozom1, tip 2 diyabet

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-058]

Birincil Osteoporozun Nadir Bir Nedeni: Osteogenez İmperfekta tip 15

Seda Erişen Karaca, Zeynep Şıklar, Zehra Aycan, Ayşegül Ceran, Elif Özsu, Sirmen Kızılcan Çetin, Gizem Şenyazar, Sema Nilay Abseyi, Şafak Demirtaş, Merih Berberoğlu

Ankara Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş:
Osteogenez imperfekta(Oİ) tip XV (Oİ15),WNT1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan, nadir görülen bir Oİ tipidir. WNT mutasyonları WNT/β-catenin sinyalinin bozulmasına ve kemik oluşumunun azalmasına neden olur. Osteoporozun şiddeti, WNT1 sinyalinin etkilenme derecesine bağlı olarak intrauterin ağır formlarından, erişkin dönemde başlayan osteoporoz'a kadar değişir. Literatürde Oİ15'de vaka bazında bifosfonatların diğer OI tipleri kadar etkili olmadığı bildirilmiş olup, yeni tedaviler deneme aşamasındadır.

Olgu:
Beş yaş erkek hasta, sağ femurda erken yaşta başlayan kırık yakınmasıyla başvurdu. Öyküsünde; 37 haftalık hipoksik doğduğu, nörolojik gelişiminin geri olduğu, PFAPA sendromu tanısı ile üç yıl steroid kullandığı öğrenildi. İki yaşında epilepsi tanısı almış ve levetirasetam kullanmaktaydı. Anne-baba 3. derece kuzen olup, ailede erken başlangıçlı osteoporoz ve kırık öyküsü yoktu. Ebeveynlerin KMY'si normaldi. Fizik muayenede; kaba yüz görünümü, yüksek damak, dentinogenesis imperfekta, sağ bacakta kas atrofisi ve kısalık mevcuttu. Laboratuvarda kalsiyum metabolizması, kemik yapım ve yıkım belirteçleri normal, lumbal KMY Z skoru: -2,82 SD'di. Kranial MR'da sentrum hemiovalede sekel gliotik sinyal değişiklikler, korpus kallosumda incelme mevcuttu. Genetik incelemede; WNT1 c.1048 C>T.(p.his 350 thy) geninde heterozigot mutasyon saptanarak Oİ15 tanısı aldı. İki doz IV zolendronik tedavisi alan hastanın KMY z skoru -1,7 SD ye yükseldi. Sonuç: Oİ tanısı klinik ve radyolojik olarak konulabilse de, Oİ'nın tipik klinik özelliklerini göstermeyen, yineleyen kırık yakınması olan, gelişme geriliği ve/veya beyin anomalilerin eşlik ettiği hastalarda genetik test yapılması nadir mutasyonların saptanması açısından önemlidir. Oİ tip 15 de intravenöz bifosfonat tedavisinin diğer tiplere göre daha az etkili olduğu bildirilmiş olsa da, olgumuzda tedaviye yanıtın kısa dönemde iyi olduğu görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Osteogenes imperfekta Tip 15, zolendronik asit, beyin malformasyon

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-059]

Hiperparatiroidizm-çene tümörü sendromu: Olgu sunumu

Semra Bahar Akın[1], İlker Tolga Özgen[1], Yeliz Emine Ersoy[2]

[1]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrin Cerrahisi Bilim Dalı

Giriş
Hiperparatiroidizm-çene tümörü sendromu(HPÇT), paratiroid adenomu veya karsinomu, mandibula ve maksillanın fibroosseöz lezyonlar, renal kist ve tümörlerle karakterize oldukça nadir otozomal dominant nadir bir hastalıktır.
Olgu
14 yaş 8 ay erkek hasta, Oral kavitedeki kitle nedeniyle diş hekimliğinden tarafımıza dev hücreli granülom ön tanısı ile yönlendirilmişti. Hastanın 1 aydır alt çene sağ tarafta ağrıya sebep olan şişlik vardı. Özgeçmişinde; term sezeryan ile 3500 gr doğan hastanın 5 kez uzun kemiklerde kırık öyküsü mevcuttu. Soy geçmişinde; anne baba sağ sağlıklıydı, akrabalık öyküsü yoktu. Anneanne ve teyze böbrek hastalığı ile tedavi görmekteydi. Antropometrik ölçümleri; Boy: 169,2 cm (SDS: 0,48), ağırlık: 92,6 kg (SDS: 2,56)idi. Fizik muayenesinde; alt çene sağ tarafta 1. ve 2. molar dişler komşuluğunda üzeri normal mukozayla kaplı düzgün yüzeyli, palpasyonla hassas yaklaşık 2,5-3 cm çaplı kitle mevcuttu, diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde; kalsiyum: 12,4mg/dL(8,4-10,6), fosfor:3,3 mg/dL (2,66-5,36), kreatinin:0,66 mg/dL(0,57-0,8), magnezyum: 1,97 mg/dL (1,7-2,2), ALP:213 U/L(61-319), PTH(parathormon): 313,3 ng/L(15-68,3), 25 hidroksi vitamin D:12,66 µg/L(20-70) olarak saptandı. Hiperkalsemiye yönelik hastaya 3000 cc /m2/gün'den hidrasyon ve 1mg/kg/günden furosemid tedavisi başlandı. Hastanın hidrasyon ve furosemid sonrası kalsiyum 12,7mg/dL olarak ölçüldü. Hiperkalsemisi devam eden hastaya 1 mg/kg/gün bifosfanat (pamidronat®) uygulandı. Bifosfonat tedavisi sonrası kalsiyum 10,3mg/dL saptandı. Hastanın mandibuladaki kitlesinde küçülme olduğu gözlemlendi. Paratiroid adenomuna yönelik olarak yapılan boyun ultrasongrafisinde sol tiroid lobu posterior komşuluğunda 20*10 mm boyutunda paratiroid adenom ile uyumlu görünüm vardı. Sintigrafide (Tc-99m MİBİ) de fokal tutulum izlendi. Renal kist araştırılması için istenen üriner ultrasonografisi normaldi. Kemik yoğunluk ölçümünde Z skoru 0,7 saptandı. Hastadan hiperparatioridizm çene tümör sendomu açısından CDC73 geni gönderildi ve paratiroid adenomu tanısıyla opere edildi. Operasyon sonrası PTH:14,9 ng/L, kalsiyum: 8,5 mg/dL saptandı. Hastaya geçici bir süre oral kalsiyum ve kalsitriol destekleri başlandı. Hastanın genetik sonucu bekleniyor.

Sonuç
Oldukça nadir görülen HÇPT hastalığı olgumuzda paratiroid adenomuna yol açmıştı. İleride malign tümörler geliştirmesi açısından bu hastaların yakın takibi gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Hiperparatiroidizm-çene tümörü sendromu, paratiroid adenomu, hiperkalsemi, bifosfonat, Hiperparatiroidi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-060]

Nadir Bir Akro-osteoliz Nedeni: Hajdu-Cheney Sendromu

Gönül Büyükyılmaz[1], Keziban Toksoy Adıgüzel[1], Gönül Yardımcı[1], Fatih Gürbüz[1], Mehmet Boyraz[1], Esra Kılıç[2]

[1]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara
[2]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Genetik Bilim Dalı, Ankara

Giriş

Hajdu-Cheney sendromu (HCS) akroosteoliz, osteoporoz, boy kısalığı ve platibazi, wormian kemik gibi kraniyofasiyal gelişim kusurları ile karakterize osteoliz sendrom grubunda yer alan nadir bir hastalıktır. HCS 1p13-p11 kromozomunda yer alan NOTCH2 geninin heterozigotik mutasyonundan kaynaklanır. Dominant kalıtılan bir genetik hastalık olmasına rağmen vakaların çoğu de nova mutasyona sahiptir. NOTCH geni iskelet gelişiminin ilk aşamalarında önemli olmakla beraber osteoblast, osteoklastların farklılaşması ve işlevi için de önemlidir. Fakat HCS'da patogenez tam bilinmemektedir. Aile öyküsü olan vakalar daha erken yaşlarda tanı almakla beraber çoğu vaka ergenlik veya yetişkinlik döneminde teşhis edilmektedir. Burada 15 yaşında tanı alan novel bir mutasyon saptadığımız vaka sunulacaktır.

Olgu

15 yaş erkek hasta 1 aydır şiddeti gittikçe artan bel ağrısı, yürümede zorluk şikayeti ile başvurdu. Bilinen bir hastalığının olmadığı, akrabalığı olmayan çiftin birinci gebeliğinden birinci yaşayan olarak doğduğu, babanın bronşektazi öyküsü dışında ailede önemli bir hastalık olmadığı öğrenildi. Fizik muayenede vücut ağırlığı 60 kg (-0.42 sds), boyu 174 cm (0,3 sds) ve baş çevresi 63 cm (4 sds) idi. Küçük kaba yüz, düşük kulak, mikrognati, dişlerde malokluzyon, gaga burun, kalın kaş ve saç, hipertelorizm, çomak parmağı mevcuttu. Laboratuvar tetkikleri normal olup radyolojik görüntülemesinde el 1,2,3. distal falanklarda akro-osteolizis, 4. ve 5. metakarpal kemiklerde kısalık, açık kranial suturlar ve wormian kemikler saptandı. T5-L5 vertebralarda yükseklik kaybı, T10-T12 ve L2- L3 vertebra korpuslarında çökme fraktürü saptanarak osteoporoz tanısı aldı. Mevcut bulgularla HCS olabileceğini düşündüğümüz hastanın genetik analizinde NOTCH2 geninde c.6614dupA (p.H2205Qfs□2) (p.His2205GlnfsTer2) heterozigot yüksek olasılıkla patojenik novel bir mutasyon saptandı. 6 ayda bir 0,05mg/kg/doz zoledronik asit tedavisi başlandı.

Tartışma

HCS ilk defa 1947 yılında tanımlanmış olup şimdiye kadar 50 vaka bildirilmiştir. Multisistemik tutulumu olan progresif bir hastalık olup farklı yaşlarda farklı bulgularla hastalar gelebilir. Tanı karakteristik klinik özellikler ve el, ayak, kafatasındaki görüntüleme bulguları ile konabilir. Spesifik bir tedavisi olmayıp osteoporozu önlemeyi amaçlayan bifosfonat ve D vitamini tedavisi önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Hajdu-cheney sendromu, osteoporoz, zoledronik asit

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-061]

Nörofibromatozis tip 1'e eşlik eden hipofosfatazya olgusu

Derya Tepe, Refika Gören, Keziban Toksoy Adıgüzel, Pınar Kocaay

Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrin Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş:
Nörofibromatozis tip 1 (NF-1), otozomal dominant kalıtımlı, multisistemik tutulumlu, nörokutanoz bir sendromdur. Hipofosfatazya ise kemiklerin ve/veya dişlerin bozulmuş mineralizasyonu ve düşük serum alkalen fosfataz (ALP) aktivitesi ile karakterize bir grup kalıtsal bozukluktur. ALPL genindeki fonksiyon kaybına neden olan bir mutasyon sonucu oluşur. Hastalık ölü doğum, kas-kemik-eklem ağrısı, alt ekstremite kırıkları, erken diş kaybı veya tesadüfi serum ALP düşüklüğü gibi oldukça heterojen klinik bir spektrum gösterir. Literatürde NF-1 ve hipofosfatazya birlikteliği olan vaka bildirilmemiştir. NF-1 'e eşlik eden hipofosfatazya tanısı alan olgumuzu sunmaktayız.
Olgu:
Hasta 11 yaş 10 aylıkken boy kısalığı nedeni ile başvurdu. Altı yaşındayken NF-1 genetik tanısı alarak nöroloji ve onkoloji bölümlerinde takip edilen hasta, miadında 3700 gram olarak doğmuştu. Ebeveynleri arasında akrabalık yoktu. Öyküsünden tek taraflı işitme kaybı, özgül öğrenme güçlüğü ve epilepsisi olduğu öğrenildi. Ayrıca NF-1'e yönelik yapılan görüntülemelerinde Arnold Chiari malformasyonu saptanmış ve semptomu olduğu için opere edilmişti. Fizik muayenesinde; ağırlığı 38 kg (-0,95 SDS), boyu 138,8 cm (-2,22 SDS)idi. Pubertesi tanner evre-2 ile uyumluydu. Vücudunda yaygın cafe au lait lekeleri vardı. Tetkiklerinde hemogram, karaciğer, böbrek ve tiroid fonksiyon testleri normaldi. Çölyak belirteçleri negatifti. Kalsiyum 10,7 mg/dL, fosfor 6,2 mg/dL, ALP 63 U/L, PTH 38 ng/L, 25(OH)D 10 ng/mL olarak saptandı. Hastanın önceki tetkik sonuçlarında da benzer olarak ALP düşüklükleri olması nedeniyle, hipofosfatazya ön tanısıyla genetik analiz yapıldı. ALPL geninde c.1354G>A/p.Glu452Lys heterozigot mutasyon saptandı. Sadece kas ağrıları olup kırık öyküsü olmayan hastada hipofosfatazyaya yönelik asfotaz alfa tedavisi planlanmadı. Hastanın izlemine tedavisiz devam edilmektedir.
Sonuç:
NF-1 tanısı ile uzun dönem izlenen hastaya, boy kısalığı ile başvuru esnasında ve geriye dönük incelediğimiz laboratuar tetkiklerinde serum ALP düzeyinin düşük olmasından yola çıkarak kas ağrılarının da eşlik etmesi nedeniyle yapılan genetik tetkik sonucunda hipofosfatazya tanısını koyduk. Literatürde NF-1 ve hipofosfatazya birlikteliği bildirilmiş vaka olmaması nedeniyle nadir bir birlikteliğe sahip olan bu olgumuzu paylaştık.

Anahtar Kelimeler: ALPL geni, Hipofosfatazya, Nörofibromatozis tip 1

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-062]

PHEX Geninde Novel Mutasyon Saptanan X'e Bağlı Hipofosfatemik Raşitizm Olgusu

Aslı Beştaş, Nurcan Beyazıt, Edip Unal

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Diyarbakır

Giriş: X'e bağlı hipofosfatemi (XLH) kalıtsal renal fosfat kaybına bağlı raşitizmin en sık nedenidir. XLH'nin patogenezi tam olarak anlaşılamamış olsa da; çalışmalar PHEX'deki fonksiyon kaybının bir fosfotonin olan fibroblast büyüme faktörü 23 (FGF23) salgılanmasında artışa neden olduğunu göstermektedir. Hastalarda klinik belirtiler genellikle yaşamın birinci veya ikinci yılında gelişir. Temel klinik belirtiler yürüme bozukluğu, alt ekstremite deformiteleri ve büyüme hızında azalmadır. Bu yazıda, X'e bağlı hipofosfatemik raşitizim tanısı konulan ve yapılan moleküler analizde PHEX geninde yeni tanımlanmış mutasyon saptanan bir olgunun sunulması amaçlandı. Olgu: Yedi yaşında kız hasta, boy kısalığı ve bacaklarda eğrilik yakınmasıyla getirildi. Öyküsünde, son bir yıldır annesi tarafından fark edilen boy kısalığı ve bacaklarda eğrilik olduğu öğrenildi. Olgumuzun anne ve babası akraba değildi ve ailede benzer hastalık öyküsü yoktu.Fizik muayenesinde; Vücut ağırlığı 21 kg (-0,7 sds), boy 110 cm (-2,43 sds), üst/alt segment oranı 0.93(-1 sds) idi. Olgunun el bileklerinde genişleme ve O-bain deformitesi vardı, diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemelerinde, serum Ca düzeyi: 9,3 mg/dl, fosfor: 1,9 mg/dl, magnezyum: 2,1 mg/dl, ALP:1061 U/L, PTH: 90,1 pg/ml, 25-OH D3: 22,94 µg/L ve tübüler fosfor reabsorbsiyon oranı: %82 idi. Olgunun çekilen direk grafilerinde, ekstremiteler de bilateral metafizer genişleme ve düzensizlikler ile birlikte O-bain deformitesi izlendi. Olguya mevcut klinik ve laboratuvar bulgularla hipofosfatemik raşitizm tanısı konuldu, kalsitriol (30 ng/kg/gün) ve elementer fosfor (40 mg/kg/gün) tedavisi başlandı. PHEX genine yönelik yapılan genetik incelemede c.1610-1645+12del48bp (heterozigot) değişim saptandı. Bu değişimin daha önce literatürde bildirilmediği ancak ACMG klavuzlarına göre 3. ekzonun mRNA kesim noktasını ortadan kaldırdığından hasarlayıcı etkisi olabileceği belirtildi. Aile taraması yapılması planlanan olgunun bölümümüzde takibine devam edilmektedir. Sonuç: X'e bağlı hipofosfatemik raşitizm sıklıkla hastaların yürümeye başladığı erken yaşlarda bulgu vermeye başlasa da, olgumuzda olduğu gibi daha ileri çocukluk yaşlarında da ortaya çıkabilmektedir. Bu nedenle uygun klinik, laboratuvar ve radyolojik bulguların varlığında X'e bağlı hipofosfatemik raşitizm tanısı düşünülmeli ve genetik çalışmalar yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ekstremite deformitesi, Hipofofatemik raşitizm, PHEX geni

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-063]

OSTEONEKROZ BULUNAN DÖRT OLGUDA PAMİDRONAT TEDAVİSİNİN BİRİNCİ YIL SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

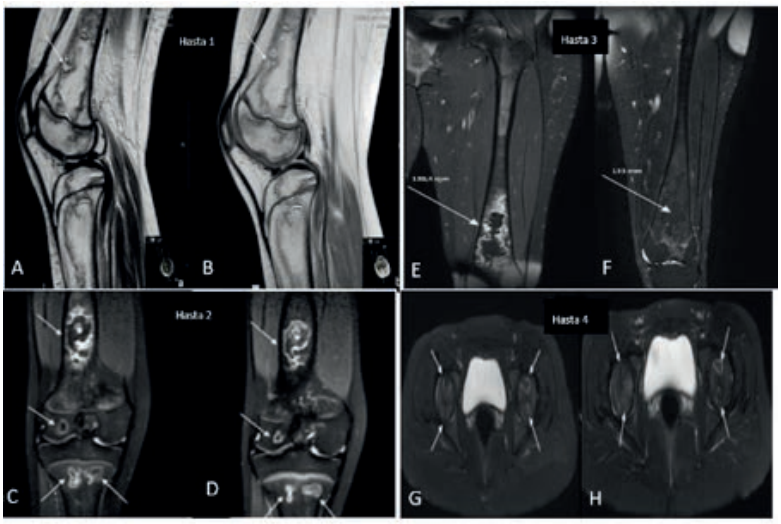
Kübra Yüksek Acinikli[1], Özge Besci[1], Gözde Akın Kağızmanlı[1], Zehra Karadağ[2], Rüya Torun[2], Gizem Yıldız[3], Elif Yaşar[5], Meral Torun Bayram[3], Özlem Tüfekçi[4], Şebnem Yılmaz[4], Handan Güleryüz[5], Ayhan Abacı[1], Ece Böber[1], Korcan Demir[1]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı, İzmir
[3]Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, İzmir
[4]4 Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı, İzmir
[5]Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, İzmir

Giriş -Amaç
Osteonekroz (ON), yetersiz kanlanma nedeniyle demineralizasyon ve trabeküler incelme gelişen, bunların sonucunda mekanik yetmezlik ve hareket kısıtlılığına neden olan bir kemik hastalığıdır. Atravmatik ON gelişiminde en çok sorumlu tutulan etken glukokortikoid kullanımıdır. ON tedavisi konusunda henüz bir görüş birliği yoktur, literatürde bifosfanat tedavisi ile ilgili sınırlı veri bulunmaktadır. Bu olgu raporunda, ON tanısı ile takip edilen 4 olguda bifosfonat tedavisinin etkinliği ile ilgili sonuçların sunulması amaçlanmıştır.
Yöntem
Bölümümüzde son iki yılda osteonekroz tanısı ile izlenen olguların bifosfanat tedavisi öncesi ve sonrasındaki klinik, laborotuvar, radyolojik bulguları, kemik mineral yoğunlukları (KMY) ve aldıkları tedaviler (pamidronat, kalsiyum, D vitamini, fizyoterapi) ve tedavi yanıtları geriye yönelik dosya kayıtlarından kaydedildi.
Bulgular
Çalışmaya yaşları 10 ve 17 arasında olan dört kız olgu alındı (Tablo 1). Tüm olgularda yüksek doz steroid tedavisi öyküsü, alt ekstremitelerde birden fazla odakta osteonekrotik odak mevcuttu. Ağrı nedeniyle yoğun analjezik kullanımı olan olgular günlük aktivitelerini yardımsız yerine getiremiyordu, tekerlekli sandalye ya da koltuk değneği ile hareket edebiliyorlardı. Kırık gelişen olgu yoktu. Kalsiyum, fosfor, D vitamini, alkalen fosfataz ve parathormon düzeyleri tedavi öncesi ve sırasında normal saptandı. Olgu 4'e pamidronat tedavisi öncesi uygulanan cerrahi girişim (kor dekompresyon) ile belirtilerde düzelme olmamıştı. KMY SDS değerleri, olgu 1, 2 ve 4'de tedavi öncesi ve sonrası normal aralıkta iken, olgu 3'de tedavi sonrasında normalin üzerinde saptandı. Bifosfanat tedavisine bağlı başka yan etki izlenmedi. Bifosfanat tedavisinin sonunda olguların analjezik gerektiren ağrı şikayeti kalmadı. Kendi başlarına günlük aktivitelerini yerine getirebilir ve yardımsız hareket edebilir hale geldiler. MR görüntülerinde lezyonların stabil olduğu görüldü.
Sonuç
Pamidronat, ON ilişkili belirtilerde azalma ve lezyonların stabil kalmasını sağladığı için tedavi seçenekleri arasında düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: kemik, bifosfanat, steroid

Şekil 1



Tedavi öncesi (A,C,E,G) ve sonrası (B, D,F, H) MR görüntüleri

tablo 1

Hastalar (Cinsiyeti) (ON tanı yaşı)	Altta yatan klinik özellikler	Lezyon gelişen bölgeler	Kümülatif steroid dozu (g/süre)	ON tanısı ve pamidronat tedavisi arasındaki süre	Pamidronat dozu	DEXA(SDS) Tedavi öncesi/ tedavi sonrası
#1, kız 11 yıl 6 ay	ALL KİT Tüm vücut RT	Bilateral femur Bilateral tibia Sakral ve lumbar vertebra Bilateral metatarslar	9 g/7 ay	5 ay	1 mg/kg/gün, (maksimum 60 mg), 2 gün, üç ayda bir	-0,69/0,92
#2, kız 11 yıl 8 ay	İTP	Bilateral femur epifiz Sol femur metafiz Sağ tibia epifiz	3,6 g/2 ay	4 ay	1 mg/kg/gün, (maksimum 60 mg), 2 gün, üç ayda bir	0,75/1,96
#3, kız 16 yıl 7 ay	SLE	Sol femur başı, orta distal diafizer ve metofizoepifizer bölge Tibia Proksimal metafizde	7,4 g/6 ay	3 ay	1 mg/kg/gün, (maksimum 60 mg), 2 gün, üç ayda bir	1,31/2,92
#4, kız 17 yıl 7 ay	SLE Nefriti	Bilateral femur başında	16,25 g/8 ay	3 ay	1 mg/kg/gün, (maksimum 60 mg), 2 gün, üç ayda bir	0,52/1,77

Hastaların verileri

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-064]

Çocukluk Çağı İkincil Osteoporoz Tanısı Alan Hastaların Başvuru Bulguları, Tedavi ve İzlem Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Emine Kübra Şen, Merih Berberoğlu, Gizem Şenyazar, Sirmen Kızılcan Çetin, Ayşegül Ceran, Seda Erişen Karaca, Elif Özsu, Zehra Aycan, Zeynep Şıklar

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı,Ankara

Giriş ve Amaç: Çocuklarda ikincil osteoporoz altta yatan birincil hastalığın seyrinde ya da kronik ilaç kullanımı nedeni ile oluşan; sağkalımın artması ile giderek sıklığı artan, önemli bir morbiditedir. Bu çalışmada ikincil osteoporozlu olguların tanısal bulgularının belirlenmesi, kırık, ağrı gibi morbiditelerin ortaya çıkarılması, tedavi etkinliğinin belirlenmesi ve izlem özelliklerinin ortaya çıkarılması amaçlanmıştır. Gereç ve Yöntem: Ocak 2000 ile Ocak 2021 tarihleri arasında ikincil osteoporoz tanısı alan, tanı yaşı 0-18 yaş olan olgular çalışmaya alındı. Hastaların tanıdaki klinik, laboratuvar, görüntüleme ve DEXA bulguları; bifosfonat tedavisi sonrası 6.aydaki ve son kontrollerindeki özellikleri değerlendirildi. Bulgular: Başvuru yaş ortalaması 11.9±4.8 yıl olan, ikincil osteoporoz tanılı 61 olgunun (%45.9 kız, %54,1 erkek) tanı anındaki boySDS ortalaması -1.78±2.19, % VKİ ortalaması %94.24±24.86 olarak bulundu. Hastalarda osteoporoza neden olan birincil sorunlara bakıldığında; kronik inflamatuar hastalık %45.9, nöromüskuler hastalık %26.2, akut lenfoblastik lösemi %8.2, immün yetmezlik %13.1, kemik iliği transplantasyonu %6.6, solid organ nakli %8.2, epilepsi %6.6, metabolik hastalık %8.2 oranında bulunmaktaydı. Olguların %78.7'sinde bir ya da daha fazla kronik ilaç kullanımı (En sık %59 olguda steroid olmak üzere) saptandı. Osteoporoz tanısı sırasında kemik mineral yoğunluğu (KMY) z skoru tüm olgularda -3.62, bifosfonat alanlarda (n: 43) -3.88 iken, tedavi sonrası 6. ayda -2.33'e, son kontrollerinde (ort: 1.2 yıl) -1.9'a yükselmişti ($p<0.001$). Bifosfonat tedavisi ile KMY değerlerinde, özellikle ilk 6. ayda belirgin olmak ortalama % 31.15±30.5 artış olduğu görüldü. Kemik ağrısı olan 27 hastanın 20'sinde tedavi sonrası ağrı saptanmazken, kırık oranlarında (vertebral kırık %72'den % 34.8'e, uzun kemik kırığı %4.6'dan %0'a olmak üzere) gerileme gözlendi ($p<0.01$). Sonuç: Çocuklarda ikincil osteoporoz; özellikle kronik inflamatuar hastalıklar ve steroid kullanımı başta olmak üzere farklı sistemik hastalıklara eşlik edebilen, ağrı ve kırık ile yaşam kalitesini azaltan bir sorundur. Bifosfonatlar çocukluk çağı ikincil osteoporozunun tedavisinde, KMY'de anlamlı bir artış sağlamakta ve kırık sıklığının azaltılmasında etkili olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: osteoporoz, kemik mineral yoğunluğu, bifosfonat

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-065]

Osteoporoz Tanılı Çocuk Hastalarda Pamidronat Tedavisinin Etkinliği ve Güvenilirliği

Tuğba Kendirli Avcı[1], Emine Çamtosun[2], Ayşehan Akıncı[2], İsmail Dündar[2], Leman Kayaş[2], Nurdan Çiftci[2], Yunus Emre Avcı[1]

[1]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Malatya
[2]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Malatya

Amaç: Günümüzde osteoporoz tanılı çocukların tedavisinde en sık kullanılan ajan pamidronat olmasına rağmen halen bu endikasyonda FDA onayı yoktur. Çalışmamızda osteoporoz tanılı çocuk hastalarda parenteral pamidronat tedavisinin etkinliğinin ve güvenilirliğinin araştırılması amaçlanmıştır. Gereç ve Yöntemler: Retrospektif çalışmamıza 2000-2019 yılları arasında osteoporoz tanısı ile izlenen, 3 ay aralarla en az 6 ay parenteral pamidronat tedavisi alan, yeterli veri kayıtları olan 0-18 yaş arasındaki 25 hasta dahil edilmiştir. Hastaların tedavi öncesi ve tedavi altındaki 6. ay, 1. yıl, 2. yıl, 3. yıldaki antropometrik ölçümleri, laboratuvar verileri (serum Ca, P, ALP, 25OHD, PTH), yıllık kırık sayıları, aktivite skorları ve KMD Z-skorları karşılaştırıldı. Ayrıca yan etkiler kaydedildi. Bulgular: Osteoporoz tanılı hastaların ortalama tanı yaşları 7,69±5,35 yıl idi. Hastaların %60'ı (15/25) primer osteoporoz, diğerleri sekonder osteoporoz tanılıydı. Hastaların pamidronat tedavisi öncesi ile tedavi sürecindeki antropometrik özellikleri ve aktivite skorları arasında anlamlı fark saptanmadı. Hastalarda, tedavinin 6. ayında tedavi öncesine göre kırık sayısında anlamlı azalma saptanırken izleyen yıllarda bu farkın ortadan kalktığı görüldü. Tedavi öncesi ve tedavi süresince laboratuvar verileri normal sınırlar içinde seyretti. Hastaların tedavi sürecindeki 6.ay, 1.yıl, 2.yıl ve 3.yıl ortalama KMD Z–skoru değerleri tedavi öncesine göre anlamlı olarak yüksek saptandı (sırayla $p<0,001$, $p<0,001$, $p=0,02$, $p=0,017$), Tedavi 2. yılında 1. yıla göre, 3. yılında 2. yıla göre de KMD Z-skorunda anlamlı artış saptandı ($p=0,041$, $p=0,019$). Hastaların %32'sinde yan etki gözlendi, en sık yan etki asemptomatik hipokalsemiydi. Ciddi veya hayatı tehdit edici yan etki gözlenmedi. Sonuç: Çocukluk çağı osteoporozunda parenteral pamidronat tedavisi KMD Z-skorunu artırmada süreğen etkili ve güvenilir bir seçenektir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, osteoporoz, osteogenezis imperfekta, sekonder osteoporoz, pamidronat

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-066]

Neonatal Ağır Hiperparatiroidi Olgusunda Sinakalset Deneyimi

Merve Güllü, Suat Tekin, Doğa Türkkahraman

S.B.Ü. Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği

GİRİŞ:
Neonatal ağır hiperparatiroidizm yüksek kalsiyuma uygunsuz PTH yüksekliği ile karakterize hipotoni, solunum güçlüğü, torasik deformiteler, beslenme bozukluğu ve kemik mineral kaybı ile seyreden, CaSR geninde homozigot inaktive edici mutasyonlar sonucunda oluşan ciddi bir tablodur. Kesin tedavisi total paratiroidektomidir. Opere edilene kadar iv bifosfonat veya CaSR allosterik aktivatörü (sinakalset) kullanılabilir.
Olgu:
Postnatal 6. gününde sepsis öntanısıyla yenidoğan yoğunbakım ünitesine yatırılan olgunun yapılan tetkiklerinde Ca: 25.9 mg/dL (8-11.3), P: 2.9 mg/dL (4.5-8), Alp:174 U/L (75-316), PTH: 279 ng/L (9-65), 25-Hidroksi Vitamin D: 9,9 ug/L olması üzerine iv hidrasyon, metil-prednizolon ve furosemid tedavileri uygulandı. Hiperkalsemisi devam eden olguya iv bifosfonat 0.5mg/kg/g verildi. EKG'de AV blok görülen olguya hemodiyaliz yapıldı ve bifosfanat tedavisi tekrarlandı. Hemodiyaliz sonrası kalsiyum düzeyi normale dönen olguya hipofosfatemi (P: 2.3mg/dl) nedeniyle 30mg/kg/g joule solüsyonu başlandı. Postnatal 47.gününde Ca: 14.9 mg/dL olan olguya 1mg/kg/g iv bifosfonat verildi. Postnatal 52. gününde Ca: 9.1 mg/dL olan olgu taburcu edildi. İzlemde Ca düzeyleri 8-11.8 mg/dl arasında seyretti. 10. aydaki kontrolünde joule solüsyonu kesildi. Genetik analiz sonucu bilinen homozigot CASR c.242 T>A mutasyonu saptandı. Olgunun kemik grafilerinde sol radiusta kallus oluşumu ve sağ humerus proksimalinde kırık saptandı. Hiperkalsemisi (Ca: 12mg/dl) ve hiperparatiroidisi (PTH: 377 ng/L) devam eden olguya 4. doz iv bifosfonat verildi ve 1mg/kg/g oral sinakalset başlandı.
Sonuç:
Ciddi hiperkalsemi tablosunda gelen, üç kez pamidronat tedavisi alan, bir kez diyalize giren 9.5 ay hiperkalsemiye yönelik tedavi almadan izlediğimiz fakat 11 aylık iken devam eden hiperparatiroidi ve kemik kırıkları olması üzerine iv pamidronat verip sinakalset tedavisi başladığımız nadir vakayı sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: hiperkalsemi, neonatal ağır hiperparatiroidi, sinakalset

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-067]

İki kardeşte homozigot EMILIN1varyantı: Osteogenezis imperfekta mı, daha fazlası mı?

Abdullah Sezer[1], Gülin Karacan Küçükali[2], Arslan Bayram[3], Semra Çetinkaya[2]

[1]SBÜ Ankara, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları SUAM, Tıbbi Genetik
[2]SBÜ Ankara, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları SUAM, Çocuk Endokrinolojisi
[3]SBÜ Ankara, Etlik Zübeyde Hanım Kadın Hastalıkları EAH, Tıbbi Genetik

Giriş: Osteogenezis imperfekta (Oİ), düşük kemik kütlesi ile karakterize sistemik konnektif doku hastalığıdır. Düşük enerjili travmalar ile meydana gelen kırıklar ağrı, immobilite ve deformitelere neden olmaktadır. İnsidansı yaklaşık 1/10,000'dir.Klasik olarak klinik özelliklerine göre sınıflandırılsa da (tip I-IV) genetik inceleme yöntemlerinin gelişmesi ile farklı genlerle ilişkili tipler tanımlanmıştır.Patofizyolojide temel olarak kollajen sentezi, yapısı veya birleşimindeki bozukluklar, kemik mineralizasyon bozuklukları, kollajen homeostazındaki bozukluklar ve osteoblast farklılaşması bozuklukları bulunmaktadır.Biz burada ekstrasellüler matrikste kollajen homeostazında rol alan EMILIN1 geninde homozigot varyantları bulunan Oİ klinikli iki kardeş olguyu sunacağız.

Olgu: Bir aylık ikiz kardeşler, doğumda kırıkları olması nedeni ile Oİ açısından danışıldı.33+5 haftalık iken sırasıyla 1640 gr ve 2288 gr doğan kardeşler doğum sonrası yenidoğan yoğun bakım ünitesinde solunum sıkıntısı nedeni ile yatırıldığı ve çekilen akciğer grafisinde her ikisinde kostalarda fraktur tespit edildiği öğrenildi.Her ikisi de hidronefroz nedeni ile takipliydi.Ek olarak erkek olan ikinci olguda aort darlığı mevcuttu.Anne baba arasında akrabalık bulunuyordu. Ailede benzer hastalık öyküsü yoktu.Annede prolaktinomaya bağlı geçirilmiş cerrahi sebebi ile panhipopituatirizm mevcuttu ve hidrokortizon, Na-L tiroksin, minirin kullanıyordu. Olguların kalsiyum metabolizma tetkikleri Tablo-1'de verilmiştir. Olgulardan birine Oİ öntanısı ile yapılan multigen panel analizi ve tüm ekzom dizileme (WES) analizinde bilinen Oİ genlerinde patojenik varyanta rastlanmadı.WES verisi aday gen stratejisiyle değerlendirildiğinde EMILIN1 geninde (NM_007046.3) homozigot c.512-1G>A kırpılma(splicing) bölgesi varyantı saptandı.Sanger dizi analizi ile bu varyantın diğer kardeşte de homozigot durumda olduğu belirlendi.

Tartışma/Sonuç: EMILIN1 geninin kodladığı proteinin kollajen içeren ekstrasellüler matrikste lokalize olduğu bilinmekte ve kollajen homeostazında görev aldığı tahmin edilmektedir.Bugüne kadar EMILIN1 genindeki heterozigot yanlış anlamlı bir varyant (c.64G>A, p.Ala22Thr) ileri yaşta başlayan otozomal dominant bağ dokusu hastalığı fenotipi ile ilişkilendirilmiş olmakla birlikte, bu gendeki biallelik fonksiyon kaybettirici varyantlar insanlarda henüz bir hastalıkla ilişkilendirilmemiştir. EMILIN1'den yoksun fare modellerinde ise kardiyovasküler patolojilerin ön planda olduğu bağ dokusu problemleri bildirilmiştir.Bu rapor olasılıkla yeni bir bağ dokusu hastalığının genotip-fenotip ilişkisi tanımlanmasına ve moleküler tanının hastanın takibinin belirlenmesindeki önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: osteogenezis imperfekta, EMILIN-1, bağ dokusu hastalıkları, kollojen

Tablo-1: Olguların kalsiyum metabolizması tetkik sonuçları

	Olgu-1	Olgu-2
Cinsiyet	Kız	Erkek
Yaş(yıl)	0,08	0,08
Kalsiyum (mg/dl)	10,4	10,1
Fosfor (mg/dl)	6,5	6,4
Alkalen fosfataz (IU/L)	232	231
Parathormon (pg/ml)	78,9	74
25-OH D vitamini (ng/ml)	45,67	37,6

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-068]

Osteogenezis İmperfekta (OI) Tedavisinde Pandemi Dönemi Zoledronat Deneyimimiz

Meltem Buhur Pirimoğlu, K. Cansu Şahin, Yasemin Denkboy Öngen, Erdal Eren, Halil Sağlam, Ömer Faruk Tarım

Bursa Uludağ Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Bursa

Amaç:
Osteogenezis imperfektada bifosfonat tedavisinde, hangi ilacın tercih edileceği, hangi dozda kullanılacağıyla ilgili tam bir fikir birliği yoktur. Tedavi yaklaşımları mevcut kaynaklara, tedavi eden klinisyenin deneyimine göre değişir. Çalışmamızda; OI ile takip edilen olgularımızın COVID-19 pandemisi döneminde bifosfonat tedavisi için hastane başvurularını azaltmak amacıyla kullandığımız zoledronat tedavisinin sonuçlarını sunmayı amaçladık.
Yöntem:
Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği'nde OI tanısıyla takip edilen ve 2020-2022 yılları arasında en az 1 yıl zoledronat tedavisi verilen olguların sosyodemografik özellikleri, klinik tipleri, genetik analiz sonuçları, kemik mineral yoğunluğu, yıllık kırık sayısı, tedaviye bağlı yan etki sıklığı incelendi. Zoledronat tedavisi 6 ayda bir sadece bir gün 0,05 mg/kg/g olarak verildi. Pandemi nedeniyle hastaneye başvuru sıklığını azaltmak amacıyla tedavi sonrası serum kalsiyum, fosfor düzeyi bakılmadı ancak olguların tamamına 2-4 hafta boyunca kalsiyum desteği verildi.
Bulgular:
Çalışmaya 18 farklı aileden 19 hasta dahil edildi. Olguların %69'u erkek, ortalama yaşı 119±41 ay, ortanca tanı yaşı 5 aydı. Klinik sınıflamaya göre olguların 6'sı (%31,6) tip 1, 10'u (%52,6) tip 3, 3'ü (%15,8) tip 4'tü. On altı olgu zoledronat tedavisine geçilmeden önce pamidronat almaktaydı. Üç olgunun pamidronat tedavisine ara verilmişti. Zoledronat tedavisi öncesi ve sonrasında olguların ortanca kemik mineral yoğunluğu Z skoru (boya göre düzeltilmiş) sırasıyla -1,33 ve 0,2, kırık sayısı/yıl oranı sırasıyla 1,2 ve 0,9 saptandı. Semptomatik hipokalsemi ve diğer öngörülen yan etkiler hastaların hiçbirinde görülmedi. Tartışma: Zoledronatın çocuklarda OI tedavisinde kullanımı giderek artmaktadır. Güncel rehberlerde pamidronat ile birlikte ilk sırada yer almaktadır. Tedavi protokolü nispeten daha kolay olup yılda sadece iki kez uygulamanın yeterli olması avantajı sayesinde hastane başvuru sayıları belirgin olarak azaltmıştır. Bu durum özellikle Covid-19 pandemisi döneminde hem hastalar hem hastane çalışanları açısından kolaylık sağlamıştır. Kısıtlı sayıdaki çocuk hasta grubumuzda oldukça güvenli görünmektedir. Etkinliğini ve güvenliğini tam olarak ortaya koyabilmek için daha uzun süreli ve daha geniş kapsamlı serileri içeren çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: osteogenezis imperfekta, bifosfonat, zoledronat

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-069]

Malign İnfantil Osteopetrozis: Nadir Bir Hipokalsemi Nedeni

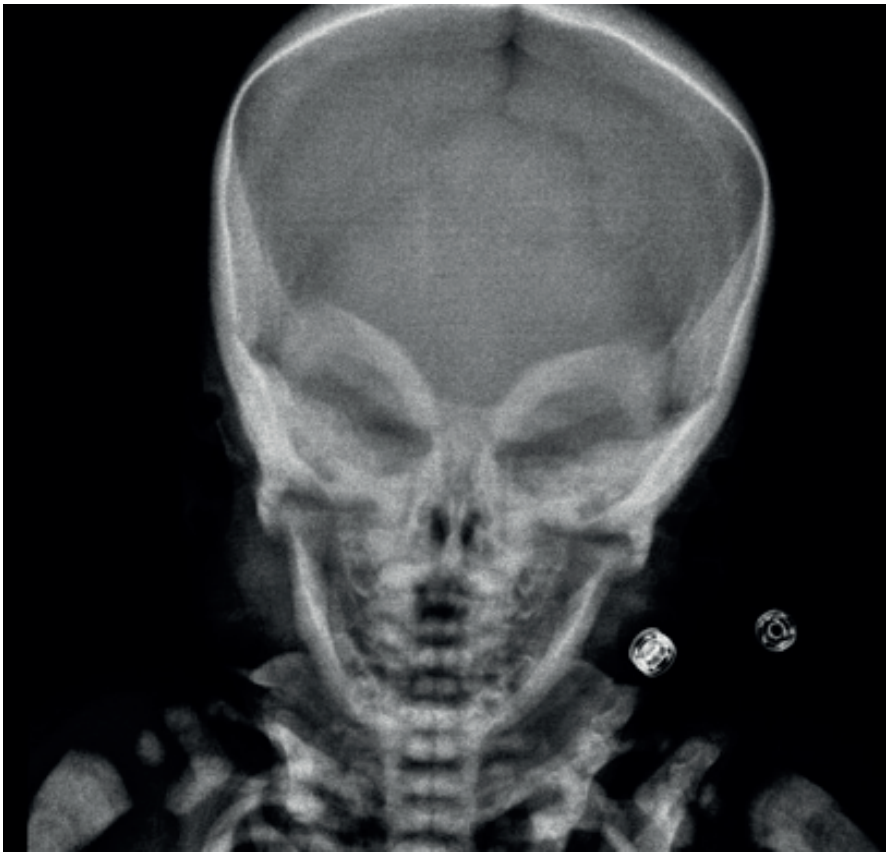
Emine Demet Akbaş[1], Demet Hafızoğlu[1], Bilgen Işık[2]

[1]Bursa Dörtçelik Çocuk Hastalıkları Hastanesi
[2]Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş
Malign infantil osteopetrozis (MİOP), yaşamın erken dönemlerinde bulgu veren, otozomal resesif geçişli nadir bir kemik hastalığıdır. Osteoklastların aktivitesindeki bozukluk nedeni ile anormal bir kemik yapımı ve buna bağlı klinik bulgular ortaya çıkar. Kemik iliği yetmezliği nedeni ile anemi, trombositopeni, hepatosplenomegali (ekstamedüller hematopoez), erken neonatal hipokalsemi, buna bağlı tetanik konvüzyonlar, makrosefali ve frontal kemiklerde çıkıklık nedeni ile tipik maske yüz görünümü mevcuttur. Kranyal sinirlere bası nedeni ile nistagmus, körlük, sağırlık, fasyal paralizi görülebilir. Büyüme geriliği ve tekrarlayan enfeksiyonlar sıktır. Tipik radyolojik görünüm olarak kemiklerde yaygın osteoskleroz ve kemik içinde kemik görünümü mevcuttur. Fatal seyirli olan hastalığın kesin tedavisi kemik iliği naklidir.
Vaka
19 günlük erkek hasta; kusma nedeni ile hastanemize başvurdu ve yapılan tetkiklerinde Ca: 5,9 mg/dl, P: 5 mg/dl, Mg: 1,54 mg/dl, ALP: 572 U/L, PTH: 236,5 pg/ml, 25 Oh vitamin D: 12,3 ng/ml, 1,25-dihidroksi vitamin D: 186 pg/ml saptandı. Hastanın miadında 3030 gr doğduğu, öz ve soygeçmişinde özellik olmadığı, postnatal 8 günlükken dış merkezde hipokalsemi nedeni ile yatırılarak izlendiği ve oral kalsiyum tedavisi aldığı öğrenildi. Anne baba akraba değildi, ilk çocuktu. Başlangıçta yüksek doz kalsiyum tedavisine rağmen dirençli hipokalsemisi olan hastanın takipte 100 mg/kg/gün elementer kalsiyum ve 0,05 mcg/kg/gün kalsitriol ile kalsiyumları normal aralığa geldi. 2 aylıkken ateş ve ishal nedeni ile bakılan tetkiklerinde beyaz küre 19430/uL, hemoglobin 9,1 g/dl, trombosit 85000/uL saptandı. 8 aylıkken horizontal nistagmusu ortaya çıktı. Tekrarlayan ishali, hipokalsemi öyküsü, trombositopenisi olan ve fizik muayenesinde nistagmus ve maske surat bulgusu olan hastanın kemik surveyde yaygın osteoskleroz saptandı. Osteopetrozis ön tanısı ile yapılan tüm ekzom analizinde TCIRG1 geni c.2376_2379del (p.Glu792Aspfs*28) olası patojenik varyasyonunu homozigot taşıdığı saptandı. Kemik iliği nakli planlandı.
Tartışma
MİOP nadir görülen genetik bir hastalık olup yenidoğan döneminde başlayan dirençli hipokalsemiye eşlik eden nörolojik bulgular (işitme, görme bozukluklukları gibi) ve hematolojik bulgular varlığında ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: hipokalsemi, infant, osteopetrozis

osteopetrozis



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-070]

Erken Başlangıçlı Ağır Juvenil Paget Hastalığı'nda (JPH) Uzun Dönem İzlem: Aynı Aileden Üç Olgunun Zoledronik Asit Tedavi Yanıtları

Dicle Canoruc Emet, Nur Berna Çelik, Yağmur Ünsal, Alev Özön, Nazlı Gönç

Hacettepe Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Giriş: JPH, osteoklastik aktivitede artış, kemik döngüsünde hızlanmaya bağlı gelişen iskelet deformiteleri, kemik ağrısı ve kırık riski ile karakterize otozomal resesif kalıtımlı bir osteopatidir. Klinik olarak hafif/orta/ağır formları vardır. Erişkin Paget hastalığında tedavide kemik döngüsünü yavaşlatmak için bifosfonatlar kullanılmakla birlikte nadir görülen erken başlangıçlı ağır formlarında standart bir tedavi ve uygulama şekli hakkında bilgi çok azdır. Bu bildiride pamidronata yanıtı yetersiz iken zoledronik asit (ZA) ile uzun dönem klinik, laboratuvar ve radyolojik olarak etkili bir şekilde tedavi edilmiş aynı aileden üç olgu sunulmuştur. Olgu Serisi: Dokuz aylık, erkek hasta bacaklarda eğrilik ve huzursuzluk şikayetiyle getirildi. Anne-baba birinci derece kuzendi. Zamanında 2500gr doğan hastanın başvurudaki boyu 67cm(<3p), vücut ağırlığı 7,3kg (<3p) idi. Muayenede huzursuzluk, brakisefali, kısa boyun, ekstremitelerde eğrilik ve motor gerilik farkedildi. Laboratuvar tetkiklerinde kalsiyum, fosfor, PTH ve vitamin-D düzeyleri normal, alkalen fosfataz (ALP=1692IU/L) yüksekti. Grafide hipomineralizasyon, diyafizlerde genişleme, kortikal kalınlaşma ve eğrilik görüldü. Bilateral sensörinöral işitme kaybı saptandı. TNFRSF11B geninde intron1'den başlayan geniş bir delesyon bulundu ve pamidronat (4mg/kg/yıl) başlandı. Tedaviyle ALP değerlerinde azalmakla birlikte normale getirilemedi. İlk dönemde kemik ağrısında kontrol sağlandı ancak üç yaşından sonra pamidronat artırılmasına rağmen (6mg/kg/yıl) ALP'de yeniden yükselme ve kemik ağrısında artış görüldü. Beş yaşında humerus kırığı gelişti ve ZA'ya (0,1mg/kg/yıl) geçildi. Bu tedavi ile ALP normal sınırlarda izlendi, kemik ağrısı veya kırık olmadı. Son muayenesinde 12 yaşında iken vücut ağırlığı 31,2kg(10-25p), boyu 134,1cm(3-10p), motor gelişimi yaşıtlarına benzerdi. Aynı bulgular ve mutasyonu olan kız kardeşi(10 ay) ve kuzeninde(5,5 ay) pamidronata yanıt yetersiz bulunarak sırasıyla üç ve bir yaşında ZA'ya geçildi. ALP düzeyleri normal sınırlarda izlendi. Probandın kız kardeşi 5, kuzeni 3 yaşındayken normal büyüme ve gelişime sahip, kemik yakınmaları olmadan, radyolojik iyileşme saptanarak izlemlerine devam edilmektedir. Sonuç: JPH tedavisinde bisfosfonatlar kullanılmakla birlikte hangi bisfosfonatın daha etkili olduğu açıklığa kavuşmamıştır. Hasta sonuçlarımız, JPH'nın kısa ve uzun dönem izleminde ZA'nın pamidronattan daha etkili olduğunu göstermiştir

Anahtar Kelimeler: Juvenil Paget, bifosfonat, zoledronik asit

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-071]

TRPM6 geninde novel varyant saptanan iki kardeş olgu

Fatih Kilci, Gözde Gürpınar, Esra Koçyiğit, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Kocaeli

GİRİŞ

Ailesel hipomagnezemi sekonder hipokalsemi, intestinal mukoza ve böbreklerde eksprese edilen ‘’Transient receptor potential melastanin 6’’ (TRPM6) genindeki fonksiyon kaybettirici mutasyonlar sonucu ortaya çıkan otozomal resesif kalıtım gösteren nadir bir hastalıktır. Yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde antikonvulzan tedaviye dirençli nöbetler meydana gelebilir. Serum magnezyum düzeylerindeki düşüklüğe ikincil hipokalsemi ile karakterizedir. Nöbet sırasında intravenöz magnezyum infüzyonu gerekirken sonrasında yaşam boyu oral magnezyum takviyesi gerekmektedir.

OLGU 1

Miadında 3000 gram doğan, anne ve babası kuzen olan 14 günlük kız olgu generalize tonik klonik, afebril konvülsiyon nedeni ile dış merkeze başvurdu. Antikonvulzan tedavi ile nöbetleri kontrol altına alınamayan olgu merkezimize yönlendirildi. Dismorfik bulgusu olmayan olgunun serum kalsiyumu 6.5 mg/dL, iyonize kalsiyum 0.79 mmol/L, fosfor 7.2 mg/dL, alkalen fosfataz 640 U/L, magnezyum 0.6 mg/dL, parathormon 161 pg/mL saptandı. İntravenöz magnezyum tedavisi ile nöbeti kontrol altına alınırken, serum kalsiyum ve parathormon değerleri normal sınırlara ulaştı. Oral magnezyum tedavisi ile izlenen olgunun yapılan tüm ekzom dizi analizinde TRPM6 geninde veri tabanlarında bildirilmemiş c.114-28_114-25del homozigot patojenik varyant saptandı. Anne ve babanın serum magnezyum ve kalsiyum değerleri normal bulundu. Oral magnezyum tedavisi ile izlenen olgumuz 2 yaşında olup yapılan Denver gelişim testi yaşı ile uyumlu bulundu.

OLGU 2

Olgu 1’in kardeşi olan kız olgu miadında 3000 gram doğmuştu. Postnatal 5. ve 15. günlerinde kontrol amaçlı bakılan serum magnezyum ve kalsiyum değerleri normal sınırlardaydı. 600 IU/gün D vitamini alan olgu postnatal 25.gününde generalize tonik klonik, afebril konvülsiyon yaşadı. Serum magnezyumu 0.7 mg/dL, kalsiyum 6.3 mg/dL, fosfor 7 mg/dL idi. İntravenöz magnezyum tedavisi ile nöbeti kontrol altına alınırken, serum kalsiyum değeri normal sınırlara ulaştı. Oral magnezyum tedavisi ile taburcu edilen olgunun yapılan genetik analizi henüz sonuçlanmadı.

SONUÇ

Olgularımız erken başlangıçlı nöbet etiyolojisinde magnezyum eksikliğinin nadir fakat önemli bir neden olarak akılda bulunmasının önemini göstermektedir. Erken teşhis ve tedavi ile nörolojik komplikasyonların önüne geçilebilir.

Anahtar Kelimeler: Ailesel hipomagnezemi sekonder hipokalsemi, Konvülsiyon, TRPM6

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-072]

Ektopik Dev Paratiroid Adenomunda Genetik Bir Neden: CHEK2 Gen Mutasyonu

Leyla Kara[1], Dilek Çiçek[1], Emre Sarıkaya[1], Ebru Gök[1], Uğur Berber[1], Oğuzhan Turhan[2], Ülkü Gül Şiraz[1], Nihal Hatipoğlu[1]

[1]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Kayseri
[2]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Cerrahisi Ana Bilim Dalı, Kayseri

Giriş

İnsanlarda superior paratiroid bezleri dördüncü brankial yarıktan gelişir ve pozisyonları sabittir. İnferior bezlerin pozisyonu göç yollarının daha uzun olması veya göçün olmaması nedeniyle %15'i timusta olmak üzere ektopik yerleşimlidir. Primer hiperparatiroidizmde en sık neden paratiroid adenomu(PTA) (%85)'dur. MEN1, MEN2A ve ailesel hiperparatiroidizm durumlarında görülebilirler. Mediastinel kaynaklı, timus dokusuna yapışık, dev PTA'ya sahip olan kız olgu tümöre yatkınlık oluşturan CHEK2 genine ait patojenik varyanta sahip olması bakımından ilgi çekicidir.

Vaka sunumu

On dört yaşında kız hasta, üç yıldır devam eden bacak ağrıları ile başvurdu. Aile öyküsünde özellik yoktu. Hastanın boy ve kilosu sırasıyla 157 cm (-0.57 SDS), 54.9 kg (0.23 SDS) idi. Vital bulguları normaldi. Başlangıç serum kalsiyum, fosfor ve ALP seviyeleri sırasıyla 12.06 mg/dL, 2.3 mg/dL, 464 IU/L idi. Serum PTH seviyesi 1891 pg/mL, serum 25(OH)D3 3 ng/mL idi. Hastanın hipofizer hormonları normaldi. Paratiroid Tc-99m sestamibi sintigrafide anterior mediastende, retrosternal yerleşimli 2.5x1.3 cm boyutlu ektopik paratiroid adenomu saptandı. Kontrastlı toraks BT'de üst mediasten prevasküler kompartmanda 2.7x1.5x2.4 cm'lik timusu sola doğru basılayan yoğun homojen kontrastlanma gösteren iyi sınırlı kitle saptandı. Nefrolitiazisi yoktu. Hastaya hidrasyon ve furosemid verildi. Hiperkalsemileri dirençli seyretmesi nedeniyle operasyon öncesi tek doz pamidronat verildi. Operasyon sırasında timusa yapışık paratiroid adenomu görüldü, maksimal timektomi ve paratiroidektomi yapıldı. Operasyon sonrası 4 ay süre ile kalsiyum karbonat (elemental kalsiyum 36 mg/kg/gün) ve kalsitriol (0.4 µg/gün) verildi. Patolojisinde paratiroid adenomu saptandı. Hastanın MEN sendromu için bakılan hormonal parametreleri normaldi. Klinik ekzom sekanslamada CHEK2 genin de c.599T>C p.(Ile200Thr) heterozigot varyant tespit edildi.

Tartışma

CHEK2 geni DNA hasarına yanıt olarak p53 ve BRCA1'in fosforilasyonu yoluyla hücre döngüsünün regülasyonu, apoptoz ve DNA onarımında rol oynamaktadır. Primer hiperparatiroidizmli tüm pediyatrik hastalarda genetik test yapılması tavsiye edilir. Pediatrik vakaların %50 kadarının paratiroid hücre proliferasyon yolları dahil olmak üzere genetik sendromlarla ilişkili olduğunu ortaya konulmuştur. Bununla birlikte CHEK2 geni ile PTA arasındaki ilişki bildirilmemiştir.

Anahtar Kelimeler: Ektopik Paratiroid Adenomu, CHEK2, CHK2, Pediatrik Dev Paratiroid Adenomu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-073]

GNAS Geninde Yeni Mutasyona Bağlı Psödohipoparatiroidi Tip1A Tanısı Alan Bir Olgu

Hümeyra Yaşar Köstek[1], Esin Eyican[1], Mehmet Bars[2], Nihal Kuşkun Kılıç[2], Sinem Yalçınkaya[3], Filiz Tütüncüler Kökenli[1]

[1]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Edirne
[2]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,Edirne
[3]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı,Edirne

Giriş: Psödohipoparatiroidizm (PHP) GNAS geninde işlev kaybı mutasyonlara bağlı hedef organda paratiroid hormona (PTH) yanıtsızlık sonucu hipokalsemi, hiperfosfatemi ve PTH yüksekliği ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Anneden kalıtılan mutasyon psödohipoparatiroidiye, babadan kalıtılan mutasyon yalnızca albright herediter osteodistrofisi (AHO) fenotipine neden olur ve psödopsödodohipoparatiroidi (PPHP) olarak adlandırılır. Burada PHP tip1A tanısı alan ve annesi PPHP olan bir olgu sunulmuştur. Olgu: 2 yaşında kız hasta ateş şikayetiyle getirildiği acil servisimizde tetkiklerinde hipokalsemi saptanması nedeniyle tarafımıza danışıldı. Öyküsünde 6 ay önce epilepsi tanısıyla depakin tedavisi başlandığı ve izlemde tiroid disfonksiyonu gelişmesi sonucu tedavisine L –tiroksin eklendiği öğrenildi. Fizik muayenede ağırlık:18 kg (1.7 SDS), boy: 91.6 cm (-1.2 SDS), BKI:23.6 kg/m2 (3.8 SDS) idi. Yüzü yuvarlak ve kaba, alın bombe, şişman görünümlü olup kısa parmak ve tetani bulguları yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde Ca:7.2 mg/dl, P:7.8 mg/dl, Mg:2.3 mg/dl, ALP:200 IU/L, PTH:651 pg/ml (N:18-88) idi. Serum 25-OH vitamin D (16.2 ng/ml) düşük ve idrar Ca/Cre oranı (0.002) çok düşüktü. Serum sT4 (0.86 ng/dl) normal, TSH (9.3 uIU/mL) yüksek saptandı. Tiroid otoantikorları negatifti. Serum IGF-1:57 ng/ml (51-327), IGFBP3: 0.6 µg/ml (0.6-3.6) düzeyleri alt normal sınırdaydı. Olguda klinik ve laboratuvar bulgulara bağlı olarak PHP tip1A düşünüldü. Oral kalsitriol (7ng/kg/gün), elementer kalsiyum (40 mg/kg/gün) ve kolekalsiferol (1000IU/gün) tedavisi başlandı. Tedavinin birinci ayında serum Ca (9.1 mg/dl) düzeyi normal, serum P (6.6 mg/dl) ve PTH (199 pg/ml) düzeylerinde azalma saptandı. Genetik incelemede GNAS geninde heterozigot c.126-127insGTG(p.Arg42_Leu43insVal) yeni bir mutasyon bulundu. Bu mutasyon AMCG-2015 ölçütlerine göre in-siliko analizde olası patojen olarak tanımlanmıştı. Olgunun annesinde AHO fenotipi olmasına karşın, biyokimyasal inceleme normal olduğu için PPHP olabileceği düşünüldü. Annede GNAS geninde aynı mutasyon heterozigot olarak saptandı. Sonuç: Paternal geçişli GNAS mutasyonu yalnızca fenotipik bulgulara neden olmasına karşın, bu mutasyonu taşıyan kadınların çocukları PHP açısından risklidir. Bu nedenle AHO fenotipine sahip kadınların erken tanınması ve genetik analizi çocuklarında PHP gelişiminin önlenmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: hipokalsemi, GNAS Geni, Psödohipoparatiroidi, AHO

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-074]

Turner Sendromlu Hastaların Klinik Özellikleri ve Büyüme Hormonu Tedavisinin Boy Kazanımı Üzerine Etkisi

Sinem Nalçacı, Ganimet Öner, Esra Döğer, Mahmut Orhun Çamurdan, Aysun Bideci, Peyami Cinaz

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç: Boy kısalığı Turner Sendromu'nun (TS) en belirgin özelliğidir ve büyüme geriliği intrauterin dönemde başlamaktadır. Bu çalışmada TS'lu olguların klinik özellikleri ile büyüme hormonu (BH) tedavisinin boy kazanımı ve final boy üzerine etkisinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Kliniğimizde izlenen ve BH tedavisi alan 39 TS'lu olgu geriye dönük olarak tarandı. Başvuru klinik bulguları, karyotip özellikleri, BH tedavi süresi, dozu ve final boya etkisi araştırıldı. Bulgular: Ortalama başvuru yaşları 8,1±4,5 yıl olan olguların %82,1'i boy kısalığı, %10,3 'ü dismorfik yüz görünümü ile başvurdu. Karyotiplerine göre hastaların %38,5'u klasik, %41'i mozaik, %20,5'i varyant TS idi. Başvuruda ortalama boy SDS -3,04±1,05, BH başlangıç yaşı 9,39±3,41 yıl, BH başlangıç dozu 0,04±0,01 mg/kg/gün, BH başlangıç kemik yaşı 8,04±2,94 yıl, delta KY-TY; -1,54±1,37 yıl olarak bulundu. Final boya ulaşanlarda (21 hasta) ortalama boy 149,2±6,6 cm, tedavi süresi 64 ±27 ay idi. BH başlangıç yaşı ve BH başlangıç kemik yaşı ile kazanılan boy SDS arasında orta seviyeli korelasyon saptandı (sırasıyla; r=-0,687;-0,496; p<0,05). BH dozu ve tedavi süresi ile kazanılan boy SDS arasında anlamlı ilişki bulunamadı (p>0,05). Final boya ulaşan hastaların BH başlangıç boy SDS-hedef boy SDS farkı -2,57±1,36 iken, son boy SDS-hedef boy SDS farkı -1,37±1,2 idi. Hastaların %59'u östrojen tedavisi aldı (23 hasta). Ortalama östrojen başlangıç yaşı 14,5±1,53, östrojen başlangıç KY 12,5±1,0 idi. Hastaların %51,3'ü menarş oldu. Spontan menarş olan hasta sayısı 6 (%15), bunların 4'ü mozaik TS idi. Pelvik USG yapılan 32 hastanın %53,1'inin overleri görüntülenemedi. Üriner USG'sine ulaşılan hastaların %20'sinde (6 hasta) atnalı böbrek anomalisi vardı. Bunların 5'i klasik TS, 1'i varyant TS idi. Hastaların %42'sinde Hashimoto tiroiditi eşlik etmekteydi. Sonuç: Bizim çalışmamızda TS olgularında BH tedavisi başlangıç yaşı ve başlangıç KY'nın boy kazanımı açısından önemli olduğu saptandı. Karyotip özelliği, BH dozu, tedavi süresi ise boy kazanımı ile anlamlı ilişki göstermedi.

Anahtar Kelimeler: Turner, boy kısalığı, karyotip, BH dozu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-075]

Büyüme Hormonu Uyarı Testlerindeki Pik Büyüme Hormonu Düzeyine Göre Büyüme Hormonu Tedavisine Yanıtın Değerlendirilmesi

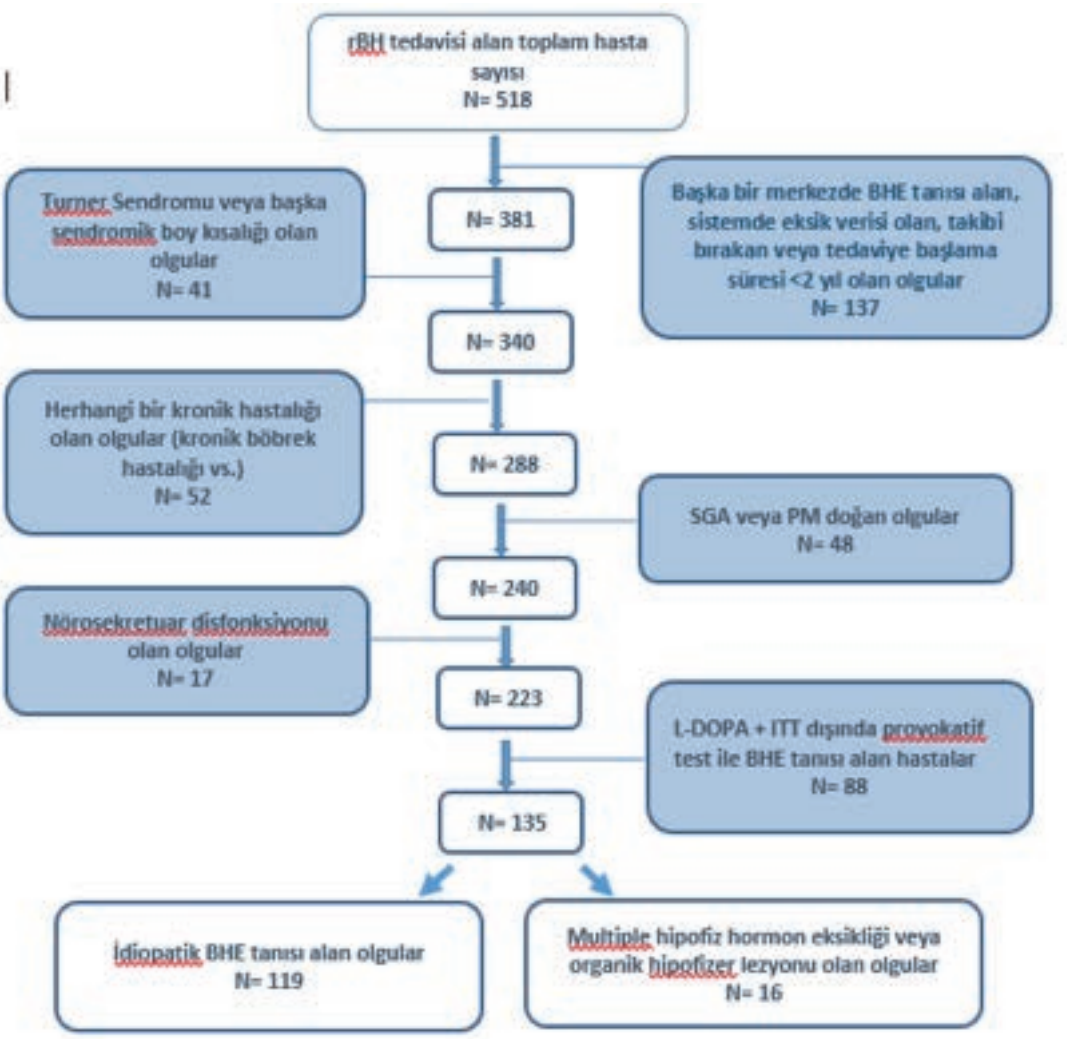
Zeynep Donbaloğlu[1], Berna Singin[1], Sezer Acar[2], Aynur Bedel[1], Ebru Barsal Çetiner[1], Bilge Aydın Behram[1], Mesut Parlak[1], Hale Tuhan[1]

[1]Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Manisa Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Amaç
Çalışmamızda, büyüme hormonu eksikliği (BHE) olan hastalarda provokatif testlerde pik büyüme hormonu (BH) seviyeleri ile rekombinant insan BH (rBH) tedavisine yanıt arasındaki ilişkiyi değerlendirmeyi amaçladık.
Gereç ve Yöntem
Bu çalışma kesitsel, tek merkezli ve retrospektif olarak yürütüldü. Akdeniz Üniversitesi Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği'nde 1997-2021 yılları arasında 16 yaş altı rhBH tedavisi gören toplam 518 hasta, dijital veri tabanı sisteminden tespit edildi. Büyümeyi etkileyebilecek herhangi bir genetik veya kronik hastalığı olanlar, büyümeyi etkileyebilecek ilaç kullananlar, BH nörosekretuar disfonksiyonu, BH direnci, radyoterapi/kemoterapi/cerrahi sonucu gelişen BHE tanısı alan hastalar çalışma dışı bırakıldı. Son olarak, insülin tolerans testi ve L-DOPA uyarı testi kullanılarak BHE tanısı konulan ve en az iki yıl rBH tedavisi gören 135 olgu çalışmaya dahil edildi.
Bulgular
Hastalar, grup I (İdiyopatik BHE, n=119) ve grup II (Çoklu hipofiz hormon eksikliği veya hipofizer görüntülemede organik patolojisi olan, n=16) olarak sınıflandırıldı. İdiyopatik BHE hastaları provokatif testlerdeki pik BH değerlerine göre 3 alt gruba ayrıldı (grup Ia: pik BH < 3 µg/L, n=34; grup Ib: pik BH 3 - 7 µg/L arasında, n= 71; grup Ic: pik BH 7 - 10 µg/L arasında, n=34). Tedavinin birinci yılı tamamlandığında, boy standart sapma skoru (SDS), Δboy SDS ve uzama hızı SDS, grup Ia'da daha yüksekti (P=0.040, P=0.029, P=0.005). Tedavinin ikinci yılı tamamlandığında; boy SDS grup Ia'da hala anlamlı olarak daha yüksek iken, uzama hızı SDS ve Δboy SDS ise benzerdi (P=0.033; P=0.164 ve P=0.522). Çoklu regresyon analizlerinde 1. yıl uzama hızı SDS'si, mid-parenteral boy SDS ve provokatif testlerdeki pik BH düzeyi ile anlamlı olarak ilişkili bulundu (P=0.009, P=0.012).
Sonuç
Provokatif testlerde BH piki ne kadar düşükse, tedaviye yanıtın o kadar iyi olacağı tahmin edilebilir. En iyi uzama hızı tedavinin birinci yılında gözlenmekte olup; birinci yıl uzama hızı düşük olan ve provokatif testlerde ağır BH eksikliği olmayan hastaların BHE tanısı gözden geçirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Büyüme hormonu eksikliği, Büyüme hormonu tedavisi, Pik büyüme hormonu, uzama

Şekil 1. Çalışmaya dahil edilen olguların akış şeması



Tablo 1. Provokatif testlerdeki pik GH değerlerine göre oluşturulan alt grupların klinik özelliklerinin karşılaştırılması

	Grup 1a Pik BH < 3 µg/L (N=34)	Grup 1b Pik BH 3-7 µg/L (N=81)	Grup 1c Pik BH 7-10 µg/L (N=14)	P değeri
Cinsiyet (K/E)	9/25	24/47	5/9	0.714a
Tedavi başlangıcında:				
TY	8.86 (6.1-11.6)*	12.1 (10.0-13.3)	12.3 (6.8-13.3)	0.003b
Puberte Evresi T1/T2/T3/T4/T5	20/11/2/1/0	33/22/12/4	5/3/5/1/0	0.278a
VA SDS	-1.91 (-2.38/-1.10)*	-2.31 (-2.90/-1.82)	-2.59 (-3.05/-2.23)	0.012b
Boy SDS	-2.85 (-3.27/-2.51)	-2.99 (-3.54/-2.54)	-2.94 (-3.29/-2.81)	0.752b
VKİ SDS	-0.12±1.12**	-0.85±1.10	-1.18±0.59	0.001c
KY	5.3 (3.0-9.0)*	9.8 (6.4-11.6)	10.0 (4.5-12.5)	0.004b
ÖEB	159.8±8.4	161.6±9.3	161.0±8.2	0.770c
ÖEB SDS	-2.01±1.24	-1.72 ±0.94	-1.84±0.63	0.217c
IGF-1 SDS	-1.54±1.40	-1.29±0.99	-1.31±0.86	0.671c
IGFBP-3 SDS	-0.58±1.57	-0.18±1.13	-1.62±1.72	0.097c
Tedavinin 1. yılının sonunda				
Boy SDS	-2.11 (-2.50/-1.76)*	-2.35 (-2.98/-2.06)	-2.47 (-2.66/-1.92)	0.040b
IGF-1 SDS	0.49±1.67	0.37±1.59	0.49±1.18	0.954c
Uzama hızı (cm/yıl)	8.9 (8.2-10.4)	8.2 (7.5-9.9)	9.0 (8.6-10.9)	0.085b
Uzama hızı SDS	2.22±1.52**	1.26±1.32	1.34±0.92	0.005c
Δboy SDS	0.75 (0.50-1.05)*	0.56 (0.28-0.75)	0.58 (0.28-0.78)	0.029b
Tedavinin 2. yılının sonunda				
Boy SDS	-1.64 (-2.02/ -1.48)*	-2.03 (-2.65 / -1.60)	-2.05 (-2.37/-1.71)	0.033b
IGF-1 SDS	0.07 (-1.00 / 1.33)	0.25 (-0.1 / 1.40)	-0.11 (-1.12 / 1.31)	0.503b
Uzama hızı (cm/yıl)	8.2 (6.7-9.8)	7.2 (6.5-8.7)	7.6 (6.5-9.6)	0.356b
Uzama hızı SDS	1.29 (0.60-2.40)	0.76 (0.10-1.57)	1.11 (0.22-1.32)	0.164b
Δboy SDS (1.- 2. yıl arası)	0.39±0.36	0.33±0.40	0.23±0.41	0.522c
Δboy SDS (tedavi başlangıcı - 2. yıl arası)	1.16±0.68	0.91±0.65	0.87±0.57	0.228c

*a:Chi-Square test, b:Kruskal Wallis Test, c:One-way ANOVA, *İstatiksel anlamlı (p<0.017, Bonferroni-corrected Mann-Whitney U test), **İstatiksel anlamlı (p<0.05, post-Hoc test with Tukey), Veriler ortalama + SD veya medyan (25-75 persentil) olarak verildi. BH: büyüme hormonu, K: kız, E: erkek, TY: takvim yaşı, SDS: standart deviasyon skoru, VKİ: vücut kitle indeksi, KY: kemik yaşı, IGF-1: insulin benzeri büyüme faktörü 1, IGFBP-3: insulin benzeri büyüme faktörü bağlayıcı protein 3, ÖEB: öngörülen erişkin boy, Cm: santimetre, Δ: delta.*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-076]

Nadir bir sendrom: Coffin Siris Sendromu-6 ve Tip-1 Diyabetes Mellitus birlikteliği

Murat Öcal[1], Didem Yıldırımçakar[1], Kadri Karaer[2], Gökhan Ozan Çetin[2], Selda Ayça Altıncık[1], Bayram Özhan[1]

[1]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolijisi Bilim Dalı, Denizli
[2]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Denizli

Amaç:
Coffin Siris Sendromu-6 (CSS6), **A**T-**R**ich **I**nteraction **D**omain-containing protein **2** (*ARID2*) geni işlev kaybı mutasyonu sonucu gelişen ve 2015 yılında tanımlanmış bir sendromdur. Şimdiye kadar 14 hasta bildirilmiştir. Olgumuz, CSS-6 ve Tip 1- diyabetes mellitus (Tip-1 DM) birlikteliğinin bildirildiği ilk hasta olması nedeniyle sunuldu.

Olgu:
On dört aylık kız olgu polikliniğimize boy kısalığı nedeniyle başvurdu. Sorunsuz bir gebelik ardından miadında doğan ve özgeçmişinde özellik bulunmayan olgunun anne-baba arasında akrabalık yoktu. Abisi büyüme hormonu (BH) eksikliği tanısıyla tedavi almaktaydı.

Fizik muayenesinde kaba yüz görünümü, geniş alnı, basık burun kökü, düşük kulağı ve yüksek damağı olup boyu 68 cm (SDS: -3,21) saptandı. Boy kısalığına yönelik yapılan birinci basamak tetkikleri normal olup, IGF-1 değeri düşük (SDS -3,19), IGFBP-3 normal (SDS 0,48), kemik yaşı 9 ay ile uyumlu olarak saptandı. Hastamızın izlemdeki oksolojik ölçümleri Tablo-1'de özetlendi. Karyotipi 46,XX saptanan hastanın yapılan SHOX mikrodelesyon testi normal sonuçlandı. İki yaşında yapılan BH uyarı testlerinde zirve yanıtı 6,72 ug/L saptandı ve BH tedavisi başlandı. Hipofiz görüntülemesi normaldi. BH tedavisinden 4 ay sonra diyabetik ketoasidoz tablosuyla başvuran, anti GAD, adacık hücre antikoru ve anti insülin antikoru pozitif saptanan hastaya Tip-1 DM tanısı ile tedavi başlandı. Sendromik yüz bulguları (Resim-1), entelektüel geriliği olan, abi ve babasında da benzer atipik yüz ve klinik bulguları olan olguya tüm ekzom sekans analizi yapıldı. *ARID2 geni* ekzon 15'te heterozigot **patojenik** varyant (c.3298C>T, p.Gln1100Ter) saptandı. Hastamızda var olan tipik yüz bulguları, boy kısalığı, konuşma gecikmesi, entelektüel yetersizliği ve anksiyetesi CSS6 ile uyumlu idi.

Sonuçlar:
Bilgimize göre literatürde CSS6 ile Tip-1 DM birlikteliği bildirilmemiştir. Olgumuzdaki bu nadir durumun sendromdan bağımsız bir birliktelik olabileceği gibi sendromun yeni bir bulgusu da olabileceği düşünüldü. Ayrıca *ARID2 gen* mutasyonlarının hepatoselüler karsinom gibi bazı kanserlere yatkınlık oluşturması nedeniyle hastanın ve benzer fenotipli aile bireylerinin genetik çalışması ve yakın takibi planlandı.

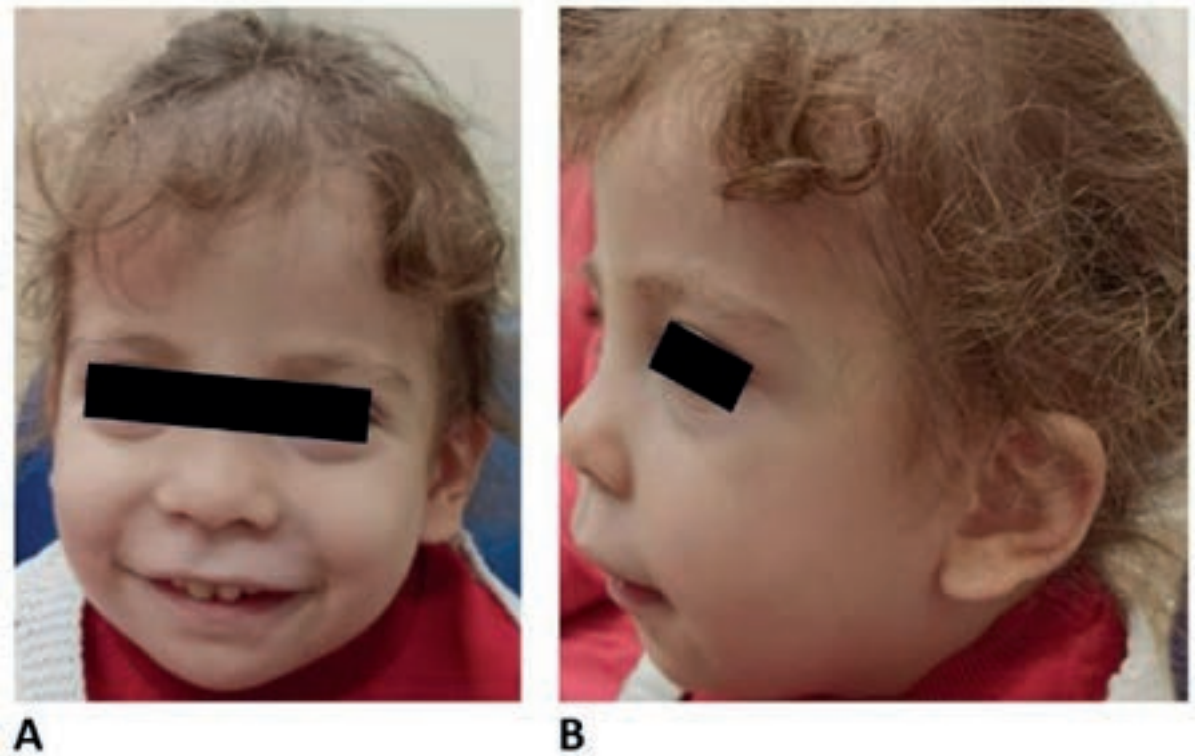
Anahtar Kelimeler: ARID2, Coffin Siris Sendromu, diyabetes mellitus, entelektüel gerilik, boy kısalığı

Tablo-1: Olgumuzun oksolojik izlemi

Yaş (desimal)	Boy cm (SDS)	Ağırlık cm (SDS)	Baş çevresi cm (SDS)
Doğum	48 (-0,54)	3 (-0,4)	34 (0)
0,88	66 (-2,58)	7,7 (-1,28)	43 (-1,69)
1,2	68 (-3,21)	7,8 (-1,95)	
2,07*	77 (-2,9)	9,8 (-1,65)	
2,4**	81 (-2,58)	10,5 (-1,7)	47,5 (-0,58)
2,67	82 (-2,73)	11,6 (-1,2)	
2,82	83,2 (-2,71)	11,9 (-1,2)	

**Büyüme hormonu (BH) tedavisi başlandı. **Tip-1 diyabetes mellitus tanısı konuldu ve BH tedavisi kesildi.*

Resim-1. Olgumuzun Coffin Siris Sendromu-6 ile uyumlu bulguları



A-Kaba yüz, geniş alın, aşağı eğimli palpebral fissürler, belirgin filtrum, geniş burun ucu, ince üst dudak. B-Mikrognati, retrognati, düşük kulak, basık burun kökü, belirgin filtrum.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-077]

MAP3K7 Noonan Sendromu için Aday Gen Olabilir mi?: Olgu Sunumu

Sirmen Kızılcan Çetin, Zeynep Şıklar, Ayşegül Ceran, Zehra Aycan, Elif Özsu, Merih Berberoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş:
Ras/MAPK sinyal yolundaki mutasyonlar,Noonan Sendromu(NS) olgularının %85'ini açıklamaktadır.Her ne kadar pozitif sonuçlanan genetik testler tanıyı doğrulasa da negatif sonuçlar tanıyı dışlayamamaktadır.Literatürde, MAP3K7'deki patojenik varyantlar yakın zamanda iki hastalıkla ilişkilendirilmiştir:Kardiyospondilokarpofasiyal Sendrom (CSCFS) ve Frontometafiziyel displazi-2 (FMD2). Bu gendeki mutasyon NS'da bildirilmemiştir. Burada MAP3K7 geninde mutasyon olan Van der Burgt skorlaması (NS andıran yüz+2major kriter) ile tanı alan bir olgu bildirilmiştir.
Olgu:
Boy kısalığı nedeniyle, 10,44 yaşında başvuran kız hasta, akraba olmayan anne-babadan,38. haftasında,2500g doğmuştu. Yenidoğan döneminde pulmoner stenoz, pektus ekskavatum ve dismorfik özellikleri nedeniyle takip edilmiş, tanısı netleştirlememişti. Karyotipi 46,XX(100),PTPN11, SOS1, Raf1 dizi analizi normaldi. Olguya 8.5 yaşında 0.2 mg/kg/hafta büyüme hormon (rBH) tedavisi başlanmış ve o dönemde boyu 110,8cm(-3,3SD) olup,tedavinin ilk yılında 5cm/yıl, ikinci yılında 8cm/yıl uzama gözlenmişti. İzlemde yapılan tüm ekzom dizilimi, MAP3K7,c.65C>A,p.(P22H)'de heterozigot varyantı(klinik önemi belirsiz varyant) göstermiş,mikroarray normal bulunmuştu. Kliniğimize başvurduğunda boyu:124,5cm(-2,57 SD),VKİ:14,58 kg/m2(-1,38 SD), %VKİ %80.5,prepubertal,hedef boyu 153,5cm(-1,23SD)'di. Fizik muayenede üçgen yüz,mikrognati,düşük saç çizgisi,kısa perdeli boyun,pektus ekskavatum,klinodaktiligibidismorfiközelliklerivardı.VanderBurgtKriterleri'negöremevcutözelliklerileboykısalığı,pektus ekskavatum,pulmoner stenoz ve NS'unu andıran yüz görüntüsü olması (NS andıran yüz+2major kriter) ile hastamıza klinik NS tanısı koyduk.Literatürde MAP3K7 mutasyonlu hastalar tarandığında aynı gende yeni heterozigot muhtemel patojenik varyantı,c.125_127del, p.(Val42del) olan bir hasta bulduk.Bu hastada CSCFS ve FMD2 ile ilgili bazı bulgular taşıdığını ancak tam bu sendromlarla örtüşmediği görüldü.Bizim hastamız bu iki iskelet displazisinin özelliğini göstermemekteydi. Hastamızın segregasyon analizini normal oluşu da kliniğinin MAP3K7'deki mutasyon ile açıklanabileceğini destekledi.
Sonuç:
Yıllarca MAP3K7 rasopatiler ile ilişkili olabilecek genlerin arasında anılmıştır.Bildiğimiz kadarıyla hastamız MAP3K7'nin sadece iskelet displazisine neden olmadığını açıklayan literatürdeki ikinci vaka, NS ile ilişkisi detaylı bildirilen ilk vaka olmuştur. Boy kısalığı ile gelen olgular geniş yelpazede değerlendirilmelidir. MAP3K7'nin bu sendrom için aday gendir. Kesin ilişkiyi kurmak adına fonksiyonel genetik çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: boy kısalığı, *MAP3K7*, Noonan Sendromu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-078]

Düşük Doğum Ağırlıklı Çocuklarda Büyüme Hormonu Tedavisi: Tek Merkez Büyüme Ve Final Boy Sonuçları

Gizem Şenyazar, Zeynep Şıklar, Zehra Aycan, Elif Özsu, Ayşegül Ceran, Sirmen Kızılcan Çetin, Seda Erişen Karaca, Sema Nilay Abseyi, Şafak Demirtaş, Merih Berberoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç
Düşük doğum ağırlıklı(DDA) olguların % 10-15'i büyüme yakalamasını yapamamakta ve erişkin boyları kısa kalmaktadır.Yapılan çalışmalarda DDA'ya bağlı boy kısalığı olan olgularda büyüme hormonu tedavisinin(BH) büyüme hızını ve erişkin final boyu artırdığı gösterilmiştir. Çalışmamızda DDA'lı çocuklarda büyüme hormonu tedavisi ile büyüme yanıtları araştırılmıştır.

Gereç ve Yöntem
Üniversitemiz Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran, DDA'lı yakalama büyümesi yapmamış (boy SDS< -2,5SDS) olgulardan en az bir yıldır BH tedavisi alan olgular çalışmaya alındı. Antropometrik ölçümleri, klinik izlem verileri retrospektif olarak elde edildi,uzama hızı, kemik yaşı, ön görülen son boy ve final boyları değerlendirildi.

Bulgular
Çalışmamıza dahil edilen 62 olgunun 41'i kız, 21'i erkekti.Doğum haftası ortanca değeri 38 hafta, doğum ağırlığı ortanca değeri 2105gr idi. Büyüme hormonu tedavisi başlangıç yaşı ortalama 7,9±3, boySDS -2,9±0,6, VKISDS -0,4±1,2 dir. Kemik yaşı ortalama -2,5±1,2 SDS geriydi. Hedef boySDS ortalama -1,4±0,8, ÖSBSDS ortalama -2,2±0,8, ÖSB-HBSDS ortalama -0,6±0,9 idi. Olguların %9'u(n=6) sendromikti. İki BH uyarı testi yapılmış 43 olgudan 18 olguda tam eksiklik saptandı. Ortalama BH tedavi süresi 2,6±1,5 yıl, tedavi süresince alınan BH dozu ortanca değeri 0,25mg/kg/haftaydı. Sırasıyla 1.yıl ΔboySDS kazanımı 0,53±0,3, 2.yıl 0,3±0,3, 3.yıl 0,3±0,5, 4.yıl 0,17±0,2, 5.yıl 0,15±0,4, 6.yıl 0,25±0,27 idi. Final boya ulaşan 9 hastadan sendromik olmayan 7 hastanın, tedavi başlangıç yaşı 11,1±1,9 yıldı, olguların %57sinin (n=4) tedavi başlangıcında pubertesi başlamıştı.Ortalama tedavi süresi 3,1±1,6 yıl, tedavi başlangıç boySDS ortalaması -2,9±0,4, final boySDS ortalaması -2±0,7 idi.Tedavi ile ΔboySDS kazanımı 0,9±0,5 olarak bulundu. Final boySDS-hedef boySDS farkı -0,45±0,7 saptandı.

Sonuç
Çalışmamızda BH tedavisinin DDA'lı olgularda büyümeyi hızlandırdığı, final boyda ΔboySDS 0,9 SDS kazanım sağladığı ancak hedef boya ulaşılamadığı görülmüştür. Bunun nedeninin tedavi başlangıç yaşının yüksek olmasına bağlı olduğu düşünülmüştür. Olgular bireysel değerlendirilerek daha yüksek dozlar ve daha erken yaşta başlanan tedaviler ile tedavi sonuçlarının iyileştirilebileceği görüşündeyiz.

Anahtar Kelimeler: düşük doğum ağırlığı, SGA, büyüme hormonu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-079]

Stria ve Uzun Boy ile başvuran Marfan Sendromu Olgusunda Kardiyolojik Bulguların Saptanması

Hüseyin Anıl Korkmaz, Fadime Keskin Karabulut, Timur Meşe, Behzat Özkan

SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir,Turkiye

Giriş:
Marfan sendromu fibrilin geni mutasyonu sonucu oluşan otozomal dominant geçişli genetik bir hastalıktır. Ayırıcı tanısında Homosistinüri, Sotos sendromu, Beckwith-Wiedeman, Nörofibromatozis, Weaver, Proteus ve Frajil X sendromu gibi uzun boy ile giden hastalıklar göz önünde tutulmalıdır.
Olgu
Anne ve babası arasında akrabalık olmayan erkek olgu boy uzunluğu olması nedeniyle çocuk endokrin polikliniğine yönlendirildi. Sağlıklı annenin ilk gebeliğinden vajinal yol ile miadında 3000 gram ağırlığında doğan olgunun özgeçmişinde hafif mental retardasyon nedeniyle çocuk psikiyatri kliniğince takip edildiği öğrenildi. Desimal yaşı 16 yaş 4 aylık erkek olgunun antropometrik ölçümlerinde; Boy: 196.4 cm (>97p), Boy SDS: 3.42, Ağırlık: 63.2 kg (25-50p), Ağırlık SDS:0.42, vücut kitle indeksi: 16.38, vücut kitle indeksi SDS:-2,76, kulaç uzunluğu: 205 cm (>97p) ve kulaç/boy:1.04 saptandı. Uzun ve dar yüz görünümü olan olgunun fizik incelemesinde, uzun kol ve bacaklar, dorsal bölgede mor-erguvani renkte enine sitrialar, araknodaktili, genu rekurvatum, eklem laksitesi, hipermobilite ve pektus ekskavatum saptandı. Olgunun hipermobilite açısından bakılan Beighton skoru: 7/9 ve puberte Tanner evresi 5 saptandı. Olgunun kemik yaşı takvim yaşı ile uyumlu olarak 16 yaş saptandı. Boy uzunluğuna yönelik yapılan incelemelerinde, tam kan sayımı, biyokimyasal analizi, tiroid fonksiyon testleri ve pubertal hormon testleri normal saptandı. Serum IGF-1: -1,29 SDS ve IGFBP-3 SDS: -0,19 saptanması ile büyüme hormonu sekrete eden hipofiz adenomu ekarte edildi. Homosistinüri açısından bakılan biyokimyasal analizi normal saptandı. Pediatrik kardiyoloji bölümü tarafından yapılan ekokardiyografisinde mitral kapak prolapsusu, aortik anülüs:2,5 cm, sinüs valsalva düzeyinde yapılan ölçüm:31mm, asendan aorta çapı:29 mm ölçüldü. Aort kökü hafif geniş olarak yorumlandı, Z skoru:2.23 hesaplandı. Tüm aortayı değerlendirmek amacıyla çekilen Toraks Bilgisayarlı Tomografi Anjiografi incelemesi normal saptandı(Şekil-1). Olgunun göz bakısında ektopia lentis saptanmadı.
Sonuç:
Bu olgulara erken tanı konu konulması aort diseksiyonu gibi kardiyovasküler komplikasyonların mortalitesini azaltmaktadır. Marfan sendromu saptanan bireylerin takibi için multidisipliner yaklaşım gerekmekte olup oluşabilecek komplikasyonlar açısından yakın izlem yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: uzun boy, marfan sendromu, homosistinüri, mitral valv prolapsusu, aort kökü

Şekil-1: Olgunun Toraks Bilgisayarlı Tomografi Anjiografi incelemesi,Aort düzeyinden geçen kesit



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-080]

İdiopatik Büyüme Hormonu Eksikliği Olan Çocuklarda Hipofiz Boyut ve Hacminin Değerlendirilmesi

Havva Nur Peltek Kendirci[1], Gurbet Yanarateş[2]

[1]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Çorum
[2]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji ABD, Çorum

Giriş-Amaç: Büyüme hormonu eksikliği(BHE) endokrinolojik nedenli patolojik boy kısalığının en sık nedenidir. Boy kısalığıyla başvuran ve idiopatik BHE saptanan çocuklarda hipofiz boyut ve hacminin sağlıklı çocuklarla karşılaştırılarak BHE tanısına katkısının değerlendirilmesi amaçlanmıştır. **Gereç-Yöntem:** Hastanemiz Çocuk Endokrinolojisi polikliniğine Temmuz 2015-Haziran 2022 tarihleri arasında boy kısalığı/büyüme geriliği şikayetiyle başvuran ve idiopatik BHE tanısı almış, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile hipofizer görüntülemeleri yapılmış çocuklar çalışmaya dahil edildi. Hipofiz MRG tetkikleri retrospektif olarak taranarak hipofiz ön-arka boyutu, yüksekliği, genişliği, hipofiz volümü ölçüldü, yaş ve cinsiyet eşleştirilmiş kontrol grubu ile karşılaştırıldı. İstatistiksel analizler IBM SPSS Statistics for Windows 22.0 yazılımı ile gerçekleştirildi. **Bulgular:** Çalışmaya takvim yaşı 9,8±3,4 (3,08-15,6)yıl, %58,2'si (n=32) erkek cinsiyette olan 55 idiyopatik BHE tanılı hasta dahil edildi. Kontrol grubu olarak %47,6'sı (n=20) erkek cinsiyette, takvim yaşı 9,3±3,4 (3,5-15,5)yıl olan 42 sağlıklı çocuk seçildi. Gruplar arasında yaş ve cinsiyet açısından farklılık saptanmadı (sırasıyla p=0,523, p=0,306). İdiyopatik BHE olan hastaların adenohipofiz yüksekliği, ön-arka çapı, genişliği ve hacmi kontrol grubuna göre daha az olmakla birlikte iki grup arasında istatistiksel farklılık saptanmadı (p>0,05). Her iki grupta da cinsiyete göre hipofiz boyutları ve hacminde farklılık saptanmadı (p>0,05). Hipofiz yükseklik, genişlik ve hacmi ile yaş, IGF-1 SD ve IGFBP-3 SD arasında pozitif korelasyon saptanırken (p<0,05), uyarılmış pik BH düzeyleriyle hipofiz boyutları ve hacmi arasında korelasyon bulunamadı (p>0,05). **Sonuç:** İdiyopatik BHE olan hastaların adenohipofiz boyut ve hacminin sağlıklı yaşıtlarından farklı olmadığını, ancak özellikle IGF-1 ve IGFBP-3 SD ile korelasyon gösterdiğini saptadık.

Anahtar Kelimeler: büyüme hormonu, hipofiz, boy kısalığı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-081]

Malnutrisyon Varlığında Boy Kısalıklarına Yaklaşım; DÖRT OLGU NEDENİYLE

Kübra Arslan[1], Ayça Törel Ergür[2]

[1]Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Ankara
[2]Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, Ankara

Patolojik kısalığı, çok yönlü olarak değerlendirilmesi gereken bir durumdur. Genel tanımlamada boy sapması -2SD'nin altında kalan çocuklar için patolojik boy kısalığı tanımı kullanılsa da klinik izlemde yıllık büyüme hızları çok yavaş olan, hedef boyuna göre 3-4 persentil eğrisi altında bulunan; ancak buna rağmen henüz -2SD sınırına gelmemiş çocuklar da patolojik boy kısalığına adaydır. Boy kısalıkları içinde endokrinolojik en sık neden olan BH (büyüme hormonu) eksikliği iken endokrinolojik olmayan en sık nedenler malnutrisyon ve kronik hastalıklardır. Ancak, malnutrisyon ve endokrinolojik boy kısalığı bir arada olduğunda büyüme aksının değerlendirilmesi güçlük arzetmekte ve bu durum literatür verileriyle de tam açıklanamamaktadır. Yazımızda belirgin malnutrisyonu olan ve her biri ayrı ayrı patolojilerle takip edilen dört boy kısalığı olgu değerlendirilmiş ve klinik-laboratuvar uyumsuzlukları literatür eşliğinde sunulmuştur.

Birinci ve dördüncü olgumuz BH eksikliği ve malnutrisyon, ikinci olgumuz biyoinaktif sendrom ve malnutrisyon, üçüncü olgumuz konstitüsyonel boy kısalığı-puberte gecikmesi ve malnutrisyon olarak değerlendirilmiştir.

Olgularımız, ek özelliklerinin ve malnutrisyonlarının olması nedeniyle hayli karışık hastalar olsa da klasik BH stimülasyon testlerine verilen yanıtlar ve yıllık uzama hızları ile belirgin kemik yaşı gerilikleri, BH tedavisine ihtiyaçlarını açıkça göstermektedir. Takiplerinde boy uzama hızları BH tedavisi altında yeterli düzeye ulaşmış ve her biri hedef boylarını yakalamıştır. Bu durum, hekimin yalnızca laboratuvar algoritmaları ile hareket etmesinin doğru olmadığını, klinik takip ve iyi bir gözlemin ne kadar değerli olduğunu göstermektedir. Ayrıca ko-morbid durumlar iyi tespit edilmeli, her eşlik eden durumun mevcut patolojiye katkı sağlayabileceği unutulmamalıdır. Bu olgular 'hastalık yoktur, hasta vardır' düşüncesini bir kez daha kanıtlar nitelikte olup her çocuğun, kendi parametreleri içerisinde değerlendirilmesi gereğini göstermesi bakımından kayda değer olduğu düşüncesindeyiz

Anahtar Kelimeler: biyoinaktif sendrom, boy kısalığı, konstitüsyonel boy kısalığı, malnutrisyon

olgu sunumu

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4
Yaş ve Cinsiyet	7 yaş 4 ay/ Erkek	12 yaş 10 ay/ Kız	14 yaş 4 ay/ Erkek	9 yaş 9 ay/ Erkek
Başvuru Şikayeti	Boy kısalığı	Boy kısalığı	Boy kısalığı	Tiroid Hemiagenezi
Boy	118.4 cm (15.15 p, -1.03 SD; hedef boyuna göre 3 persentil eğrisi aşağıda)	144.6 cm (1.18 p, -2.08 SD)	155 cm (5.71 p, -1.58 SD)	131 cm (18.41 p, -0.87 SD; hedef boyuna göre 3.5 persentil eğrisi aşağıda)
Kilo	20. 3 kg (15.35 p, -1.02 SD)	32 kg (0.19 p, -2.89 SD)	42.5 kg (4.18 p, -1.73 SD)	24.5 kg (8.57 p, -1.37 SD)
VKİ/VKİp	14.51/17.11	15/1.19	17.69/12.1	14.28/9.01
KY	4 yaş	10 yaş 6 ay	12 yaş 6 ay	6 yaş 6 ay
Puberte	P1	P3	P2	P1
Yıllık Büyüme Hızı	4.2 cm	4 cm	4.5 cm	3 cm
Bazal GH (<50ng/mL)	28	13.9	16.6	13
Bazal IGF-1	107 (60-240 ng/mL)	249 (340-805 ng/mL)↓	132 (290-880 ng/mL)↓	123 (80-540 ng/mL)
Bazal IGFBP3	107 (60-240 ng/mL) 2700 (2900-6200 ng/mL)↓	4200 (4300-7350 ng/mL)↓	4500 (4050-7300 ng/mL)	4500 (3200-6750 ng/mL)
L-DOPA testine pik BH yanıtı (ng/mL)	-	10↑	1.17↓	3.49↓
Klonidin Testine pik BH yanıtı (ng/mL)	1.23↓	15↑	11↑	-
İnsulin Tolerans Testi BH yanıtı (ng/mL)	4.56↓	11.5↑	0.42 ↓↓	0.18↓↓
Somatomedin jenerasyon testi	ΔIGF-1: 77 (N>15 ng/mL olmalı) ΔIGFBP3: 1300 (N>400 mg/mL olmalı Yeterli yanıt	ΔIGF-1: 146 (N>30 ng/mL olmalı) ΔIGFBP3: 1200 (N>400 mg/mL olmalı Abartılı yanıt	Yapılmadı	Yapılmadı
Hipofiz MR	Normal	Normal	-2 SD sınırına yakın	-2 SD sınırına yakın
Ek anormallik/Çölyak	YD sarılığı sonrası %20 işitme kaybı	Bikornu uterus, KAryotip normal	Puberte Tarda	Hipotiroidi
Tanı	Total Büyüme Hormonu Eksikliği (nutrisyonel eksiklik)	Kowarski Sendromu (nutrisyonel eksiklik)	Konstitüsyonel Boy Kısalığı ve puberte gecikmesi (nutrisyonel eksiklik)	Total Büyüme Hormonu Eksikliği (nutrisyonel eksiklik)
Tedavi	Büyüme hormonu+ enteral beslenme desteği	Büyüme hormonu+ enteral beslenme desteği	Büyüme hormonu+ enteral beslenme desteği	Büyüme hormonu+ enteral beslenme desteği

Olguların demografik ve antropometrik değerleri, fizik muayene ve laboratuvar bulguları ile tanıları

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-082]

Büyüme Hormonu Eksikliği ve Serebellar Atrofi Olan İki Kardeşte SOX3 Geninde Novel Mutasyon

Ayşe Özden[1], Ayberk Türkyılmaz[2], Serdar Sarıtaş[3], Hakan Döneray[4]

[1]Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği/Erzurum
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı/Trabzon
[3]Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği/Erzurum
[4]Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı/Erzurum

Giriş:
SOX3 geni Xq26-27 kromozomu üzerinde tek bir ekzondan oluşan bir gendir ve merkezi sinir sisteminin embriyonik gelişiminde rol oynayan bir transkripsiyon faktörünü kodlar. SOX3 proteini hipotalamik-hipofiz ekseninin gelişimi ve kognitif fonksiyonlar için gereklidir.
Olgu:
23,5 aylık erkek ve 9,5 yaşında kız, iki kardeş boy kısalığı, denge bozukluğu nedeniyle başvurdu. Özgeçmişlerinde erkek olgunun miadında 3800 gr olarak doğduğu, desteksiz yeni oturmaya başladığı, otururken sallandığı, yürümediği ve yeni kelime söylemeye başladığı öğrenildi. Kız olgunun miadında, 3000 gr doğduğu, son 1 yıldır dengesizlik ve ellerde yazı yazarken titreme şikayetinin olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anne-baba arasında akrabalık ve ailede benzer öykü yoktu. Fizik muayenede erkek olgunun boyu 73 cm (-3,8 SD), vücut ağırlığı 9490 gr (-2,4 SD), baş çevresi 44 cm (-3,4 SD) olarak bulundu. Kız olgunun boyu 118,6 cm (-2,6 SD), vücut ağırlığı 25,6 kg (-1 SD), baş çevresi 48,5 cm (-2,7 SD) saptandı. Fizik muayenede erkek olguda başta titubasyon bulgusu, kız olguda dismetri ve disdiadokinezi mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde hemogram ve biyokimya değerleri normaldi. Erkek ve kız olguların sırasıyla IGF1 ve IGFBP3 düzeyleri <15ng/ml (-4,4 SD), 0,5 µg/ml (-1,8 SD), 80 ng/ml (-1,6 SD), 4,8µg/ml (-0,1 SD) olarak saptandı. Her iki olgunun da tiroid fonksiyon testleri ve kortizol düzeyleri normaldi. Göz muayeneleri normaldi. Her iki olgunun da yapılan büyüme hormonu uyarı testlerine çok düşük yanıt alındı. Her iki olguda beyin MR'da serebellar atrofi saptandı. Genetik etyolojinin araştırılması için erkek olguya yapılan tüm ekzom dizileme (WES) analizinde SOX3 geninde (NM_005634) novel missense c.205C>T (p.His69Tyr) varyasyonu hemizigot olarak saptandı. Segregasyon analizinde bu varyasyon anne ve benzer fenotipteki kız kardeşte heterozigot olarak tespit edildi.
Sonuç:
SOX3 geni, normal hipotalamopituiter gelişim için kritik öneme sahiptir ve duplikasyon, delesyon ve mutasyonları değişken fenotiplere yol açabilir. Serebellar atrofi SOX3 geni mutasyonlarında daha önce tanımlanmamıştır. Serebellar atrofi ve hipopitüitarizm ile gelen olgularda SOX3 gen mutasyonları akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: SOX3, serebellar atrofi, hipopitüitarizm

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-083]

Büyüme Hormonu eksikliği mi?, Sendromik kısalık mı?

Ebru Gök[1], Emre Sarıkaya[1], Leyla Kara[1], Uğur Berber[1], Ülkü Gül Şiraz[1], Nihal Hatipoğlu[1], Mustafa Kendirci[2], Selim Kurtoğlu[3]

[1]Erciyes Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri
[2]Bağcılar Medipol Mega Üniversite Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul
[3]Memorial Kayseri hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Giriş:
Boy kısalığının eşlik ettiği birçok sendrom tanımlanmıştır. CHD7 mutasyonu kaynaklı CHARGE sendromu; göz kolobomu, koanal atrezi, büyüme gelişme geriliği, kalp, genital, kulak anomalileri karakterize otozomal dominant kalıtılan bir sendromdur. EYA1 gen mutasyonuyla ilişkilendirilmiş Branciootorenal sendrom1: sağırlık, renal anomali gibi major ve minor tanısal kriteleri olan otozomal dominant durumdur. Sağırlık gibi 1 major ve etkilenmiş birinci derece akraba varlığı tanı koydurur. Burada, boy kısalığı ile birlikte işitme kaybı olan birinci derece akrabalarında benzer fenotip olan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu
Olgumuz 10 2/12 yaşında iken boy kısalığı nedeniyle başvurdu. Miadında 3030 gr doğan hasta bilateral işitme engelli idi. Anne boyu: 140 cm, baba boyu 162 cm; ailesel hedef boyu: 159.5 cm (-2.71 SDS) idi. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Babası ve erkek kardeşinde işitme engeli vardı. Diğer erkek kardeşi büyüme hormon tedavisi almaktaydı. Teyze ve dayısında dismorfik bulguların tariflenmediği boy kısalığı mevcuttu. Muayenesinde ağırlığı 22,9 kg (-2.1 SDS); boyu 126 cm (-1.96 SDS); vücut kitle indeksi 14.4 kg/m2 (-1.43 SDS), prepubertaldi, diğer muayene bulguları doğaldı. BH uyarı testleri yetersiz yanıt alındı. IGF-1: 89,3 mg/dl (93-315); IGFBP3: 3500 (2100-7700) idi. Kemik yaşı 7 yaş ve yıllık uzamaması 4 cm olan hastanın hipofiz MR görüntülemede adenohipofiz yüksekliği 4.4 mm (5,3 mm + 0.8mm) ile düşük bulundu. Diğer hipofizer hormonları normaldi. Göz muayenesi ve renal ultrasonda patoloji saptanmadı. Büyüme hormon tedavisi (0.20 mg/kg/hafta) başlandı. Hastanın genetik analizinde EYA1 geninde (ekzon 3) heterozigot mutasyon ve CHD7 geninde (ekzon 5) heterozigot mutasyon mevcuttu. Annede CHD7 aynı varyant heterozigot olarak saptanırken, babada EYA1 geninde aynı varyant heterozigot saptandı. Büyüme hormonu tedavisi altında büyüme hızı 5 cm/yıl olan hastamız halen izlenmektedir.

Sonuç:
Boy kısalığı ile birlikte ek doğumsal anomali ya da dismorfi bulguları olan olgularda monogenik etyoloji olasılığı yüksektir. Vakamızda sendromik boy kısalığı ile birlikte orta hat defektine ve BH eksikliğine neden olan genetik hastalık birlikte saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: sendromik, boy kısalığı, dismorfik bulgu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-084]

Çoklu Hipofizer Hormon Eksikliği Olan Olguların Değerlendirilmesi

Özge Besci[1], Reyhan Deveci Selim[2], Korcan Demir[1], Ahmet Anık[2], Bayram Özhan[3], Gönül Çatlı[4], Ayhan Abacı[1], Tolga Ünüvar[2], Selda Ayça Altıncık[3]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı,
[3]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Denizli
[4]Liv Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, İstanbul

Amaç: Bu çalışmada, çoklu hipofizer hormon eksikliği (ÇHHE) tanısı ile izlenen hastaların klinik, biyokimyasal, radyolojik ve genetik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlandı. Gereç-Yöntem: Çok merkezli, geriye yönelik yürütülen bu çalışmaya ÇHHE tanısı almış hastalar alındı. Tümör, cerrahi ve radyoterapi gibi edinsel nedenlere bağlı ÇHHE gelişen olgular çalışmaya dahil edilmedi. Bulgular: Çalışmaya toplam 31 [24 erkek, (%77)] hasta alındı. Hastaların ilk hormon eksikliği tanı yaşı 4,84 (0,02-16,9) yıl idi. Yirmi (%65) olgu tanı sırasında, 11 (%35) olgu ise izlemde ÇHHE tanısı almıştı. Başvuru anındaki boy standart sapma skoru (SDS):-2,24 ±2,09, ağırlık SDS: -1,49 ±1,84 ve VKİ SDS: -0,13±0,91 idi. En sık başvuru şikayeti boy kısalığı olup (n=14), bunu sırasıyla mikropenis (n=5), inmemiş testis (n=4), hipoglisemi (n=4) izlemekte idi. Yirmi dokuz (%93,5) olguda hipotiroidizm, 28'inde (%90,3) büyüme hormonu eksikliği, 23'ünde (%74) adrenal yetmezlik, 14'ünde (%45,2) hipogonadizm, 5 (%1,6) olguda ise diabetes insipidus mevcuttu. Başvuru anında ÇHHE tanısı alanlar ile klinik izlem esnasında tanı alanlar arasında tanı anındaki boy SDS (sırasıyla;-2,85 ±1,94; -1,26±2,02) ve ağırlık SDS (sırasıyla; -2,14±1,57; -0,33±1,77) açısından anlamlı fark vardı (p=0,04 ve 0,01). Bu iki grup başvuru yaşı ve cinsiyet dağılımı ile birlikte büyüme hormonu eksikliği, adrenal yetmezlik, santral hipotiroidi ve diabetes insipidus sıklığı benzerdi. Hipofizer manyetik rezonans görüntülemede 22 (%71) olguda anomali saptanmış olup, en sık saptanan anomaliler hipofiz hipoplazisi (n=9) ve hipofiz hipoplazisi +ektopik nörohipofiz (n=9) idi. On yedi (%49) olguya genetik değerlendirme yapılabilmiş, iki olguda PROP-1, bir olguda ise LHX3 geninde varyant saptanmıştı. Olguların ortalama izlem süresi 6,02 ±4,02 yıl olup, dokuz olgu final boya ulaşmış idi. Erkeklerin final boyu 165,8 ±11,6, kızların 155±2,8 cm idi. Sonuç: ÇHHE'de belirti ve bulgular değişkenlik gösterebilmektedir. İzole hipofizer hormon eksikliği olanların izlemde ÇHHE tanısı alabileceği unutulmamalıdır. Bu hastaların çoğunda hala altta yatan genetik mekanizmalar bilinmemektedir.

Anahtar Kelimeler: Çoklu hipofizer hormon eksikliği, Hipofizer yetmezlik, Panhipopituitarizm

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-085]

IGFALS Geninde Novel Homozigot Mutasyona Bağlı Asit Labil Subunit Eksikliği Olgusu

Didem Yıldırımçakar[1], Murat Öcal[1], Merve Çelenkoğlu Tombak[2], Taner Durak[2], Selda Ayça Altıncık[1], Bayram Özhan[1]

[1]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrin Bilim Dalı, Denizli
[2]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Denizli

Giriş: Asit Labil Subunit (ALS) eksikliği, *IGFALS* geninin homozigot ve birleşik heterozigot mutasyonları sonucunda oluşan, düşük serum ALS, IGF-1, IGFBP-3 değerleri ve normal/artmış büyüme hormonu yanıtları ile karakterize olan, nadir bir boy kısalığı nedenidir. *IGFALS* geninde novel homozigot varyant saptanan vakamızın klinik özellikleri final boyu ile birlikte sunulmuştur. **Olgu**: 17 yaş 3 aylıkken aralıklı olan kas krampları nedeniyle başvurduğu nöroloji kliniğinden boy kısalığı nedeniyle tarafımıza yönlendirilen hastanın vücut ağırlığı 40 kg(-4,3 SDS), boyu 147 cm(-4,4 SDS), vücut kitle indeksi 18,5(-1,8 SDS) olarak ölçüldü. Hastanın 38. gestasyonel haftada 2200 gr(-2,95 SDS) ve 44 cm(-2,61 SDS) olarak doğduğu, nöromotor gelişim basamaklarında gerilik olmadığı, okul başarısının iyi olduğu öğrenildi. Anne boyu 145 cm(-3,08 SDS), baba boyu 170 cm(-1 SDS) olan hastanın hedef boyu 164 cm(-1,98 SDS) olarak hesaplandı. Anne ve baba 1.derece kuzen idi. Orantılı boy kısalığı olan hastanın muayenesinde sıkışık diş yapısı ve dar omuzlar dışında anormal bulgu görülmedi, pubertesi Tanner evre 5 ile uyumluydu. Tetkiklerinde kemik yaşı 18 yaş olup, IGF-1 ve IGFBP-3 değerleri %2,5 persantilin altında saptandı(Tablo 1). Hastanın klinik ekzom analizi sonucunda IGFALS geninde ekson 2' de c.935C<T p.(SER312Phe) homozigot varyant saptandı. Novel saptanan bu varyant in-siliko değerlendirmeler sonucunda ACMG kriterlerine göre muhtemel patojenik olarak değerlendirildi. **Sonuçlar**: Asit labil subunit(ALS) karaciğerden büyüme hormonu etkisiyle salgılanan ve IGF-IGFBP-3 ile tersiyer kompleksi oluşturan bir glikoproteindir. En önemli görevi kompleksin stabilizasyonu sağlayıp IGF-1'in yarı ömrünü uzatmaktır. ALS eksikliğinde, sıklıkla postnatal büyüme etkilenmektedir. Bizim olgumuzda olduğu gibi bildirilen vakaların bir kısmında doğum ağırlığı düşük saptanmıştır. Heterojen bir klinik tablo gösteren ALS eksikliğinde final boy -0,5 SDS ile -4,2 SDS arasında değişmektedir. Literatürdeki erkek hastaların yarısında gecikmiş puberte bildirilmiştir. İnsülin direnci görülebilmektedir. Sonuç olarak vakamız IGFALS geninde saptanan homozigot novel mutasyon ve -4,4 SDS final boy nedeniyle literatür verisine katkı sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: ALS eksikliği, boy kısalığı, *IGFALS*

Tablo 1: Laboratuvar verileri

Açlık kan şekeri	89 mg/dl
İnsülin	48,4 mU/L
Kreatinin	0,71 mg/dl
AST	34 IU/L
ALT	46 IU/L
Kreatin kinaz (CK)	382 U/L
TSH	1,05 mU/L
sT4	1,22 ng/dl
IGF-1 (%2,5P: 129 ug/L)	38,2 ug/L
IGFBP-3 (%2,5P: 3423 ng/mL)	279 ng/mL

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-086]

GDF5 Geninde Yeni Tanımlanmış Heterozigot Çerçeve Kayması Mutasyonun Neden Olduğu Brakidaktili Tip C

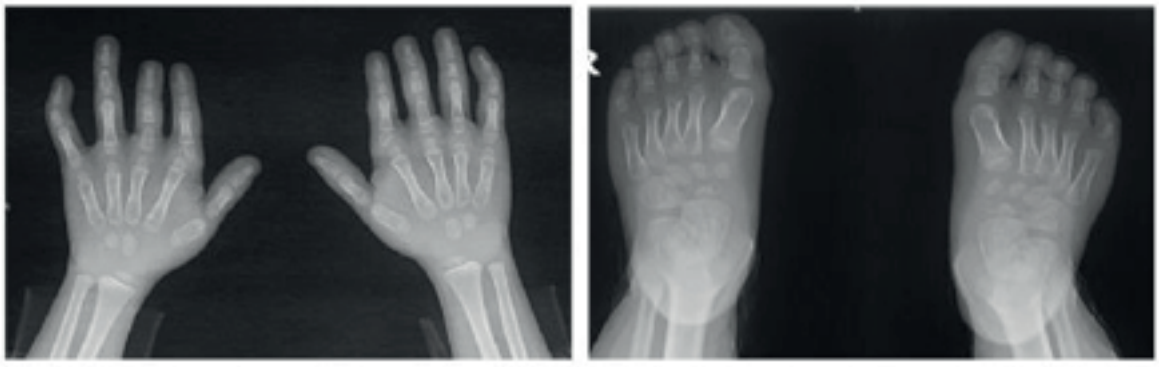
Eda Mengen, Filiz Gültekin Açıkgöz, Seyit Ahmet Uçaktürk

Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü, Ankara

Brakidaktili tip C (BDC) fenotipi, 2., 3. ve 5. parmakların brakimesofalanjisini içerir. Birinci metakarplarda kısalma ve 2. ve 3. parmaklarda hiperfalanji karakteristik belirtiler olarak kabul edilebilir. Otozomal dominant olarak kalıtılır ve hem aileler içinde hemde aileler arasında geniş ölçüde değişken klinik fenotipiyle dikkat çeker. Bu bozukluğa, GDF5'in (Büyüme ve Farklılaşma Faktörü 5 proteinini kodlayan) mutasyonları neden olur. Olgu: 7 yaş erkek olgu, boy kısalığı şikayeti ile Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvurdu. Olgunun öz geçmişinden miadında doğum ağırlığı 3040 gr, boyu 47 cm ve baş çevresi 35.5 cm olarak doğduğu öğrenildi. Hastanın öyküsünde; boy kısalığının doğduğundan beri olduğu, anne ve babasında akrabalık olmadığı, diğer kardeşininde kısa boylu olduğu öğrenildi. Olgunun muayenesinde ağırlık 18.8 kg (-1.55 SDS), boyu 113.1 cm (-1.69 SDS) idi. Her iki el 2. ve 3. parmaklarda belirgin kısalık vardı. Anne boyu 161 cm (-0.36 SDS), baba boyu 180 cm (0.62 SDS), hedef boy 177 cm (0.13 SDS). Radyolojik incelemede, her iki el grafisinde; 2., 3., 4. ve 5. parmakların orta falankslarında ve her iki 3. parmağın proksimal falankslarında kısalık, 2. parmak proksimal falanks tabanının radyal yüzünde uzama ve buna bağlı yamuk şeklinde epifiz, 3. 4. ve 5. parmaklarda hipersegmentasyon, 1. metakarplarda kısalık tespit edildi. Ayrıca unlar deviasyon ve her iki el 5. parmaklarda klinodaktili görülmektedir. Her iki ayak grafisinde;1. metatars distalinde mediale deviasyon, 1. parmaklar hariç diğer tüm parmakların orta falankslarında kısalık olduğu saptandı (Resim 1). Olgunun genetik incelemesinde GDF5 genin 1. ekzonunda heterozigot c.157delC (p.Leu53TrpfsTer34) değişimi saptanmıştır. Bu değişim literatürde bildirilmemiş olmakla beraber ACMG klavuzlarına göre çerçeve kaymasına yol açtığından patojenik olarak değerlendirilmiştir. Tartışma: BDC, sendromlu birçok hastada radyografik değişiklikler hemen göze çarpmadığı için genel olarak tahmin edilenden daha yaygındır. El tutulumu baskın bir özelliktir. Sendrom visseral anormallikler ile ilişkili değildir ve tanı konulduktan sonra ileri tanı testleri gerekli değildir. Laboratuar, fizik muayene ve radyografik bulgular sonucunda brakidaktili tanısı konulabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: GDF5, brakidaktili, hiperfalanji

Bilateral El ve Ayak Grafisi



Resim 1.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-087]

Büyüme Hormon Eksikliği Olmayan Kısa Boylu Çocukların Büyüme Hormonu Tedavi Yanıtlarının Değerlendirilmesi

Esma Kaya Özdemir, Esra Döğer, Aysun Bideci, M. Orhun Çamurdan, Peyami Cinaz

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: İlk büyüme hormonu (BH) replasman tedavisi, büyüme hormonu eksikliği (BHE) olan hastalarla sınırlı iken, zamanla BHE olmayan kısa boylu çocuklarda farmakolojik bir terapiye dönüşmüştür. Amaç: BHE dışında BH verilen kısa boylu çocukların tedavi yanıtlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Çalışmaya 109 olgu dahil edilmiştir. Olguların boyu <= -2 SDS ve BH uyarı testinde pik yanıt >10 ng/dl' dir. Kronik hastalığı, malnutrisyonu, sendromik hastalığı olan (Turner, noonan, russel silver sendromu vb.) ve pubertesi durdurulan olgular çalışma dışı bırakılmıştır. Bulgular: Tedavi öncesi (TÖ) takvim yaşı (TY); 10.9 (3.4-15.4) yıl, boy yaşı (BY); 7.9 (2-12.2) yıl, kemik yaşı (KY) yıl; 9.6 (1.5-14.6), boy SDS; -2.96 ± 0.6 SD, VKI SDS;-0.81 ± 0.79 SD idi. Tedavi sonrası (TS) 1. yıl boy SDS; -2.54 ± 0.64 SD, 2. yıl boy SDS;-2.24 ± 0.65 SD, 3. yıl boy SDS; -1.93± 0.72 SD, final boy SDS; -1.96± 0.76 SD idi. Olguların 30 (%27.5)' u SGA, 36 (%33)' sı biyoinaktif BH, 43 (%39.5)' ü idiopatik boy kısalığı (İBK) nedeni ile BH tedavisi aldı. Üç grup karşılatırıldığında tedavi başlama yaşı en düşük SGA idi, SGA ile biyoinaktif grup arasında anlamlı fark vardı (p< 0.01). TÖ boy SDS' si biyoinaktif grupta diğer iki gruptan daha düşüktü, biyoinaktif grup ile İBK arasında anlamlı fark vardı (p< 0.01). TS boy SDS kazanımı 1. yıl en iyi SGA da iken, 2. ve 3. yıl biyoinaktif grupta idi. Final boyda boy SDS kazanımı en iyi biyoinaktif grupta idi, biyoinaktif grup ile İBK arasında anlamlı fark vardı (p< 0.01). Tüm olguların 4' ünde ACAN, 3' ünde NPR2, 3' ünde SHOX, 2' sinde IGF1R, 2' sinde IGF1, STAT5B, 2' sinde GHR heterozigot mutasyonları saptandı. Sonuç: Bu çalışmaya göre BHE olmayan kısa boylu çocuklarda BH tedavisiyle boy kazanımı tüm gruplarda ve özellikle biyoinaktif grupta olmaktadır. BHE olmayan kısa boylu çocuklardan genetik analiz gönderilmelidir.

Anahtar Kelimeler: boy, büyüme, genetik

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-088]

Büyüme Hormonu Eksikliğinin Araştırılmasında Kullanılan L-Dopa ve Klonidin Testlerinin Tanısal Değerinin Belirlenmesi

Gönül Büyükyılmaz, Keziban Toksoy Adıgüzel, Pınar Kocaay, Mehmet Boyraz

Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş
Büyüme hormonu (BH) eksikliği tanısında bazal BH düzeyine bakmak anlamlı olmadığından stimülasyon testleri kullanılmaktadır. Stimülasyon testinde pik BH düzeyinin 7-10 ng/mL üstünde olması normal olarak değerlendirilmektedir. Büyüme hormonu stimülasyon testlerinin spesifitesi ve sensitivitesi düşük olduğundan 2 farklı farmakolojik uyaranla farklı günlerde test önerilmektedir. Arginin, insülin, glukagon, L-dopa, klonidin test için kullanılabilmektedir. İlk değerlendirmede hangi büyüme hormonu stimülasyon testinin kullanılacağına ilişkin net bir yaklaşım bulunmamaktadır. Bu çalışmadaki amacımız BH eksikliğini değerlendirmede kullanılan L-Dopa ve klonidin testlerinin tanısal etkinliğini karşılaştırmaktır.
Materyal Metod
Tek merkezli, retrospektif, gözlemsel çalışmada haziran 2018- haziran 2019 arasında büyüme hormonu eksikliği ön tanısıyla L-dopa ve/veya klonidin stimülasyon testi yapılan hastalar çalışmaya alınmıştır. Hastayı takip eden pediatrik endokrinoloğun tercihine göre çocuklara önce L-dopa veya klonidin ile stimülasyon testi yapılmıştır.
Sonuç
Çalışmaya toplam 281 hasta dahil edilmiş olup bunların %46,6'sına (n:131) ilk test olarak L-dopa, %53,4'üne (n: 150) klonidin testi uygulanmıştır. İki grubun yaş, cinsiyet, boy SDS'leri anlamlı farklılık göstermemiştir. İlk test L-dopa yapılanların vücut kitle indeks SDS'i ($p<0,001$) ve bazal IGF1 SDS (p:0,022) değerleri daha düşüktü. L-dopa testlerinin %4,6 (n=6) kadarı 10 ve üzeri geldi. %95,4 (n=125) kadarı 10'un altında geldiğinden 2. teste gitti. 2. test olarak yapılan klonidinin %56 (n=70) kadarı 10'un altında ve %44 (n=55) kadarı 10 ve üzeri geldi. İlk test olarak yapılan klonidinin %40 (n=60) kadarı 10 ve üzeri gelirken, %60 (n=90) kadarı 10'nun altında geldiğinden 2. teste gitti. 2. test olarak yapılan L-Dopa'nın %97,5 (n=79) kadarı 10 altı, %2,5 (n=2) kadarı 10 ve üzeri geldi. İlk testte 61 (%21,7) çocukta yeterli BH kaydedildi: önce L-dopa 6 (%4,6) ve önce klonidin 55 (%44), $p < 0,029$.
Tartışma
Bulgularımız BH eksikliğinin ilk olarak klonidin testi ile taranmasının L-dopa ile taranmasına göre daha etkili olduğunu göstermiştir. Klonidin testi ikinci bir BH stimülasyon testine ihtiyacı azaltarak zamandan tasarruf sağlar, maliyeti azaltır ve çocuğu 2. test zahmetinden korur.

Anahtar Kelimeler: Büyüme hormonu, klonidin, L-dopa, stimülasyon testi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-089]

Uzun boylu çocuklarda etiyolojinin değerlendirilmesi

Sibel Ergin Şahin, İnare Eldarova, Aşan Önder Çamaş, Merve Nur Hepokur, Banu Nursoy Şirvan, Burçin Çiçek, Hamdi Cihan Emeksiz

Medeniyet Üniversitesi Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı -İstanbul

Giriş ve Amaç
Uzun boy, kısa boy gibi toplum arasında sorun olarak görülmez. Nedenleri arasında ailesel ve yapısal uzun boy, erken ergenlik, obezite ve sendromik uzun boy yer alır. Çalışmamızda çocuk endokrinoloji polikliniğine başvuran uzun boylu çocuklarda etiyolojnin araştırılması amaçlandı.
Gereç ve Yöntem
Çocuk Endokrinoloji Polikliniği'mize 2015-2022 yılları arasında başvuran, 0-18 yaş arası 360 uzun boylu çocuğun kayıtları retrospektif olarak incelendi. Hastaların cinsiyetleri, takvim ve boy yaşları, ağırlık, boy, vücut kitle indeksi ve standart deviasyon skorları (SDS), anne ve baba boyları, başvuru yakınmaları, puberte evreleri, kemik yaşları, IGF-1 ve IGFBP-3 değerleri, büyüme hormonu supresyon testi sonuçları, eşlik eden diğer hormon eksiklikleri, almış oldukları tedaviler kaydedildi.
Bulgular
Hastaların 227`si (%63,1) kız, 133' ü (%36,9) erkek idi. Başvuru yaşı ortalaması 9,08±2,81 yıl, boy yaşı ortalaması 11,77±3,5 yıldı. Ortalama başvuru boyu 148,08 cm (2,66±0,57 SDS) idi. Hastaların 139' u (%38,6) prepubertal, 214`ü (%61,4) pubertaldi. Hastaların %24,4`ü (n=88) obezite ve uzun boy, %18,1'i (n=65) erken ergenlik ve uzun boy, %12,8' i (n=46) sadece erken ergenlik, %11,4' ü (n=41) obezite, %8,9' u (n=32) sadece uzun boy şikayeti ile başvurmuştu. Hastaların %24,7' si (n=89) ailevi uzun boy, %21,9' u (n=79) uzun boy ve obezite, %14,2` si (n=51) yapısal uzun boy, %11,4' ü (n=41) tedavi alan puberte prekoks, % 9,7' si (n=35) sadece obezite, %7,2` si (n=26) obezite+ puberte prekoks, % 4,2` si (n=14) ailevi uzun boy+ obezite + puberte prekoks, % 2,5'i (n=9) puberte varyantları, %1,7' si (n=6) GH salgılayan adenom, %1,4' ü (n=5) Marfan Sendromu, %0,6' sı (n=2) konjenital adrenal hiperplazi+yapısal uzun boy tanısı ile izlenmekteydi.
Sonuç
Çalışmamızda hastaların % 38,9' u ailevi ve yapısal uzun boy tanısı almış, geri kalanlar ise obezite, erken ergenlik ve uzun boy ile giden sendrom tanıları ile izlenmiştir. Aort anevrizma rüptürü gibi komplikasyonları olan sendromların bir bulgusu olabilen uzun boyun dikkatli fizik muayene ve büyüme takibi ile değerlendirilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: erken ergenlik, obezite, uzun boy

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-090]

Vücut Kitle İndeksi Büyüme Hormonu Değerlendirmesini Etkiler mi?

Hasan Arı, Nursel Muratoğlu Şahin, Şenay Savaş Erdeve, Semra Çetinkaya

Sağlık bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatrik Endokrinoloji Kliniği

Amaç: Çocuklarda vücut kitle indeksi (VKİ) artışı ile pik büyüme hormonu (BH) yanıtında düşme olduğunu gösteren bazı çalışmalar olup; obezlerde BH uyarı testinde pik BH yanıtı için daha düşük cut-off kullanılmasını öneren çalışmalar da mevcuttur. Bu çalışmada boy kısalığı olan çocuklarda büyüme hormonu eksikliğinin değerlendirilmesinde VKİ'nin etkisini değerlendirmeyi amaçladık. Gereç-Yöntem: Çalışmaya boy kısalığı (<-2 SDS) ve uzama hızı düşük olan, L-dopa uyarı testine yanıtı yetersiz olması nedeniyle Klonidin testi yapılan, sendromik olmayan toplam 147 prepubertal olgu dahil edildi. Olgular VKİ'ye göre zayıf (VKİ SDS<-1), normal (VKİ SDS -1 ile 1 arası) ve kilolu (VKİ SDS>1) olarak ayrıldı. **Bulgular:** Hastaların yaşı median 7,2 (1-14) idi. Olguların VKİ SDS'si; IGF-1 SDS ve IGFBP3 SDS ile pozitif koreleydi (sırasıyla r:0,180 p:0,029 ve r:0,326 p:0,0001). VKİ SDS ile pik BH düzeyi arasında korelasyon saptanmadı. Olguları VKİ SDS'lerine göre gruplandırdığımızda olguların %25,2'si (n:37) zayıf, %64,6'sı (n:95) normal kilolu ve %10,2'si (n:15) fazla kiloluydu. Grupların yaşları ve boy SDS'leri arasında anlamlı bir farklılık olmamasına rağmen zayıf olguların IGF-1 SDS'si normal kilolulara göre anlamlı olarak daha düşük iken (p:0,01), fazla kiloluların IGF-1 SDS değeri normal kilolu ve zayıflardan farksızdı. Fazla kiloluların pik BH yanıtı hem normal kilolulardan hem de zayıflardan anlamlı olarak daha düşük saptandı (sırasıyla p:0,017 p:0,022). Zayıflarla normal kiloluların büyüme hızı SDS'si farklı değilken fazla kiloluların büyüme hızı SDS'si hem normal kilolu hem de zayıflarınkinden daha düşüktü (sırasıyla p:0,001 p:0,020). **Sonuç:** Çalışmamızda literatürle uyumlu olarak fazla kiloluların pik BH düzeyi daha düşük olarak saptanmakla birlikte; fazla kiloluların büyüme hızı SDS'sinin de daha düşük olması nedeniyle, fazla kilolularda klonidin testinde daha düşük cut-off kullanımının hastalarda tanı atlanmasına neden olabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: vücut kitle indeksi, büyüme hormonu uyarı testleri, obezite

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-091]

İzole Büyüme Hormonu Eksikliği Tip 1A Tanılı İki Kardeş Olgu

Gözde Gürpınar, Fatih Kilci, Esra Koçyiğit, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: GH geninin sorumlu olduğu izole büyüme hormonu eksikliği (İBHE) tip 1A'da büyüme hormonu sekresyonu hemen hemen hiç yoktur. Büyüme hormonuna yanıt heterojen olup, tedaviye erken başlanan olgularda iyi yanıt alınmaktadır. Ancak tedavi sırasında büyüme hormonuna karşı otoantikor gelişimi olabileceğinden izlemde dikkatli olunmalıdır. Burada İBHE tip 1A tanısı alan 2 kardeş olgunun tedavi ve takip süreci sunulmuştur.

OLGU 1: Büyüme geriliği şikayetiyle başvuran prenatal öyküsünde özellik olmayan olgu, miadında 2480 gr ve 48 cm doğmuştu. Postnatal 4. aydan sonra büyüme gelişme duraklaması fark edilmişti. Birinci yaş boy SDS'si -5,54, 2. yaş -7,67, 3. yaş -8,4 idi, IGF1 <10ng/ml düşük saptanmıştı. Dört yaşında tarafımıza başvuran, nöromotor gelişimi 1 yaş geri olan hastanın anne-babası arasında birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Ağırlığı 8,2 kg (-5.56 SDS), boyu 67,7 cm (-7.90 SDS), baş çevresi 42 cm (-2.13 SDS) idi. Kemik yaşı 2 yaş 6 ay olan olgunun, dismorfik bulguları vardı. Büyüme hızı 3,9 cm/yıl olan olguda; IGF1 <10ng/ml, IGFBP3:446ng/ml (-2,60 SDS), iki büyüme hormonu uyarı testine kör yanıt (L-dopada<0,05ng/ml, klonidinde<0,05ng/ml) saptandı, diğer hipofizer hormonlar normaldi. Hipofiz MR'ında parsiyel empty sella saptandı. Büyüme hormonu replasman tedavisi (BHRT) başlandı. GH1 geninde c.59G>A (p.Tro20*) homozigot, frame shift patojenik bir varyant saptandı. Bir yıldır BHRT alan olgunun yıllık uzama hızı 8,6 cm, boyu 80 cm (-6,82 SDS) olup, yaklaşık 1 SDS'lik düzelme saptandı.

OLGU 2: Olgu 1'in kardeşi olan 8 aylık erkek olgu, miadında 2600 gr, 50 cm doğmuştu. Boyu 58 cm (-5.21 SDS), ağırlığı 6 kg (-3.28 SDS), baş çevresi 43 cm (-1.91 SDS) idi. Dismorfik bulguları olan olguda IGF1 <10ng/ml, iki büyüme hormonu uyarı testinde kör yanıt (L-dopada<0,05 ng/ml, klonidinde 0,05 ng/ml) saptandı. BHRT başlanması planlandı.

Sonuç: Bir yaş öncesi ağır boy kısalığı olan olgularda genetik etiyoloji düşünülmeli, büyüme aksı ivedilikle değerlendirilmelidir. İBHE tip 1A tanısı alan olgulara erken tedavi başlanmalı, antikor gelişimi açısından yakın izlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: ağır boy kısalığı, büyüme hormonu eksikliği, ıgf-1

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-092]

STAT5B geninde homozigot yeni bir varyasyona bağlı büyüme hormonu duyarsızlığı tanısı alan olgu

Esin Eyican[1], Hümeyra Yaşar Köstek[1], Hakan Gürkan[2], Filiz Tütüncüler Kökenli[1]

[1]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı,Edirne
[2]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı,Edirne

Giriş: STAT5B geninde homozigot varyasyonlar büyüme hormonu (BH) duyarsızlığına bağlı ağır boy kısalığı dışında immun yetmezlik nedeniyle tekrarlayan enfeksiyonlar ve kronik akciğer hastalığına neden olur. Burada süt çocukluğu döneminde STAT5B geninde saptanan homozigot yeni varyasyona bağlı BH duyarsızlığı tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Dokuz aylık erkek bebek boy kısalığı yakınmasıyla getirildi. Öyküsünde 35. gebelik haftasında 1270 gram (SGA) doğduğu, primer hipotiroidi tanısı ile levotiroksin ve VSD nedeniyle beta bloker (dideral) tedavisi aldığı öğrenildi. Soygeçmişinde akraba evliliği vardı. Anne boyu SDS: -1.04, baba boyu SDS: -1.01 idi. Fizik muayenede ağırlık SDS: -4.1, boy SDS:-4.4, BÇ SDS: -1.04 ile görece makrosefalik, alın belirgin, burun kökü basık, sağ göz çevresinde egzematöz döküntü, mezokardiyak odakta 2/6 sistolik üfürüm ve mikropenis (GPB:2.6 cm) saptandı. Laboratuvar bulgularında TKS, kan gazı, elektrolitler, TİT ve böbrek işlevleri normaldi. Tiroid hormonları normal, çölyak antikoru negatifti. Bazal IGF1 < 15 ng/ml (< -2SDS) ve IGFBP3: < 0.5 ng/ml (< -2SDS) idi. Kemik yaşı 3 aydı. Klonidin ve L dopa uyarı testlerinde BH yanıtı (3.1 ng/ml ve 5.7 ng/ml) yetersiz bulundu. Bazal BH 1.87 ng/ml idi. Serum prolaktin düzeyi (118 ng/ml) yüksekti. Hipotalamo-hipofizer MRG normaldi. Uyarı testlerine BH yanıtında belirgin artış saptanmamakla birlikte, olguda klinik ve laboratuvar bulgularına dayanılarak STATB5 eksikliğine bağlı BH duyarsızlığı olabileceği düşünüldü. Genetik analizde STAT5B geninde homozigot c.870delG (p.Gln291SerfTer38) yeni bir varyasyon saptandı. Bu varyasyon AMCG-2015 ölçütlerine göre in-siliko analizde patojenik olarak tanımlanmıştı. Olgunun serum immunglobulin düzeyleri, lenfosit sayısı ve T hücre analizi normal bulundu. Olguya BH tedavisi (0.04 mg/kg/gün) başlandı. BH tedavisiyle 3 ayda 3 cm uzadığı saptandı.
Sonuç: Bu olgu ile STAT5B varyasyonlarına bağlı BH duyarsızlığında klinik ve laboratuvar bulgularının farklı olabileceği, özellikle süt çocukluğu döneminde BH uyarı testlerinde yüksek BH yanıtı saptanmaması durumunda tanının dışlanamayacağı görülmektedir. Bu verileri desteklemek için süt çocukluğu dönemine ait daha geniş serili çalışmalara ihtiyaç bulunmaktadır.

Anahtar Kelimeler: boy kısalığı, büyüme hormonu duyarsızlığı, immün yetmezlik, STAT5B

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-093]

Boy Kısalığı Olan Hastalarda Covid-19 Pandemisinin Etkisi

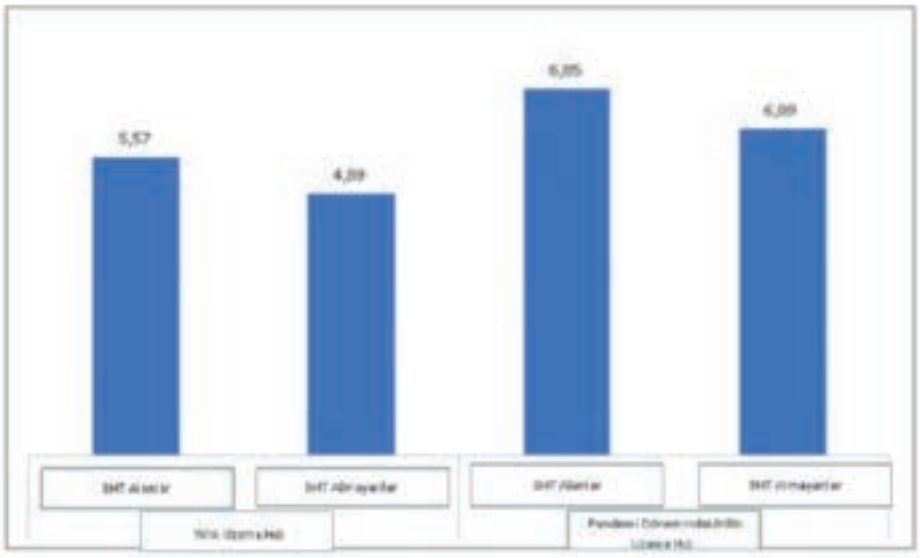
Ayşe Derya Buluş[1], Yüksel Yasartekin[1], Uğur Ufuk Işın[2]

[1]Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara
[2]Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Ankara

Amaç: Bu çalışmada pandemi dönemi öncesindeki 1 yıl boyunca boy kısalığı nedeni ile takipli olan hastaların (Mart 2019 öncesinde takipli hastalardan, Mart 2020 sonrasında da takibe devam edenler) pandemi döneminde sağlık kuruluşlarına ulaşma ve takiplerdeki kısıtlılık, hareketsizlik, beslenme alışkanlıklarının değişmesi ve büyüme hormon tedavisi (BHT) görenlerin doz ayarlamalarının yapılamaması gibi faktörler nedeni ile boy uzama hızının negatif yönde etkilenip etkilenmediğini ve aralarındaki ilişkiyi aydınlatmayı amaçladık. Gereç ve Yöntemler: Bu çalışmada, SBÜ Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran 1 Mart 2018 ile 1 Mart 2022 yılları arasında başvuran hastaların dosyası retrospektif olarak tarandı. 52'si boy kısalığı nedeni ile büyüme hormon tedavisi alan 152'si büyüme hormon tedavisi almayan olmak üzere toplam 204 hasta dosyası tarandı. Bu hastalardan takibe gelmeyen 80 hasta çalışmadan çıkarıldı. İki grubun demografik verileri, antropometrik ölçümleri, büyüme hormonunu kullanım bilgileri, aldığı ek tedavi, eşlik eden hastalık bulguları karşılaştırıldı. Bulgular: BHT alanlar ile almayanlar arasında yıllık boy uzaması açısından anlamlı farklılık bulundu (p□0.05) (Tablo-1). BHT alanlarda pandemi öncesi son başvuru boy uzama hızı ile pandemi sonrası ilk başvuru boy uzama hızı arasında anlamlı fark bulunmaktadır. Öncesinde tedavi almayan 72 hastanın 20'si BH kullanım kriterlerini karşıladı, tedaviye başlandı.%71.2 hasta pandemi döneminde takiplerine gelmedi,%42.3 hastanın tedavisi epifizlerin kapanması nedeni ile sonlandırıldı. Tedavisi sonlandırılan takipsiz hastaların %32.6'sının Mid Parental Height (MPH)'a göre final boylarına ulaşamadığı görüldü. Sonuç: Pandemi ile beraber gelen karantina dönemi ve hastanelerin enfeksiyon açısından güvenli olmamaları COVID-19 dışı izlem gerektiren hastalığı olan çocukların hastalıklarının ikinci planda kalmasına neden olmuştur. Biz de çalışmamız da bu dönemde takipsiz kalan hastalarımızın süreçten olumsuz etkilendiğini, BHT alanların çoğunluğunun doz değişimi yapılamaması nedeniyle final boya ulaşamadığını, BHT almayan takipsiz kalan hastalardan yetersiz uzamaları nedeni ile BHT başlanan olguların olduğunu ve hareketsiz kalma, beslenme alışkanlıklarının değişmesi, televizyon önünde fazla vakit geçirme gibi faktörlere bağlı olarak büyüme-gelişmenin olumsuz etkilendiğini gösterdiğimiz çalışmamızı sunuyoruz.

Anahtar Kelimeler: boy kısalığı, büyüme hormon tedavisi, COVID-19

Yıllık Uzama Hızları Karşılaştırılması



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-094]

Nadir bir boy kısalığı nedeni: STAT-5B Heterozigot mutasyonu

Esra Koçyiğit, Gözde Gürpınar, Fatih Kilci, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrin Bilim Dalı

Giriş: Büyüme hormonu duyarsızlığının en sık görülen monogenik nedenleri arasında GH reseptörü, STAT5B, IGF1 ve IGFALS genlerindeki mutasyonlar yer alır. İmmun disregülasyon bulguları STAT5B homozogiot mutasyonlarının ana klinik özelliğidir. Ağır postnatal büyüme geriliği, belirgin IGF-I eksikliği ve normal büyüme hormonu düzeyleri ile birliktedir. Bu vaka sunumunda ağır boy kısalığı ile başvuran ancak immun disregulasyonu olmayan, STAT5B geninde heterozigot varyant saptanan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 11yaş 3aylık erkek hasta boy kısalığı nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Miadında 3240 gr olarak NVY ile doğmuş, doğum boyu 52 cm, anne 159 cm baba 175 cm sağ ve sağlıklı, akraba evliliği yoktu. Kardeşlerinde boy kısalığı öyküsü yoktu. Hedef boyu 173,5 cm -0,84 SDS olan olgunun boyu:125 cm -3,35 SDS, ağırlığı 25,7 kg -2,56SDS, hedef boyu 173,5 cm -0,84 SDS uyumlu olan idi. Frontal bossing ve ince yüz yapısı olan olgunun puberte muayenesi tanner evre II, diğer sistem muayenelerinde özellik yoktu. Kemik yaşı 9 yaş ile uyumluydu IGF-1 74 ug/L (SDS: -2,8), IGF-3:2446 mg/L (SDS: -1,5). Büyüme hormonu uyarı testlerinde (Klonidin ve L-Dopa) pik yanıtlar sırası ile 15,4 ng/mL ve 17,7 ng/mL saptandı. Yıllık büüme hızı 4 cm, IGF-1 jenerasyon testinde ΔIGF-1 188ng/ml Δ GFBP3 580 saptanan olguya idiyopatik boy kısalığı tanısı ile büyüme hormonu tedavisi başlandı. Moleküler genetik analizde STAT-5B geninde heterozigot (c-709-3C>G)non sense VUS varyant saptandı.İmmün disregülasyon açısından değerlendirildiğinde Immunglobulinler ve lenfosit subgrup analizi normal saptandı.Altı aylık BHRT sonrasında 12 yaş 11 aylık, Tanner evre III iken boyu:133,4 cm -3,08 SDS yıllık büyüme hızı 7,3 cm/yıl olup, IGF-I değerlerinde düzelme izlendi (IGF:212,5 ug/L -1,67 SDS,IGFBP3:4350 mg/L -1,08 SDS) Sonuç Ağır boy kısalığı ve immün disregülasyon olan olgularda STAT 5B mutasyonu düşünülmelidir. Ancak heterozigot STAT5B mutasyonlarında immün disregülasyon bulguları ve /veya büyüme hormonu duyarsızlığı olmaksızın ağır boy kısalığı izlenebilir.Bu olgulara BHRT şansı verilmelidir

Anahtar Kelimeler: STAT5B, ağır boy kısalığı, immün disregülasyon

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-095]

Turner Sendromu Tanılı Çocuklarda Büyüme Hormonu Tedavisine Yanıtta IGF-1 Düzeyleri Önemli Mi?

Sevin Dobur[1], Eren Er[2], Samim Özen[3], Damla Gökşen[3], Şükran Darcan[3]

[1]İzmir Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[3]İzmir Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Turner sendromunda (TS) büyüme hormonu (BH) tedavisine yanıt farklılıklar göstermektedir. Bu çalışmada TS'li çocuklarda, final boya etkisi olan faktörlerin incelenmesi, özellikle IGF-1 değerleri arasındaki kişisel farklılıkların belirlenmesi ve bireysel tedavi stratejilerinin oluşturulması amaçlanmaktadır. **Gereç-Yöntem:** 2000-2022 yılları arasında BH tedavisi başlanan ve tedavisi tamamlanan 25 olgunun arşiv dosyaları incelenerek, oksolojik, klinik ve laboratuvar bulguları kaydedildi. **Bulgular:** BH tedavisi başlama yaşı: 9,74±2,35 yıl, tedavi başlangıcında ortalama boy: 118,28±11,98 cm, (-2,99±1,40), tedavi süresi: 5,40 (2,06-9,81) yıl olarak bulundu. BH tedavisi sonunda ortalama boy 149,30±5,9 cm, (SDS -2,02±0,94) saptandı. BH başlangıcındaki boy, erken büyüme yanıtı ve final boy ile korele idi. (r: 0,406, p: 0,044 ve r: 0,482, p: 0,015). BH tedavisi başlangıcında ortalama IGF-1 SDS: 0,57±2,30 olarak bulundu, tedavinin 3. ayında pik yaparak sonrasında kademeli olarak azalma gösterdiği ama yine de tedavi öncesine göre artmış olduğu (12. ayda 3,92±3,99 SDS, tedavi bitiminde 2,69±3,31 SDS) görüldü. IGF-1 değerlerinin değişimi ile erken dönem boy SDS değişimi arasında korelasyon saptanmadı (r: -0,277, p:0,266). Karyotip özelliğinin, erken büyüme cevabına ve final boya etkisi olmadığı saptandı. Hedef boy ile final boy arasında istatistiksel olarak anlamlı bir korelasyon saptanmadı (r: 0,268, p:0,196). **Sonuç:** Bu çalışma TS'li olgularda BH tedavisine yanıtın yönetilmesinde IGF-1 düzeylerinin önemini göstermiş; IGF-1 değişimi ile boy değişiminin korelasyonunu ortaya koymuştur. Prospektif ve daha fazla hasta katılımının olduğu çalışmalar ile büyüme yanıtını etkileyen faktörlerin tespit edilmesi ve mümkünse değiştirilmesi tedavi başarısını etkileyecek, kişiye yönelik bireysel tedavi stratejilerinin oluşturulmasına yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Turner Sendromu, boy kısalığı, büyüme hormonu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-096]

Nadir Bir Boy Kısalığı Nedeni: Alazami Sendromu

Rabia Meral[1], Bumin Nuri Dündar[2], Seyran Bulut[1], Eren Er[1], Berna Eroğlu Filibeli[1], Özgür Kırbıyık[1]

[1]S.B.Ü Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İzmir
[2]İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, İzmir

Alazami sendromu kısa boy, dismorfik yüz özellikleri (üçgen yüz, geniş burun, geniş ağız, dolgun dudaklar, geniş aralıklı dişler, derin yerleşimli gözler), zeka geriliği ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Kromozom 4q25 üzerindeki LARP7 genindeki homozigot veya bileşik heterozigot mutasyondan kaynaklanır.

Olgu Sunumu
9 ve 5 yaşlarındaki iki kız kardeş zeka geriliği, epileptik nöbet nedeniyle çocuk nörolojisinde takipliyken ağır boy kısalığının olması üzerine çocuk endokrinoloji polikliniğinde değerlendirildi. Her iki kız kardeşte üçüncü derece akrabalık ve miadında düşük doğum ağırlığı öyküsü mevcuttu. Her ikisi de mikrosefalik, düşük ağırlık-boy persentillerine sahip, ağır konuşma geriliği, üçgen yüz şekli, geniş burun, derin gözler ve geniş aralıklı dişlere sahipti. 9 yaşında kız hastanın fizik muayenesinde ağırlık: 15 kg (-4.07 SDS), boy: 112 cm (-3.16 SDS) ve puberte tanner evre 1 ile uyumluydu. 5 yaşında kız kardeşin fizik muayenesinde ağırlık: 13.5 kg (-2.32 SDS), boy: 94 cm (-3.31 SDS) ve puberte evre 1 ile uyumluydu, hedef boy: 155.5 cm (-1.12 SDS) olarak belirlendi. Her iki olguya Her iki olguya kkaryotip, mikroarray analizleri analizleri ve kalıtsal panel normal bulunduğu için tüm ekzom dizi analizi (WES) yapıldı, LARP7 geninde homozigot c.946C>T mutasyon saptandı ve Alazami Sendromu tanısı konuldu. Alazami Sendromu ağır boy kısalığının nadir bir nedenidir, akraba evliliklerinin yüksek olduğu toplumlarda görülme sıklığının artması beklenmektedir. Etkilenen aileler için genetik danışmanlık önemlidir. Yönetim, yaşam boyu takip ile multidisipliner olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Alazami sendromu, boy kısalığı, mental motor retardasyon

olgu 1-2



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-097]

Büyüme Hormonu (BH) Tedavisi Alan İntrakraniyal Tümörlü Olguların Uzun Dönem Tedavi Sonuçları

Meliha Pınar Cengiz[1], Merve Cantürk[1], Hande Nur Karavar[1], Doğuş Vurallı Karaoğlan[1], Onur Gözmen[1], Gizem Çilsaat[2], Mustafa Tezer Kutluk[2], Elmas Nazlı Gönç[1], Zeynep Alev Özön[1]

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji BD
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD

Giriş: İntrakraniyal tümörlü olgularda büyüme hormonu eksikliği (BHE) tümöre veya tedaviye bağlı gelişebilir. Bu hastalarda BH kullanım endikasyon ve komplikasyonları tümörün tipine veya uygulanan tedaviye göre değişmektedir. Halen çoğu klinisyenin intrakraniyal tümörlü olgularda BH kullanımına ilişkin çekincesi vardır.

Amaç: Bu çalışmada, BHE olan kraniyofarenjiom dışındaki intrakranyal tümörlü olgularda remisyon döneminde uygulanan BH tedavisinin etkinlik ve güvenliliğinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: 1990-2022 yılları arasında BH tedavisi alan 978 hasta geriye dönük tarandı, kraniyofarenjiyoma dışında intrakraniyal tümörü olan ve erişkin boya (EB) ulaşan 23 olgudahil edildi. Tedavi başlangıcında, birinci, ikinci ve tedavinin tamamlandığı yıldaki oksolojik veriler kaydedildi. Hedef boy (HB), tedavi başlangıcındaki tahmini erişkin boy (TEB) ve erişkin boy (EB) hesaplandı. Olgular büyüme hızı, tedaviye yanıt ve yan etkiler bakımdan incelendi.

Sonuçlar: Çalışmaya dahil edilen 23 (9 kız) olgunun (5 medülloblastom, 4 Langerhans hücreli histiositoz-LHH, 2 germ hücreli tümör, 2 optik gliom, 2 pineablastom, 3 astrositom; ayrıca birer ependimoblastom, koroid pleksus tümörü, menenjiom, melanositik tümör, rabdomiyosarkom), malignite tanı ortanca yaşı 5,9 (1-13,5), remisyon ortanca yaşı 6,4 (2,5-13,9)'tü. 16 hasta ortanca 3 ay kemoterapi almıştı. 17 hastaya cerrahi, 19'una radyoterapi uygulanmıştı. 17 olguda çoklu hipofiz hormon eksikliği, birinde puberte prekoks saptandı. Remisyondan ortanca 4,1 yıl sonra (0,2-10,5), ortanca 11,8 yaşta (4,5-15,5), BH 230 mcg/kg/hafta dozda, ortanca 2,6 yıl (0,8-11) verildi. Tedaviden önce ortanca boy SDS -2,3 (- 4,8 - 0,2), TEB-SDS -1,1 (-5,9-2,5), HB-SDS -1,6 (-1,8-1,5)'ydı. Tedaviyle boy SDSarttı ($p<0.001$); EB-SDS ortanca -1,3 (-4,8-0,6)'tü ve HB- SDS ile benzerdi ($p=0.091$).

Kraniyospinal radyoterapi alan bir medulloblastom, bir pinealoblastom olgusunda orantısız büyüme, bir germ hücreli tümörde skolyoz, bir medulloblastomda IGF-1 + 2 SDS'ye yükseldiğinden BH kesildi. Bir LHH'de nüks nedeniyle tedaviye ara verildi, 1,2 yıl sonra BH yeniden başlandı. Üç olguda aile tedaviyi kendi kesti.

Sonuç: İntrakraniyal tümörlü olgularda BH'nin hedef boya erişme açısından faydalı olup yan etkiler yakın izlenerek tedavi güvenle verilebilir.

Anahtar Kelimeler: Büyüme hormonu eksikliği, boy kısalığı, intrakraniyal kitle, remisyon

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-098]

Ankara Şehir Hastanesi'nde Yeni Açılan Çocuk Obezite Merkezinin Kısa Dönem Verileri

Keziban Toksoy Adıgüzel, Pınar Kocaay, Gönül Büyükyılmaz, Süha Atasoy, Aylin Kılınç Uğurlu, Emregül Işık, Derya Tepe, Fatih Gürbüz, Esra Çöp, Mehmet Boyraz

Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji, Ankara

Amaç:
Obezite, sağlığı bozacak şekilde vücutta aşırı yağ birikimi ile karakterize, dünya sağlığını tehdit eden çağın hastalığıdır. Bu olguların erken yaşta pediatri odaklı multidisipliner merkezlerde takip edilmesi gelişebilecek metabolik ve psikososyal komorbiditelerin önlenmesi açısından önemlidir. Bariatrik cerrahi adolesan obezitesinde sıklığı giderek artan bir tedavi yöntemidir. Çalışmada obezite merkezine başvuran hastaların 6 aylık sonuçları sunulmuştur.

Yöntem:
Tek merkezli,retrospektif,gözlemsel çalışmada çocuk endokrin polikliniklerinden çocuk obezite merkezine yönlendirilen 9-18 yaş arasında, vücut kitle indeksi >35 kg/m2 olan olgular çalışmaya dahil edilmiştir. Obeziteye sebep olacak ilaç kullanan, endokrin hastalığı olan, sendromik obez ya da monojenik obez olgular çalışma dışı bırakılmıştır. Hastaların fizik muayeneleri, metabolik verileri, radyolojik, kardiyak ve psikiyatrik değerlendirme sonuçları analiz edilmiştir.

Bulgular:
Ekim 2021 – Mayıs 2022 tarihleri arasında çocuk obezite merkezine yönlendirilen 62 hasta değerlendirilmiştir. Olguların 39'u kız (%66,2), 23'ü erkek (%37,1); ortalama yaş 14,5; ortalama vücut kitle indeksi 38,6 kg/m2 idi. Bozulmuş açlık glukozu 2 olguda (%3,2), bozulmuş glukoz toleransı 4 olguda (% 6,45) saptandı.11 olguya (%17,7) hipertansiyon nedeniyle antihipertansif başlandı. 50 hastada (%80,6) hepatosteatoz vardı. Bu olguların %42'sinde evre 1, %36'sında evre 2, %22'sinde evre 3 hepatosteatoz saptandı. 9 hastada (%14,5) obstrüktif uyku apnesi semptomları olup polisomnografi yapılması planlandı. Çocuk psikiyatrisi tarafından değerlendirilen hastaların 17 'sinde psikiyatrik bozukluk saptandı. 2 hastaya obezite cerrahisi yapıldı.2 hastaya daha obezite cerrahisi planlandı. Obezite cerrahisi yapılan olgulardan biri takibine devam etmiyor, diğeri ise 6.ayın sonunda 32,5 kg verdi, vücut kitle indeksi 53,6 'dan 41,5'e geriledi.

Sonuç:
Adolesan obezitesi, metabolik sendrom, ortopedik hastalıklar, psikiyatrik bozukluklar açısından önemli bir risk faktörüdür. Yaşam tarzı değişikliği ve medikal tedavilerden fayda görmeyen, seçilmiş olgularda obezite cerrahisi uygulanabilir. Obezite cerrahisi farkındalığının artması morbid obez olguların erken dönemde bu merkezlere ulaşımını artıracaktır.

Anahtar Kelimeler: Obezite, metabolik sendrom, obezite cerrahisi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-099]

Obez Çocuk ve Adolesanlarda, OGTT Sırasında 1.saat Plazma Glukoz Konsantrasyonunun, Beta Hücre Fonksiyonları ve Kardiyometabolik Parametrelerle İlişkisinin Değerlendirilmesi

Eda Mengen, Seyit Ahmet Uçaktürk

Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü, Ankara

Amaç: Biz çalışmamızda oral glukoz tolerans testinde 1.saat plazma glukoz seviyesi ile konvansiyonel glisemik parametreler, beta hücre fonksiyonlarını değerlendiren indeksler ve kardiyometabolik risk faktörleri ile ilişkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Materyal-Metod: Çocuk Endokrinoloji polikliniğinde takip edilen ve standart OGTT uygulanan 532 obez hastanın kayıtları geriye dönük olarak değerlendirildi. Hastaların tamamı OGTT verilerine göre, 1.saat plazma glukoz konsantrasyonu <155 mg/dl (n=329) ve >=155 mg/dl (n=203) olarak iki gruba ayrıldı. Normal glukoz toleransına (NGT) sahip olgularda, 1.saat PG seviyesine göre iki gruba ayrıldı, 218 1.saat düşük NGT'lı hasta (<155 mg/dl) ve 53 1.saat yüksek NGT'lı hasta (>=155 mg/dl).

Bulgular: 1.saat düşük NGT'lı (<155 mg/dl) bireyler ile 1.saat yüksek NGT'lı (>=155 mg/dl) bireylerin Lipit profili arasında istatistiksel olarak anlamlı fark vardı (p<0,001). 1.saat yüksek NGT'lı (>=155 mg/dl) bireylerin Total Kolesterol, LDL Kolesterol, Trigliserit değerleri daha yüksek iken HDL Kolesterol değerleri daha düşük bulundu. Beta hücre fonksiyonlarını değerlendiren indeksler, 1.saat düşük NGT'lı (<155 mg/dl) bireylerde anlamlı olarak daha yüksekti.

Sonuç: Sonuç olarak, OGTT sırasında 1 saatte 155 mg/dL'ye eşit veya üzerinde bir plazma glukoz konsantrasyonu, insülin duyarlılığı ve β-hücre fonksiyonundaki değişiklikler ile karakterize edilen daha kötü bir klinik fenotip ile ilişkilidir. Bu nedenle, bu eşik değer, NGT'li obez genç insanlarda prediyabetin ilerlemesini öngörebilir.

Anahtar Kelimeler: 1-saat plazma glukoz seviyesi, beta hücre işlevi, obezite, Oral glukoz tolerans testi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-100]

Obez Çocuk VE Adölesanlarda Tiroid Fonksiyonlarının Değerlendirilmesi

Abdullah Kılavuz[1], Ayşe Derya Buluş[2], Yüksel Yaşartekin[2], Uğur Ufuk Işın[1]

[1]Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Ankara
[2]Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara

Amaç: Bu çalışmada obez ve normal kilolu çocukları tiroid fonksiyonları açısından kıyaslamayı ve tiroid hormonlarının antropometrik ölçümler, kan lipid düzeyleri ve insülin direnci gibi parametreler ile olan ilişkisini aydınlatmayı amaçladık. Gereç ve Yöntemler: Bu çalışmada, SBÜ Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji ve Sağlam Çocuk polikliniklerine 1 Mart 2021 ile 1 Mart 2022 yılları arasında başvuran hastaların dosyası retrospektif olarak tarandı. 320'si obez 217'si normal kilolu olmak üzere toplam 537 hasta çalışmaya dâhil edildi. İki grubun demografik verileri, antropometrik ölçümleri, serbest tiroid hormonları, TSH, total kolesterol, HDL, LDL, trigliserid düzeyi, tiroid ve karaciğerin ultrasonografik görüntüleme bulguları karşılaştırıldı. Bulgular: Obez çocukların ortanca yaşları 12, normal kilolu çocukların ortanca yaşı 11,83 olarak bulundu. Obez çocukların sT3, TSH ve sT3/sT4 oranı normal kilolu çocuklara oranla anlamlı düzeyde daha yüksek bulundu. Obez çocuklarda tiroid volümü normal kilolu çocuklara oranla anlamlı düzeyde daha yüksek bulundu. Obez çocukların %47,1'inde tiroid parankiminde hipoekoik heterojenite saptanırken bu oran normal kilolu çocuklarda %11,7 idi. Obez çocuklarda hepatosteatoz görülme oranı %56,3 iken bu oran normal kilolu çocuklarda %6,6 idi. Çalışmaya dâhil edilen obez çocukların %14'ünde, normal kilolu çocukların ise %2,3'ünde subklnik hipotiroidi görüldü. Subklinik hipotiroidisi olan obez çocuklarda trigliserid düzeyi, ötiroid obez çocuklara oranla anlamlı düzeyde daha yüksek saptandı. Sonuç: Obez çocuklarda subklinik hipotiroidi görülme sıklığı normal kilolu çocuklara göre anlamlı düzeyde yüksek saptandı. Obezite nedeniyle poliklinik başvurusunda bulunan çocuklarda, sT4 düzeyi normal aralıklarda iken TSH düzeyinin 4,5-10 mU/L aralığında olduğu ılımlı TSH yüksekliklerinde, medikal tedaviye başlama kararı vermek için acele edilmemesi, tedavide ilk basamak olarak hastanın yaşam tarzında ve beslenme alışkanlıklarında yapılacak değişikliklerle kilo kaybının hedeflenmesi gerektiğini düşünmekteyiz. Çalışmamızda, obez çocukların %47,1'inde tiroid otoantikorları negatif olduğu halde tiroid bezinin ultrasonografik görüntülemesinde parankimde hipoekoik heterojenite saptanmıştır. Bu nedenle, obez çocuklarda görülen parankim hipoekojenitesi ve heterojenitesi, otoimmün tiroidit açısından güvenilir bir uyarıcı değildir.

Anahtar Kelimeler: obezite, çocuk, subklinik hipotiroidi, tiroid volümü, tiroid fonksiyon testi

Hastaların Tiroid Hormonları Açısından Karşılaştırılması

	Vaka Grubu (n:320)				
	n	X ?±SS Ort. (Min-Maks)	n	X ?±SS Ort. (Min-Maks)	p
sT3 (ng/dL)	239	3,51±0,49 3,58(2,43-6,30)	189	3,07±0,45 3,08(2,07-4,33)	<0,001
sT4 (ng/dL)	320	0,98±0,1 0,96(0,76-1,32)	217	1,02±0,12 0,96(0,76-3,88)	0,143
sT3/sT4 oranı	239	3,62±0,59 3,58(2,26-6,49)	189	3,05±0,51 3,02(0,88-4,60)	<0,001
TSH (mU/mL)	320	3,03±1,86 2,62(0,17-17,10)	217	1,92±0,86 1,80(0,50-5,06)	<0,001

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-101]

Obez Çocuk ve Ergenlerde Serum D Vitamini Düzeylerinin İnsülin Direnci, Hepatosteatoz ve Hipertansiyon ile İlişkisi

Hüseyin Anıl Korkmaz[1], Vatan Barısık[2], Dinçer Atila[3], Fulya Coşkunol[4], Serra Alçı[5], Yasin Ertuğ Çekdemir[6], Derun Torlak[7], Behzat Özkan[1]

[1]Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Endokrinoloji Bölümü, İzmir, Türkiye.
[2]Metropol Tıp Merkezi
[3]Menemen Aile Sağlığı Merkezi
[4]Manisa Şehir Hastanesi
[5]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[6]Dokuz Eylül Üniversitesi
[7]Acıbadem Üniversitesi

Giriş: Bu çalışma, obez çocuk ve ergenlerde serum D vitamini düzeylerinin insülin direnci, hipertansiyon ve yağlı karaciğer hastalığı (FLD) ile ilişkisini araştırmak için planlandı.

Yöntem: Çocuk Endokrinoloji Kliniğine başvuran 5-18 yaş arası 678 hastanın tıbbi kayıtları geriye dönük olarak incelendi. D vitamini eksikliği ve yetersizliği olan 678 obez hasta (vücut kitle indeksi (BMI) yaş ve cinsiyete göre >95. persentil) klinik çalışmaya alındı. Değerlendirme, yağlı karaciğer hastalığı için antropometrik ölçümler, biyokimyasal parametreler ve ultrasonda saptanan yağlı karaciğer hastalığı derecesinden oluşuyordu. D vitamini eksikliği veya eksikliğinin insülin direnci, hipertansiyon ve FLD dahil olmak üzere metabolik komplikasyonlarla ilişkili olup olmadığını belirlemek için korelasyon testleri kullanıldı.

Bulgular: Düşük serum 25(OH) Vitamin D seviyeleri ile HOMA-IR, yüksek sistolik ve diyastolik kan basıncı (SBP ve DBP) ve FLD arasında anlamlı ilişki saptandı (HOMA-IR; r = 0.68, p < 0.0001, SBP; r = 0.34, p < 0,001, DBP; r = 0,62, p < 0005, FLD; r = 0.12, p < 0002). Düşük serum 25(OH) D vitamini seviyeleri, ürik asit (p < 0,001, r = 0.62), derece 1 hepatosteatoz (p < 0,001, r = 0,56), derece 2 hepatosteatoz (p < 0,0001, r = 0.48) ve 3. derece hepatosteatoz (p < 0.0001, r = 0.12) ile anlamlı şekilde negatif korelasyon gösterdi. Benzer şekilde, yetersiz serum 25(OH) Vitamin D düzeyleri ürik asit (p < 0.01, r = 0.26), evre 1 hepatosteatoz (p < 0.01, r = 0.72), evre 2 hepatosteatoz (p < 0.01, r = 0.35) ve evre 3 hepatosteatoz (p < 0.001, r = 0.24) ile negatif korelasyon gösterdi.

Sonuç: Çalışmamız D vitamini eksikliği ve yetersizliği olan obez çocuklarda, insülin direnci, hipertansiyon ve yağlı karaciğer hastalığının gelişme riskinin yüksek olduğunu gösterdi.

Anahtar Kelimeler: yağlı karaciğer hastalığı, insülin direnci, D vitamini eksikliği

D Vitamini Eksikliği ve Yetersizliği olan Hastaların Klinik Bulgularla İlişkisinin Korelasyonu

		BMI	BMI SDS	İnsulin	HOMA-IR	Triglyceride	Cholesterol	HDL	LDL	SBP	DBP
Vitamin D deficiency	r	0.52	0.53	0.57	0.68	0.54	0.47	0.59	0.61	0.34	0.62
	p	0.0001	0.001	0.0001	0.0001	0.005	0.01	0.001	0.001	0.001	0.005
Vitamin D insufficiency	r	0.69	0.67	0.54	0.72	0.46	0.14	0.48	0.3	0.29	0.74
	p	0.001	0.001	0.005	0.000	0.01	0.47	0.01	0.01	0.003	0.01

BMI: body mass index, HOMA-IR: homeostatic model assessment-insulin resistance, LDL: low-density lipoprotein, HDL: high-density lipoprotein, SBP: systolic blood pressure, DBP: diastolic blood pressure

D Vitamini Eksikliği ve Yetersizliğinin serum ürik asit düzeyi ve yağlı karaciğer hastalığının derecesi ile ilişkisi

		Ürik asid	Evre 1	Evre2	Evre 3	Normal USG
D vitamini eksikliği	r	0.62	0.56	0.48	0.12	0.78
	p	0.001	0.005	0.0003	0.0002	0.12
D vitamini yetersizliği	r	0.26	0.72	0.35	0.24	0.84
	p	0.01	0.05	0.02	0.001	0.16

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-102]

Metabolik Olarak Sağlıklı Obez(MSO) ve MSO Olmayan Obez Çocuk ve Adolesanlarda Hepatik ve Metabolik Göstergelerin Karşılaştırılması

Riham Mohamad[1], Halil İbrahim Ada[2], Aydilek Dağdeviren Çakır[3], Ahmet Uçar[3]

[1]SBÜ, Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
[2]SBÜ, Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Radyoloji Kliniği, İstanbul
[3]SBÜ, Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Çocuk Endokrin Kliniği, İstanbul

Amaç: Metabolik olarak sağlıklı obez (MSO) olma sıklığı pediatrik obez olgularda değişen sıklıkta bildirilmiştir. Bazı obez olgularda gözlenen metabolik olarak sağlıklı fenotipin nedenleri net değildir.Çalışmamızda obez olgularda MSO olma sıklığını belirlemek ve MSO olma durumu ile serum ürik asit düzeyi, HOMA-IR, serum alanin transaminaz (ALT) düzeyi, pediatrik alkolik olmayan yağlı karaciğer hastalığı fibrozis skoru"pediatric non-alcoholic fatty liver disease fibrosis score" (PNFS) ve demografik özellikler arasındaki potansiyel ilişkilerin değerlendirilmesini amaçladık. Gereç-Yöntem: 7-18 yaş arasında ardışık 251 (125'i kız) obez çocuk ve adölesan prospektif ve kesitsel olarak değerlendirildi. Olguların metabolik sendrom (MetS) tanısı Uluslararası Diyabet Federasyonu kriterlerine göre konuldu. Metabolik olarak sağlıklı obez olma durumu Damanhoury kriterlerine göre tanımlandı. Tüm olgularda çeşitli metabolik değişkenler ölçüldü, HOMA-IR ve z=1,11+(0,34*√ (ALT)+0,002*ALP)–(1,1*log(-trombosit sayısı))–(0,02*GGT) formülü kullanılarak PNFS değeri hesaplandı. Metabolik olarak sağlıklı obez olgular ile MSO olmayan obez olguların demografik ve laboratuvar verileri karşılaştırıldı. İstatistiksel analizlerde p<0,05 düzeyi anlamlı kabul edildi. Bulgular: Olguların medyan yaşı 12,5 (7,0-17,0 yıl) yıl idi.Metabolik sendrom tanısı 52 (%20,7)olguya konuldu. Olguların 103'ü (%41) MSO olarak tanımlandı. Metabolik olarak sağlıklı obez olguların biri MetS kriterlerini taşıyor idi. Metabolik olarak sağlıklı obez olguların MSO olmayanlara göre yaşları daha küçük ve bel çevresi (BÇ) ölçümleri daha düşük idi (p □ 0,05). Metabolik olarak sağlıklı obez olguların HOMA-IR değerleri MSO olmayanlara göre daha düşük idi (p=0,0001).Hiperürisemi, hipertransaminazemi ve PNFS olasılık değerlerinin >=%8 olma sıklıkları MSO olan ve MSO olmayan obez olgular arasında benzer idi(p<0,05). Metabolik sağlıklı olma durumunu etkileyebilecek olası değişkenler lojistik regresyon analizi ile değerlendirildiğinde,BÇ (β=1,03) ve HOMA-IR (β=1,66) anlamlı faktörler olarak bulundu (Nagelgerke R2= 0,142). Araştırılan demografik faktörlerin hiçbiri MSO olma durumu ile ilişkili değildi.

Sonuç: Kohortumuzda MSO olma sıklığını oldukça yüksek bulduk. Metabolik olarak sağlıklı olgular ile MSO olmayan olgular arasında hiperürisemi, hipertransaminazemi ve yüksek karaciğer fibrozis skoru sıklığı açısından fark olmaması nedeni ile MSO'yu tanımlayan kriterlerin geçerliliğini yeniden değerlendirmeyi gerektirebilir.

Anahtar Kelimeler: metabolik, obezite, PNFS, ürik asit, alanin transaminaz

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-103]

POMC Geninde Heterozigot Patojenik Varyantı Olan Monogenik Obezite Olgusu

Aydilek Dağdeviren Çakır[1], Simge Eren[1], Ümran Çetinçelik[2], Ahmet Uçar[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik, İstanbul

Proopiomelanakortin (POMC) eksikliği monogenik obezite nedenlerindendir. POMC'nin parçalanması ile oluşan Beta ve alfa-MSH hipotalamusta bulunan MC4R'ne bağlanarak enerji dengesini ve iştahı kontrol eder. POMC geninde homozigot patolojik varyantı olan olgularda adrenal yetmezlik, hiperfajinin eşlik ettiği morbid obezite, açık cilt rengi ve kızıl saç gözlenirken, heterozigot olgularda tipik klinik bulgular gözlenmez. Fakat obeziteye yatkınlık bildirilmiştir. Burada POMC geninde heterozigot varyant saptanan hiperfajinin eşlik ettiği şiddetli obezitesi olan bir olgu sunulmuştur.
Olgu
4 yaş 9 aylık kız, obezite ve aşırı yeme isteği yakınmaları ile başvurdu. Aralarında akraba evliliği olmayan ebeveynlerden miadında 3100 gram ağırlığında doğan olgunun kilo alımının 2 yaşından beri fark edilir olduğu öğrenildi. Özgeçmişinde kronik hastalık ve ilaç kullanım öyküsü yoktu. Fizik bakıda; Boy: 121 cm (2,9SDS), vücut ağırlığı: 43,1 kg (+5,6 SDS), VKİ: 29,4 kg/m2 (+4,3 SDS) ile obez idi, pubertesi Tanner Evre 1 idi. Kan basıncı normaldi. Sistemik muayenesi olağandı. Metabolik değerlendirmesinde glukoz ve lipid düzeyleri ve karaciğer işlevleri normaldi. Ultrasonografide karaciğerde evre 1 hepatosteatoz saptandı. Kemik yaşı 5 yaş 9 ay idi. Erken başlangıçlı, şiddetli, hiperfajinin eşlik ettiği obezitesi olan olguda monogenik sendromik obezite düşünüldü. Yeni nesil dizilime yöntemi ile çalışılan gen panelinde POMC geninde heterozigot NM-000939:c.662A>G(p.Tyr221Cys) missense varyant saptandı. Aile taramasında aynı varyant babada da saptandı. Babada da obezite öyküsü olduğu, fakat diyet ve egzersiz yaparak zayıfladığı öğrenildi. POMC genindeki heterozigot p. Tyr 221Cys varyantına ilişkin fonksiyonel analiz çalışmalarında, bu varyantın β-MSH'ın 3 boyutlu protein yapısını bozarak, β-MSH'ın MCR4'e bağlanmasını ve reseptör aktivasyonunu önlediği saptandı. Aynı çalışmada p. Tyr 221Cys varyantını taşıyan obez olgularda MC4R eksikliği olgularındaki gibi hiperfaji ve lineer büyüme artışının olduğu gösterildi(1). Olgumuzda da obeziteye eşlik eden lineer büyüme artışı ve hiperfaji mevcuttu.
Sonuç
İkincil olmayan erken başlangıçlı ağır obez olgularda kayda değer fenotipik bulgular olmasa da monojenik obezite gen panelinin çalışılması önemlidir. Moleküler genetik tanının konulması olgunun alternatif tedaviler açısından değerlendirilmesini sağlar.

Anahtar Kelimeler: monogenik obezite, POMC geni, p. Tyr 221Cys varyant

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-104]

Beden kitle indeksi ile koku fonksiyonları arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi

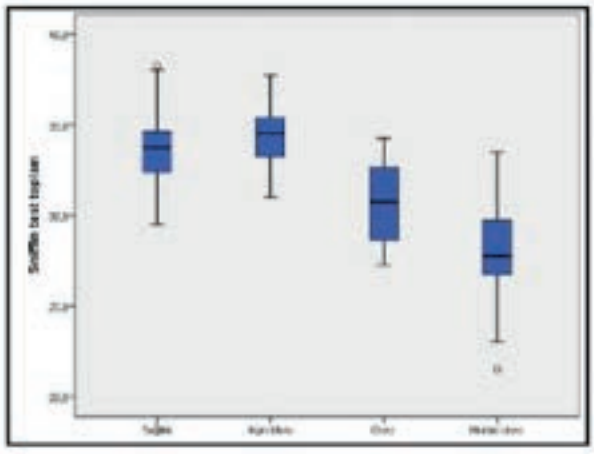
Mehmet Ali Kopan, Murat Karaoğlan, Emel Hatun Aytaç, Dila Tuğçe Kopan

Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji, Gaziantep

Amaç: Organizmaların enerji dengesi, duyusal ve metabolik faktörler tarafından belirlenen, birbiriyle etkileşime giren çok yönlü karmaşık süreçlerle sağlanır. Bu çalışma, duyusal kontrolün bir göstergelerinden biri olarak koku alma fonksiyonları ile vücut enerji depolarının bir göstergesi olan vücut kitle indeksi (BKİ) arasındaki potansiyel ilişkiyi ortaya koymaya odaklanmıştır. Gereç veYöntemler: Çalışma prospektif olarak tek merkezde ve kesitsel olarak gerçekleştirildi. Katılımcılar 11-18 yaş arası çocuklardı. Fazla kilolu, obezite ve morbid obezlerden oluşan 57 çocuk çalışma grubunu, normal kilolu 19 çocuk ise kontrol grubunu oluşturdu. Gruplara göre BMI Z-skoru;-2<BMI Z-skoru<=1 normal ağırlık, 1<BMI Z-skoru<=2 aşırı kilolu, 2<BMI Z-skoru<2.33 obez 2.33<=VKI Z-skoru morbid obez olarak gruplandırıldı. Tüm katılımcıların tıbbi kayıtlarından belirlenen biyokimyasal parametreler kaydedildi. Eşik, ayrım ve tanımlama modüllerini içeren "Sniffin' Sticks" koku testi uygulandı. Çalışma ve kontrol gruplarının sonuçları karşılaştırıldı. Bulgular: Çalışma grubunu(n=57) fazla kilolu(n=19), obez(n=16), morbid obez(n=22) lerden oluşmakta idi. Gruplar arasında"Sniffin' Sticks"skorları karşılaştırıldığında, hem normal hem de aşırı kilolu hastalarda ortalama toplam skorlar obez ve morbid obez hastaların değerlerinden daha yüksekti (sırasıyla, p=0,004,p<0,001,p<0,001, p=0,004,p<0,001, p<0,001). Benzer şekilde obez hastaların ölçümleri de morbid obez hastaların değerlerinden daha yüksek saptandı (p=0,005). Ortalama koku fonksiyonu toplam puanları kadınlarda erkeklere göre daha yüksekti (p=0.044). Koku alma işlevleri ile VKİ arasında güçlü-negatif bir ilişki bulundu (r=-0.625). Olfaktör fonksiyonlar ve metabolik değişkenler arasındaki ilişkiler total kolesterol ile zayıf-negatif, kadınlarda LDL ile orta-negatif (sırasıyla, r=-0.346, r=-0.445) ve zayıf-negatif, HOMA ile ve insülin ile orta-negatif idi. erkekler (sırasıyla, r=-0.393,r=-0.424). Sonuç: Bu çalışmada, morbid obez çocuklarda koku fonksiyon kapasiteleri normal kilolu, fazla kilolu ve obez çocuklara göre daha düşüktü, koku alma yetenekleri ile VKİ arasında güçlü, negatif bir ilişki vardı. Ek olarak, Kız çocuklarda erkeklere göre koku fonksiyon kapasitelerinin yüksek olduğunu ortaya koymaktadır. Bu bulgular koku kontrolünün enerji dengesini sağlamak için Vücut Kitle İndeksi'ne bağlı olarak çift yönlü, değişken ve dinamik bir karaktere sahip olduğunu ek olarak koku yeteneklerinde cinsel dimorfizme sahip olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: koku fonksiyon testleri, obezite, beden kitle indeksi

Gruplar Arasında Koku Testi Toplam Değerleri Dağılımı



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-105]

Obez Çocuk ve Adolesanların Non-alkolik Yağlı Karaciğer Hastalığında Monosit/Yüksek Yoğunluklu Lipoprotein Oranının Klinik Parametreler ve Ultrasonografi ile Korelasyonu

Nurdan Fidan[1], Havva Nur Peltek Kendirci[2], Atakan Comba[3]

[1]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çorum
[2]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Çorum
[3]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Çorum

GİRİŞ ve Amaç: Non-alkolik yağlı karaciğer hastalığı(NAYKH) obezite, dislipidemi, tip-2 diyabet, iskemik strok, ateroskleroz, hipertansiyon, kardiyak aritmi, kronik böbrek hastalığı gibi artmış kardiyo-metabolik bozukluk riski ile doğrudan ilişkilidir. Son yıllarda monosit/HDL oranı inflamasyon ve kardiovasküler belirteç olarak birçok hastalıkta araştırılmıştır. Çalışmamızda obez çocuk/adolesanlarda NAYKH tanısında monosit/HDL oranının non-invazif bir marker olarak kullanılabilirliğinin belirlenmesi ve karotis intima kalınlığıyla ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. **Gereç-Yöntem:** Hastanemiz Çocuk Gastroenterolojisi ve Çocuk Endokrinolojisi kliniklerine Kasım2020-Mart2021 tarihleri arasında kilo fazlalığı yakınması ile başvuran, vücut kitle indeksi yaş ve cinsiyetine göre>=2SD olan 6-18yaş hastalar çalışmaya dahil edildi. Olguların antropometrik verileri,hemogram,açlık kan şekeri,insülin,AST,ALT,LDL,HDL,trigliserid,total kolesterol düzeyleri incelendi, HOMA-IR ve monosit/HDL oranı hesaplandı, ultrasonografik olarak karaciğer bulguları ve karotis intima kalınlıkları kaydedildi. İstatistiksel analizler IBM SPSS Statistics for Windows 22.0 yazılımı ile gerçekleştirildi. **Bulgular:** Takvim yaşı 11,2±3,0(60-17,4) olan 157 obez hasta (%51,6'sı erkek) çalışmaya dahil edildi. Olguların %37,5'unda(n=59) ultrasonografik olarak hepatosteatoz mevcuttu. Hepatosteatozu olan grubun olmayan gruba göre yaş ortalamasının daha büyük(p=0,001), erkek cinsiyetin daha fazla (%74,5, n=44)(p=0,001), VKİ'nin daha fazla(p=0,001), trigliserid düzeyinin daha yüksek(p=0,003), HDL düzeyinin daha düşük(p=0,001), açlık kan şekeri, insülin ve HOMA-IR düzeylerinin daha yüksek(hepsinde p=0,001),AST ve ALT düzeylerinin daha yüksek(sırasıyla p=0,007, p=0,001), monosit/HDL oranının daha yüksek(p=0,003), ortalama intima media kalınlığının daha fazla(p=0,001) ve karaciğer boyutunun daha büyük(p=0,001) olduğu saptandı. Monosit/HDL oranı ile yaş, VKİ, insülin,HOMA-IR,AST,ALT düzeyleri,karaciğer boyutu ve ortalama karotis intima kalınlığı arasında pozitif(p<0,05), total kolesterol düzeyi ile negatif(p=0,014) korelasyon saptandı. Parametrelerin duyarlılığını ve özgüllüğünü tespit etmek ve uygun kesme değerini belirlemek için ROC eğrisi kullanıldı, NAYKH'nı belirleyen monosit/HDL oranı eşik değeri 14,32 olarak bulundu. **Sonuç:** NAYKH tanısında karaciğer biyopsisi altın standart olup, invaziv bir yöntem olması dolayısıyla; öykü, fizik muayene, laboratuvar tetkikleri ve görüntüleme yöntemlerinin yanısıra monosit/HDL oranının non-invazif bir marker olarak çocuk/adolesanların NAYKH tanısında ve karotis intima kalınlığıyla pozitif korelasyonu nedeniyle kardiyovasküler ve metabolik riskin belirlenmesinde kullanılabileceği sonucuna varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: obezite, hepatosteatoz, steatohepatit

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-107]

Obezitesi olan çocuklarda metabolik sendromu öngörmede yeni bir indeks: Bel çevresi-trigliserit indeksi

Bahar Özcabı[1], Salih Demirhan[2], Özden Aksu[3], Hatice Öztürkmen Akay[4], Ayla Güven[5]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul; Memorial Bahçelievler Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Haydarpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İstanbul; Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İstanbul
[5]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul; Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Çocukluk çağında artan obeziteye bağlı olarak metabolik sendrom (MS) sıklığı da artmaktadır. Çocuklarda MS'in tanılandırılmasında, özellikle yaş gruplarına göre değişkenlik gösteren farklı ölçütler kullanılmaktadır. Amacımız bel çevresi-trigliserit indeksinin (WTI) çocuk ve ergenlerde MS'i öngörmedeki etkinliğini irdelemektir. **Gereç-Yöntem:** Bu çalışmaya 132 obezitesi olan çocuk ve ergen (68 kız) (6-17 yaş) dahil edildi. Boy, kilo, vücut kütle indeksi (VKİ), bel çevresi, ergenlik evresi, kan basıncı (TA) verileri ve biyokimyasal değerleri tıbbi kayıtlardan elde edildi. Standart sapma (SDS) ve yüzdelikler hesaplandı. WTI, bel çevresi (cm) x trigliserit düzeyi (mmol/L) formülü ile hesaplandı. Total kolesterol/HDL-kolesterol indeksi (TK/HDL-K) hesaplandı. Hepatosteatoz varlığı ultrasonografi ile gösterildi (n=130). Olgular 6-10 yaş arası "grup 1" (n=41), 10-17 yaş arası "grup 2" (n=91) olarak iki gruba ayrıldı. MS tanısı, grup 1'de IDEFICS konsorsiyumunun (1), grup 2'de ise Uluslararası Diyabet Federasyonu'nun (IDF) (2) önerdiği tanı ölçütlerine göre kondu. WTI için eğri altında kalan alan (AUC) ve uygun kesme noktaları, ROC analizi ile hesaplandı. **Bulgular:** Ortalama yaş grup 1'de 8,67, grup 2'de 12,66 yıl idi. Grupların cinsiyet dağılımı benzerdi (p>0,05). Prebubertal hasta sayısı grup 1'de 27 (%65,9), grup 2'de 7 (%7,7) idi. Grup 1'de MS olan olgularda VKI SDS (0,049), bel çevresi/boy oranı (p=0,046), sistolik (p=0,003) / diastolik (p=0,004) TA, insülin (p<0,001), ürik asit (p=0,047), trigliserit (p<0,001), TK/HDL-K (p=0,03) ve WTI (p<0,001) değerleri yüksekti. Grup 2'de ise MS olan hastalarda bel çevresi (p=0,047), sistolik TA (p=0,01), insülin (p=0,013), ürik asit (p=0,018), trigliserit (p<0,001), TK/HDL-K (p<0,001), WTI (p<0,001) değerleri daha yüksek, LDL-K (p<0,001) değeri daha düşük, hepatosteatoz (p=0,006) daha sıktı. Grup 1 için AUC değeri 0,860, optimum kesim noktası WTI>99,7 (duyarlılık %94,4; özgüllük %78,2) olarak saptandı. Grup 2 için AUC değeri 0,902, optimum kesim noktası WTI>141,5 (duyarlılık %86,3, özgüllük %86,9) olarak saptandı. **Sonuç:** Çalışmamızda çocuk ve ergenlerde WTI'nin MS'i öngörmede etkin bir indeks olduğu gözlendi.

Anahtar Kelimeler: bel çevresi-trigliserit indeksi, metabolik sendrom, obezite

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-108]

Farklı Klinik Bulgularla Alstrom Sendromu: 8 Olgu ve Literatür Taraması

Serpil Albayrak, Ahmet Yıldırım, Murat Karaoğlan, Mehmet Keskin

Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Amaç: Alstrom sendromu (ALMS) ALMS1 geninin patojenik varyantları nedeniyle 1/1.000.000 prevalansı olan monogenik kalıtılan hastalıktır. ALMS bulgularının çoğu infant veya erken çocukluk döneminde başlasa da ileri yaşlarda da görülebilmektedir; ilerleyici görme ve işitme kaybı, kardiyak problemler, obezite, tip 2 diyabet(T2DM),insülin direnci(İR) akantozis nigrikans(AN) ile karakterizedir. ALMS belirti, semptomlarının şiddeti ve farklı tutulum özellikler gösterir.Dirençli IR hem de β-hücre yetersizliği ALMS'de disglisemiden sorumlu iki belirleyici faktördür. Hipotalamusta, melanokortin yolunun bir bileşeni olan mekanokortin4 reseptörü(MCR4) tokluk ve enerji kullanımını düzenler.Hücre yüzeyindeki LEPR gibi reseptörlerin fonksiyonel durumunu destekleyen ALMS1 geniyle ilişkili protein kompleksleri içerir.Bu yollarda yer alan Bardet-Biedl sendromu ve ALMS gibi genetik varyanlar siliyer fonksiyon bozukluğu ve MC4R sinyalleşmesindeki bozukluğa neden olabilir. Setmelanotid MC4R'yi aktive eden, nöronlarda melanokortin uyarıcı hormon yerine geçen melanokortin agonistidir, MC4R'nin üst yolaktaki eksik etkilerinin giderilmesinde yardımcı olabilir. Bu çalışma ALMS tanılı olguların klinik özelliklerini değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

Bulgular: İzlenen 8 hastanın,5(%62.5)kadındı, ortalama tanı yılı8.32±3.95, BMI SDS 2.46±0.69 idi.Bir hastada ALMS heterozigot mutasyonu olup obezite, hepatosteatoz, dislipidemi,insülin direnci mevcuttu.Clinvar'da VUS olarak değerlendirilmişti. Erkek hastalar obezdi, jinekomastisi mevcuttu. Sırasıyla işitme kaybı,AN, morbid obezite, T2DM, hipertansiyon, hipotiroidi, göz, kardiak,hepatik,renal;4(%50),6(%75),5(%62.5), 3(%37.5), 5(%62.5), 3(%37.5),7(%87.5),6(%75),7(%87.5),2(%25) patoloji saptanmıştı.6(%75) hastanın okul başarısı orta düzeydeydi.Bir hasta psödotümor serebri,bir hasta diyabetik ketoasidozla başvurup tanı almıştı.Diğer bir hasta 3aylıkken miyokardit ve gözde nistagmus nedeniyle incelemede tanı almıştı.

TARTIŞMA: Literatürle uyumlu olarak sistemik tutulumu olgularda saptadık hastaların gonadal yetmezlik bulgusu gözlemlenmemiş olup yaş itibari ile prepubertal çoğunlukla olmalarına bağlayabiliriz.Bir hastamızda boy kısalığı vardı olguların takibi bu yönde yapılması planlandı. 6 (%75) hastamız metformin ve diyetle kilo kontrolü sağlanamadı. Çalışmalarda,setmelanotid tedavisi obezitesi olan ve ALMS bireylerde vücut ağırlığı ve açlık skorlarında azalma görülmüştür,ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.Hastalarımızda tedavi şeçeneği olarak değerlendirilmesi yapılmaktadır. Sonuç: ALMS'li bireyler ve aileleri bir uzman merkezine yönlendirilmeli ve multidisipliner ekiple izlenmelidir. Yaşam tarzı değişikliği, egzersiz, diyet, kilo kontrolü, T2DM ve obezitesi olan ALMS hastalara birincil tedavi olarak önerilir.

Anahtar Kelimeler: Alstrom Sendromu, Metabolik Sendrom, Obezite, Anti-obezite ilaçlar

Olguların fenotipi



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-109]

Obez Çocuklarda Serum Versican Ve Biglican Düzeyleri Visseral Yağlanmanın Belirteci Olabilir Mi?

Reyhan Deveci Sevim[1], Mustafa Gök[2], Sebla Güneş[1], Özge Çevik[3], Ömer Erdoğan[3], Tolga Ünüvar[1], Ahmet Anık[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji, Aydın
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Aydın
[3]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, Aydın

Amaç
Obez çocuklarda serum versican, biglican, IL6 ve high sensitif CRP (hsCRP) düzeyleri ve karaciğer yağlanma oranının belirlenmesi, antropometrik ve laboratuvar veriler ile olan ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır.
Gereç-Yöntem
Çalışmaya 7-18 yaş obez ve kontrol grubu olarak sağlıklı çocuklar alındı. Serum versican, biglican, IL-6 ve hsCRP düzeyleri ELISA yöntemyle çalışıldı. Karaciğer, dalak ve cilt altı yağlı dokudaki yağ yüzdeleri Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG) cihazının IDEAL-IQ sekansı kullanarak ölçüldü. Biyoimpedans analiz Tanita BC 418 MA cihazıyla, Holtain skinfold caliper aracıyla triseps cilt altı yağ doku ölçümü yapıldı. MRG'de ortalama karaciğer yağ fraksiyonunun >%5 olması hepatostetatoz olarak kabul edildi.
Bulgular
Çalışmaya 36 obez, 30 sağlıklı çocuk alındı. Obezlerde ağırlık, beden kitle indeksi, sistolik kan basıncı, bel çevresi, triceps kalınlığı, bazal metabolizma hızı, vücut yağ oranı, insülin trigliserid, LDL, HbA1c, ALT ve beyaz küre sayısı daha yüksekti ($p<0,05$). Versican, hsCRP ve IL6 düzeyi obezlerde daha yüksek saptandı ($p<0,05$), biglican düzeyinde obez ve kontrol grupları arasında farklılık yoktu ($p>0,05$). Obezlerin 20'sinde (%55,6) hepatosteatoz vardı. Obezlerde hem segmenter hem global ölçüm tekniğinde hepatosteatoz oranı kontrol grubuna göre yüksekti ($p<0,001$). Dalak yağ düzeyleri her iki grupta benzerdi. Karaciğer yağ oranı; trigliserid, LDL, HbA1c, ALT, beyaz küre sayısı, bazal metabolizma hızı, vücut yağ oranı ile pozitif yönde, HDL ile negatif yönde anlamlı düzeyde koreleydi (sırasıyla $r=0,333$; $r=0,268$; 0,339; $r=0,365$; $r=0,529$; $r=0,310$; $r=0,634$; $r=-0,330$; $p<0,05$). Karaciğer yağ oranıyla versican, biglican, IL6 ve hsCRP arasında ilişki saptanmadı. Çalışmaya göre versican, biglican, hsCRP, IL-6 düzeyleri hepatosteatoz öngörüsünde anlamlı değildi ($p>0,05$). Vücut yağ oranının %31'in üzerinde olması %85,0 duyarlılık, %70,5 özgüllük; bel çevresinin 90 cm'nin üzerinde olması %70,0 duyarlılık %70,0 özgüllük; ALT'nin kızlarda 22 U/L'nin üzerinde olması sırasıyla %45,5 duyarlılık %83,9 özgüllükle hepatosteatozu öngördürmektedir (Tablo 1).
Sonuç
Obez çocuklarda serum versican, hsCRP ve IL 6 düzeyleri daha yüksektir ancak hepatosteatozu öngördürmemektedir. Hepatosteatoz öngörüsünde vücut yağ oranı, bel çevresi ve ALT değerleri kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: biglican, hepatosteatoz, obezite, versican, visseral yağlanma

Hepatosteatozu öngörmede klinik ve laboratuvar belirteçler

Kriter	Duyarlılık	Özgüllük	AUC	%95 Güven Aralığı	p
Vücut Yağ Oranı %31	%80,0	%70,5	0,819	0,711-0,933	<0,001
Bel çevresi 90 cm	%70	%70,5	0,760	0,631-0,888	0,001
ALT kızlarda 22 U/L	%45,5	%83,9	0,762	0,590-0,935	0,010
ALT erkeklerde 25 U/L	%45,5	%75,0	0,678	0,451-0,905	0,148

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-110]

CEP19 geninde homozigot nonsense c.169C>T p.Arg57* mutasyonuna bağlı erken başlangıçlı monojenik obezite ve diyabetik ketoasidoz

Atilla Çayır[1], Ayberk Türkyılmaz[2], Hannah Rabenstein[3], Fadime Güven[4], Yüksel Sümeyra Karagöz[5], Martin Wabitsch[6], Hüseyin Demirbilek[7]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Erzurum Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Erzurum
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Trabzon
[3]Institute of Human Genetics University Hospital of Ulm
[4]Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Erzurum
[5]Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Psikiyatri Ana bilim Dalı, Rize
[6]Division of Paediatric Endocrinology and Diabetes, Department of Paediatric and Adolescent Medicine, Center for Rare Endocrine Diseases, Ulm University Hospital
[7]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü, Ankara

Giriş
Centrozomal Protein 19 (CEP19) proteini diğer siliyer proteinler FOP-CEP350 ve RBL2B ile etkileşime girerek siliyer fonksiyonların düzenlenmesinde görev alır. Bu genin mutasyonları monojenik obezitenin oldukça nadir nedenlerinden biridir. Bu çalışmada diyabetik ketoasidoz ile başvuran erken başlangıçlı aşırı obezite olan bir olgu ve iki kız kardeşinde CEP19 geninde saptanan homozigot nonsense c.169C>T p.Arg57* (p.Arg57*) mutasyonu ve olguların fenotipik özellikleri incelenmiştir.

Olgu:
İndeks olgu, 12 yaşında kız, erken başlangıçlı şiddetli obezite (BMI:62.7kg/m2), hiperfaji ve diyabetik ketoasidoz ile başvurdu. Yapılan incelemelerde metabolik sendromun diğer bulguları hipertansiyon ve hiperlipidemi de mevcut olup yapılan genetik analizinde CEP19 geni 3. ekzonunda homozigot nonsense (c.169C>T, p.Arg57*) mutasyonu saptandı. Yapılan segregasyon analizinde aynı mutasyonu homozigot olarak taşıyan olgunun çift yumurta ikizi kız kardeşinde de (Olgu-2&3) erken başlangıçlı şiddetli obezite, tip2 diyabet, hiperlipidemi ve hipertansiyon saptandı. Olgu-2'de bu bulgulara ek olarak situs inversus abdominalis, polispleni, lomber vertebral füzyon ve sağ-sol oryantasyon bozukluğu mevcuttu. Olguların sağlıklı ebeveynleri ile etkilenmemiş bir kız kardeşlerinde aynı mutasyon heterozigot olarak saptandı.

Sonuç:
CEP19 genindeki mutasyonlar, erken başlangıçlı monogenik obezitenin nadir bir nedenidir. Literatürde daha önce bildirilen CEP19 mutasyonuna bağlı gelişen şiddetli obezite vakalarına ek olarak indeks olgumuzda diyabetik ketoasidoz, bir olguda ise situs inversus abdominalis, polispleni, lomber vertebral füzyon ve sol-sağ oryantasyon bozukluğu gibi yeni bulgular saptanmıştır. Bu bulgular CEP19 gen mutasyonlarının siliyopati grubu hastalıkların fenotipine neden olduğunu desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: obezite, diyabet, genetik, CEP19

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-111]

Obez cocuklarda insülin direncini belirlemede Tg/HDL oranı ile diğer yöntemlerin karşılastırması

Meliha Esra Bilici

Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Zonguldak, Türkiye

Giriş-Amaç:
Çocukluk çağında obezite sıklığı giderek artmaktadır. Obezitede görülen serbest yağ asitlerinin artışı insülin direnci gelişiminde, insülin direncinin de metabolik sendrom gelişii mine predispozan etkisi bulunmaktadır ancak çocukluk çağında pubertedeki fizyolojik olarak görülen insülin direnci nedeniyle obezite ilişkili durumu belirlemedeki zorluk nedeniyle çocuklarda MetS'nin mevcut tanımında insülin direnci yer almaz.Klinikte de bu amaçla pek çok farklı parametre kullanılarak öngörü sağlanmaya çalışılmaktadır Çocuklar arasında artan obezite yükü göz önüne alındığında, riski altındaki çocukları belirlemek için iyi bir duyarlılığa/ özgüllüğe sahip basit bir yöntem veya alternatif bir araca ihtiyaç vardır. Trigliserit/yüksek yoğunluklu lipoprotein (TG: HDL-C) oranı kardiyometabolik risk ve insülin direncini öngörmede yararlılığı gösterilen bir parametredir ancak bu değerlendşrmenn sadece HOMA-IR ile yapılmış olması ileri çalışmalara gereksinim göstermektedir. Bu çalışmadaı; obez çocuklarda klinikte kullanılan 3 farklı insülin direnci öngörme yönteminin kıyaslanması ve bu yöntemlerin Tg/HDL oranı ile korelasyonunun belirlenmesi amaçlanmıştır.
Olgular ve Yöntem:
Kliniğimizde Ocak 2021-2022 yılları arasında takip edilen 6-18 yaş aralığındaki antropometrik değerlendirmede VKİ sds>2 sds olan olgular alındı. Olgular insülin direnci varlığı açısından klinikte kullanılan 3 farklı parametre(HOMA_IR, bazal insülin düzeyi,puberteye ve cinsiyete göre HOMA-IR) ile değerlendirildi. Pubertal olgularda, HOMA-IR pubertal>3.5, bazal insülin düzeyi> 30mıu/ml, puberte ve cinsiyete göre HOMA-IR kız olgularda >3.8, erkek olgularda >5.2 insülin direnci varlığı olarak kabul edilirken, prepubertal olgularda HOMA-IR >2.5, bazal insülin düzeyi>20 mıu/ml, puberte ve cinsiyete göre HOMA-IR kız olgularda >2.2, erkek olgularda <2.6 yüksek kabul edildi. Tüm olguların trigliserit/ HDL düzeyleri oranı, insülin direnci olan ve olmayan olgularda gruplar arasında güvenilirlik açısından karşılaştırıldı.
Bulgular
Çalışmaya toplam 179 olgu dahil edildi.Olguların %58'i kız iken, %42'si erkekti.Yaş ortalaması 11.06 ± 2.3 idi. Tüm parametrelere göre insüin direnci olan olgularda TG/HDL oranı anlamlı olarak yüksek bulundu. Homa-IR'ye göre insülin direnci olan TG/HDL oranı 2.99± 1.6, olmayan olguların ise 1.98±1.0, gruplar arasında anlamlı olarak yüksek bulunmuştur(p<0.00001)

Anahtar Kelimeler: TG/HDL, insülin direnci, obezite

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-112]

OBEZ veya FAZLA KİLOLU ÇOCUK ve ERGENLERDE TİP 2 DİABETES MELLİTUS/PREDİYABET TANISINDA HbA1C'NİN YERİ

Dicle Canoruc Emet, Merve Cantürk, Hande Nur Karavar, Onur Gözmen, Pınar Cengiz, Miraç Ünlü, İpek Sucak, Numan Fırat Ekici, Nazlı Gönç, Alev Özön

Hacettepe Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Giriş: Obez/fazla kilolu çocuklarda tip 2 diabetes mellitus (T2DM) ve prediyabet tanısında Amerikan Diyabet Derneği (American Diabetes Association, ADA) erişkinlerde kabul görmüş eşik değerlerini kullanmayı önermektedir. Ancak HbA1c ile altın standart oral glukoz tolerans testi (OGTT) sonuçlarının uyumlu olmadığını gösteren çalışmalar mevcuttur. Amacımız T2DM insidansı az olan toplumumuzda HbA1c'nin tanısal doğruluğunu ve prediyabet/T2DM'yi öngörebilecek faktörleri incelemektir. Metod: Tek merkezde son bir yılda OGTT uygulanmış ortalama yaş 12,7±3 (6-17 yaş) (n=76, K/E: 42/34, prepubertal/pubertal: 15/61), vücut kitle indeksi (VKİ) Z-skoru 2,01±0,54 olan obez/fazla kilolu çocukların kayıtları retrospektif incelendi. Dislipidemi/akantozis nigrikans (AN)/birinci derece yakınında diyabet öyküsü ve OGTT öncesi HbA1c/açlık kan şekeri (AKŞ) kaydedildi. OGTT ile ADA kriterleri kullanılarak normal glukoz metabolizması (NGM) ve glukoz metabolizma bozukluğu (GMB) [prediyabet+T2DM] olan gruplar belirlendi. HbA1c'nin GMB için tanısal performansı eğri altında kalan alan kullanılarak değerlendirildi. Sonuç: OGTT sonucuna göre hastaların 12'sinde GMB (9 prediyabet, 3 T2DM), 64'ünde NGM saptandı. GMB saptanan hastalar 12,5 yaşından büyüktü ve NGM'ye göre daha ileri yaşta (14,6±1,8 vs 12,3±3,0 p=0,01) saptandı. İki grup arasında AKŞ dışında (96±15,7 vs 84,9±7,6 mg/dl, p<0,01) metabolik parametreler (VKİ-SDS, lipid profili, AN varlığı) ve ailede diyabet öyküsü açısından fark saptanmadı. Ortalama HbA1c GMB olanlarda %6,01±0,66; NGM olanlarda ise %5,69±0,29'idi (p=0,12). OGTT'de GMB saptanma oranları başvuruda obeziteye ek HbA1c>=%5,8 olanlarda (n=33) %18; AKŞ>100 mg/dl olanlarda (n=8) %87,5; AN olanlarda (n=12) %33; ailede diyabet öyküsü olanlarda (n=20) %20; dislipidemisi olanlarda (n=25) %20 saptanırken sadece obezite ile OGTT uygulanmışların (n=15) 1'inde GMB saptandı. HbA1c'nin GMB tanısı için eğri altında kalan alanı 0,64 bulundu (p=0,12). GMB'yi göstermede %4,9 HbA1c değeri %100 duyarlı iken, %6,6 %100 özgül bulundu. T2DM saptanan hastalar (n=3) incelendiğinde ise hepsinin yaşı 14,5'dan büyük, HbA1c %6,9-7,1; AKŞ 107-125 mg/dl saptandı. Tartışma: T2DM/prediyabet taramasında kullanılan yaş eşik değeri toplumlara özgü olmalıdır. Obeziteye eşlik eden AKŞ yüksekliğinde GMB saptama olasılığı yüksektir. Özellikle T2DM insidansının az olduğu bilinen toplumlarda HbA1c'nin çocukluk çağı T2DM/prediyabet tanısında belirteç olarak kullanımı ve eşik değeri daha kalabalık çalışma grupları ile gözden geçirilmeli, gereksiz ve sık kullanımının iş gücü ve zaman kaybına neden olacağı akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Obezite, OGTT, T2DM, prediyabet, HbA1c

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-113]

Klasik Konjenital Adrenal Hiperplazili Adolesan Kızlarda Saldırganlık Düzeyinin Değerlendirilmesi

Recep Oğuzhan Işık[1], Sirmen Kızılcan Çetin[2], Semra Çetinkaya[3], Merih Berberoğlu[2], Zeynep Şıklar[2], Elif Özsu[2], Zehra Aycan[2]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalık Ana Bilim Dalı, Ankara
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara
[3]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadin Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Konjenital Adrenal Hiperplazi(KAH)'nin ağır formunda antenatal androjen maruziyetine bağlı dış genitalya ile birlikte beyinde virilizasyon meydana gelmektedir. Androjenlerin beyin virilizasyonuna etkisinin davranışlara nasıl yansıdığı ile ilgili çalışmalar az olup, adolesan döneme odaklanan bir çalışma bulunmamaktadır. Çalışmamızda 21 hidroksilaz ve 11β hidroksilaz eksikliğine bağlı klasik KAH'lı adolesan kızlarda saldırganlık düzeyinin değerlendirilmesi ve saldırganlığa etki edebilecek hastalık ile ilgili faktörlerin araştırılması amaçlanmıştır. **Gereç-Yöntem:** Çalışmaya klasik KAH tanısı alan, 21 hidroksilaz eksikliği ve 11β hidroksilaz eksikliği olan, 13-20 yaş aralığındaki 20 kız, 20 erkek hasta ile aynı yaş grubundan 20 sağlıklı kız ve 20 erkek alınmıştır.Adolesanların saldırganlık düzeyi 'Buss Perry Saldırganlık Ölçeği (BPSÖ)' ile değerlendirilmiştir.Ölçek hasta ve sağlıklı gruba aynı araştırmacı tarafından yüzyüze uygulanmıştır.Fiziksel saldırganlığı, sözel saldırganlığı, düşmanlık duygusunu ve öfkesel davranışları ölçen dört alt gruptan oluşan BPSÖ'nin Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır.Ölçek puanları ve alt grup puanları hasta ve sağlıklı grupta karşılaştırılmış, KAH'lı grupta puanlara etki edecek tanı ve izlemdeki hastalık ile ilgili parametereler (tanı yaşı, tedavi dozu,metabolik kontrol gibi) uygun istatistiksel yöntemlerle değerlendirilmiş ve p<0,05 anlamlı kabul edilmiştir. **Bulgular:** Çalışmaya alınan klasik KAH tanılı kız ve erkek hastaların yaşları 16,3±2,7 ve 16,6±2,4 yıl olup, sağlıklı adolesanlar (kız;16±2,2 ve erkek 16,3±1,9) ile benzerdi. Toplam saldırganlık ölçek puanları KAH'lı kız adolesanların 73,3±14,6, sağlıklı kızların 74,1±11,2, KAH'lı erkeklerin 71,5±14,8, sağlıklı erkeklerin 75,3±14,5 bulundu (p>0,05). Hasta ve sağlıklı adolesanlarda alt ölçek puanları arasında fark saptanmadı(Tablo). KAH'lı adolesanlarda saldırganlık puanları yalnızca yaş ile anlamlı artış gösterirken, diğer hastalık parametreleri ile ilişki saptanmadı. **Sonuç:** Bu çalışmada klasik KAH'lı adolesanların sağlıklı akranlarına göre saldırganlık puanları arasında fark bulunmadı. Kız adolesanlarda toplam saldırganlık puanı ve alt ölçek (fiziksel saldırganlık, düşmanlık, öfke ve sözel saldırganlık) puanları benzerdi. Bu sonuçların, adolesan dönemin doğasında varolan dürtüsel davranışların yoğunluğu nedeniyle benzer olabileceği gibi, androjen maruziyeti dışında davranışları etkileyen genetik çevresel faktörlerin daha etkin olabileceği düşünüldü.

Anahtar Kelimeler: adolesan, Buss Perry Saldırganlık Ölçeği, konjenital adrenal hiperplazi, saldırganlık

KAH'lı Olguların ve Sağlıklı Adolesanların Buss Perry Saldırganlık Ölçek Puanları

Buss Perry Saldırganlık Ölçeği Puanları	KAH'lı Kız (n=20)	Sağlıklı Kız (n=20)	p	KAH'lı Erkek (n=20)	Sağlıklı Erkek (n=20)	p
	Ort ± SS Ortanca (Min-Maks)	Ort ± SS Ortanca (Min-Maks)		Ort ± SS Ortanca (Min-Maks)	Ort ± SS Ortanca (Min-Maks)	
Fiziksel Saldırganlık	19,90±5,47 20 (10-30)	21,10±3,86 21 (11-27)	0,902	20,25±5,52 21 (9-28)	23,10±6,84 21 (11-38)	0,367
Düşmanlık	23,95±6,00 23,5 (13-33)	22,45±4,33 22 (16-31)	0,793	21,00±5,06 22 (13-30)	21,60±5,01 21 (13-32)	0,983
Öfke	17,20±5,31 15 (7-28)	18,70±3,19 18 (14-25)	0,755	17,40±4,80 17,5 (8-26)	17,20±5,47 17 (8-29)	0,999
Sözel Saldırganlık	12,20±3,17 11,5 (8-18)	11,80±2,91 11,5 (7-18)	0,896	12,85±3,45 13 (8-21)	13,35±1,98 12,5 (10-17)	0,949
Toplam Puan	73,25±14,61 76,5 (42-100)	74,05±11,20 74 (52-97)	0,998	71,50±14,79 74,5 (48-99)	75,25±14,46 74,5 (53-111)	0,827

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-114]

NR0B1 geninde novel mutasyon saptanan konjenital adrenal hipoplazili olgu

Fatih Kilci, Gözde Gürpınar, Gözde Örçen, Esra Koçyiğit, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones

Kcaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

GİRİŞ

X-linked konjenital adrenal hipoplazi NR0B1 (DAX1) genindeki patojenik mutasyonların neden olduğu X'e bağlı geçiş gösteren bir hastalıktır. NR0B1; adrenal korteks, gonadlar, hipotalamus ve hipofiz bezinde eksprese edilir. Patojenik mutasyonları olan erkek fetüsler, gebeliğin ilk trimesterinde adrenal korteksin anormal gelişimine sahiptir ve bu da kortizol ve aldosteron sekresyonunun bozulmasına neden olur. Hastaların çoğu yenidoğan döneminde ortaya çıksa da başlangıç yaşı ve şiddeti değişebilir. Etkilenen erkeklerde prepubertal gonadal gelişim normaldir ancak hipotalamus-hipofiz-gonad aksındaki defekte bağlı olarak pubertal gelişim bozulur ve hipogonadizim gelişebilir. Androjen sekresyonundaki bozukluk nedeni ile testosteron ve androstenedion seviyeleri düşüktür. Nadiren büyüme hormonu eksikliği ve erken puberte olguları da bildirilmiştir.

OLGU

Miadında 2300 gram doğan üç yaşındaki erkek olgu kusma ve ishal şikayetleri ile başvurdu. Anne ve babası arasında akrabalık olmayan olgunun iki dayısının süt çocukluğu döneminde kusma atakları sonrasında hayatlarını kaybettikleri öğrenildi. Ağırlığı 15 kg (0 SDS), boyu 95,7 cm (-0.25 SDS) olan olgunun generalize hiperpigmentasyonu mevcuttu. Serum sodyumu 114 meq/L, potasyumu 5.5 meq/L, ACTH>1250 pg/mL, kortizol 3 µcg/dL idi. Aldosteron, 17OHP, androstenedion ve DHEAS düzeyleri düşük, plazma renin aktivitesi ise yüksek bulundu. Hidrokortizon ve fludrokortizon tedavileri ile izleme alınan olgunun anne tarafındaki erken yaşta hayatını kaybeden bireylerin varlığı nedeni ile X-linked adrenal hipoplazi tanısına yönelik yapılan genetik analizde NROB1 geninde veri tabanlarında bildirilmemiş, ACMG kriterlerine göre olası patojenik (NM_000475/4) c.535C>T (p.Gln179Ter) hemizigot değişiklik saptandı. Her iki surrenal bez boyutlarında azalma gözlendi. 10 yaşındaki güncel muayenesinde vücut ağırlığı 40 kg (1.1 SDS), boyu 140 cm (0.39 SDS), testisleri iki taraflı 2 mL olan ve pubertesi henüz başlamayan olgunun pubertal gelişim açısından yakın izlemi ve gerektiği takdirde pubertal indüksiyon yapılması planlandı.

SONUÇ

Konjenital adrenal hiperplazi fenotipi ile prezente olan, anne tarafında adrenal yetmezlik, hipogonadizim olan tüm erkek olgular X-linked konjenital adrenal hipoplazi açısından tetkik edilmelidir. Eşlik edebilecek büyüme hormonu eksikliği ve gecikmiş puberte açısından yakın izlem önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: DAX1, Konjenital adrenal hipoplazi, NR0B1

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-115]

Hirsutizmle Başvuran Hastada Makroadenoma Bağlı Cushing Hastalığı

Amine Aktar Karakaya[1], Buruç Erkan[2], Zümrüt Kocabey Sütçü[3], Mehmet Nuri Özbek[4]

[1]Mardin Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji,Mardin
[2]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Beyin ve Sinir Cerrahisi,İstanbul
[3]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji,İstanbul
[4]Mardin Artuklu Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji,Mardin

Giriş: Cushing hastalığı (CH), hipofiz adenomunun aşırı ACTH salgılaması sonucu sürrenal bezlerin uyarımı ile hiperkortizolizm ve bunun klinik yansımalarının görüldüğü bir hastalıktır. Pediatrik yaş grubunda Cushingsendromunun en sık nedeni CH'dır. Daha çok mikroadenom görülürken makroadenomson derece nadirdir. Endojenhiperkortizolizm artmış kardiyovasküler ve metabolik etkiler, psikyatrik bulgular, osteoporoz, enfeksiyon gibi yüksek mortalite ve morbidite durumlarına yol açabilir. Burada nadir görülen makroadenoma bağlı gelişen CH olgusu sunuldu. Olgu: 16 yaş 7 aylık kız hasta, yaklaşık 2 yıldır adet düzensizliği, kilo alma ve vücudunda kıllanma şikayeti ile endokrin polikliniğine başvurdu. Muayenesinde; vücut ağırlığı:87,3 (3,43sds) boy:155,5 cm(-1,21sds), VKİ:3,47 sds, santripedalobezite, aydede yüzü, bufalohump(+), pletorik yüz, vücudunda yaygın akne ve hirsutizmi mevcuttu. Gövdede mavi-mor strialar vardı. Labaratuvar:kortizol:48,28 µ/dl (4,6-22,8), ACTH: 13,1pg/ml(8-46), TSH:2.64 mIU/ml (0,5-4,33), fT4:0,95mIU/ml(0,82-1,76),FSH:4,46mIU/ml,LH:3,1mIU/ml,prolaktin:10,5ng/ml,dheas:173,07ug/dl,T.Testosteron:24,3 ng/dl idi. Biyokimya normal olarak değerlendirildi. Hastaya bakılan 24 saatlik idrarda serbestkortizol atılımı:>748.8mcg/ gün bulundu. 1mg deksametazonsupresyon testinde kortizol baskılanmadı. (sabah 08: kortizolyanıtı: 18,01ug/dl olarak geldi)Çekilen kranialMR'ında hipofizde yaklaşık 28x11x16mm boyutunda kontrast tutulum gösteren ve kavernöz sinüse uzanımı olan makroadenom saptandı.Hastada mevcut fizik muayene ve laboratuar bulgularıylaCHdüşünüldü. Endoskopik transsfenoidalhipofiz cerrahisi yöntemi ile makroadenom alındı. Makroadenompatolojisinde;bulgularseyrek granüllü kortikotrop adenom ile uyumlu olarak geldi. Postoperatif dönem takibinde hipofizer hormon eksikliği görülmedi. Sonuç: Cushinghastalığı çocukluk çağında oldukça nadirdir. Genellikle mikroadenoma bağlı gelişir, Hipofizermakroadenom ise genellikle hiperprolaktinemi kliniğine yol açmaktadır. Tedavide ilk yaklaşım hipofizer cerrahidir. Deneyimli ellerde yapılan cerrahi girişim ile hastalık düzelmekte ve ön hipofiz fonksiyonları korunabilmektedir. Hirsutizmle başvuran hipofizermakroadenomluolgularda Cushing hastalığı da akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: , Cushing hastalığı, hiperkortizolizm, hipofiz makroadenomu, hirsutizm

Resim1:Cushing Hastalığı olguya ait görseller



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-116]

Hiponatremi ile Başvuran Bir Olgu: Konjenital Adrenal Hiperplazi mi? Aldosteron Sentaz Eksikliği mi?

Gizem Şenyazar, Zeynep Şıklar, Elif Özsu, Zehra Aycan, Ayşegül Ceran, Sirmen Kızılcan Çetin, Seda Erişen Karaca, Sema Nilay Abseyi, Şafak Demirtaş, Merih Berberoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ
Aldosteron sentaz eksikliği CYP11B2 genindeki mutasyonlara bağlı gelişen ve yenidoğan döneminde yaşamı tehdit eden tuz kaybının nadir bir nedenidir. Hastalar sıklıkla yaşamın ilk haftasında aldosteron eksikliğinin klinik bulguları ile tanı alırlar. Bazen hipoaldosteronizm, konjenital adrenal hiperplazi veya diğer adrenal yetmezlikler ile tanıda net ayrılamayabilir.

OLGU
KAH tanısı ile farklı bir merkezde izlenen olgu 7.5 yaşında kliniğimize başvurdu. Öyküsünden kilo alamama nedeniyle 75 günlükken başvurduğu merkezde dehidratasyonunun saptandığı; tetkiklerinde Na:125mmol/L,K:7mmol/L, pH:7,43, HCO3:19.4, ACTH:17,4 pg/mL, testosteron: <0,1ng/dL, 17OHprogesteron:1,06 ng/mL, aldosteron:188ng/dL(6,5-86), Renin:749µg/mL/sa bulunduğu; ACTH uyarı testinde pik kortizol:14,5 µg/dL saptanması üzerine KAH tanısı aldığı öğrenildi. Olguya hidrokortizon ve fludrokortizon tedavileri başlanmış ve genetik incelemelerinde CYP21A ve HSD3B2 mutasyon analizleri normal bulunmuştu. İzlemde 3,5 yaşındayken LCMS/MS ile steroid panelinde 11 deoksikortikosteron yüksekliği dışında patoloji saptanmamıştı. Fizik muayenede Boy:111 cm(-2,65SDS), VKİ:18,26kg/m2(1,07SDS), prepubertal ve sistem bulguları olağandı. Hidrokortizon 6 mg/m2/g, fludrokortizon 50 µg kullanırken tedavi altında AKŞ: 86 mg/dl, Na:138mmol/L,K:4,4mmol/L, ACTH:63,5 pg/ml(7,2-63,3), kortizol:8,81µg/dl 17OHprogesteron:0,41ng/dl, DHEAS:0,2µg/dl, aldosteron:1,8ng/dl(1-16), renin:7ng/ml/sa(0,1-2,3) saptandı. İzleminde ılımlı ACTH yüksekliği, renin ve 11 deoksikortikosteron yüksekliği olan, aldosteronu normal saptanan olguda aldosteron sentaz eksikliği düşünülerek istenen genetik analizde CYP11B2 geninde Ekzon 4'de C.763G>T homozigot mutasyon saptandı. Aldosteron sentaz eksikliği tanısı kesinleşen olguda hidrokortizon tedavisi kesildi, fludrokortizon tedavisine devam edildi.
SONUÇ
İzole mineralokortikoid eksikliği ile kombine glukokortikoid-mineralokortikoid eksikliği özellikleri örtüşebilmektedir. Klasik KAH'ı ekarte etmek, gereksiz glukokortikoid replasmanından ve yan etkilerinden kaçınmak için dikkatle değerlendirilmesi gerekir. Hiponatremili olgularda normal aldosteron değerleri uyarıcı olmalıdır. Kesin tanı, doğru tedavi ve izlem için moleküler araştırma büyük önem taşımaktadır. Aldosteron sentaz eksikliğinde kesin veriler olmamakla birlikte zamanla tedavi ihtiyacının azaldığı bilindiğinden, olgumuzun izlemde minerolokortikoid tedavisinin kesimi açısından değerlendirilmesi planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: hiponatremi, aldosteron sentaz eksikliği, CYP11B2

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-117]

Adrenolökodistrofi Olgu Sunumu

Emine Gülben Yurdagül, İlhan Boğaz, Özlem Kara, Sevil Dorum

SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi

X'e bağlı adrenolökodistrofi(ALD),yağların beta oksidasyonundaki bozukluk sebebiyle çok uzun zincirli yağ asitlerinin(ÇUZYA)kanda birikimine sebep olan peroksizomal hastalık olarak bilinmektedir. Bu birikim santral sinir sistemini ve adrenal korteksi etkilemektedir.Bu olgu sunumunda yıllar içinde ilerleyen bulguları ve tekrarlayan hastane başvuruları sonrasında tanı alan hastamızdan bahsedeceğiz. 11yaş8aylık erkek hastamızın 5yaşından sonra cilt renginde koyulaşma,tekrarlayan karın ağrısı,ateş şikayetleri başlamış. Ekzom10 mutasyonu saptanmayan hastaya klinik olarak FMF tanısı koyularak kolşisin başlanmış.Tedavi sonrası atak sıklığında azalma görülerek ilaca devam edilmiş.Okul döneminde uyum zorluğu ve okul başarısında düşüklük nedeni ile çocuk psikiyatri tarafından hastaya DEHB ve disleksi tanıları ile metilfenidat başlanmış.Tedaviden fayda görmeyince ilaç kesilmiş.2 yıldır özgül öğrenme güçlüğü tanısı ile özel eğitim alıyormuş.Son zamanlarda el becerilerinde azalma başlamış. Başvurusunda 6aydır ayda 2-3kere oral alımını ve genel durumunu bozan,1kez dehidratasyon ve elektrolit bozukluğu nedeni ile hastane yatışı gerektiren kusma atakları olduğu öğrenildi.Tetkikleri incelendiğinde kusma-dehidratasyon nedeni ile yapılan yatışında hiponatremik ve hiperkalemik olduğu görüldü.2 gün önce kusma,oral alım bozukluğu,halsizlik şikayetleri ile acil serviste değerlendirilmiş.Hiperpigmentasyonu olması ve tekrarlayan şikayetleri nedeni ile tarafımıza yönlendirilmişti.İlk muayenesinde halsiz,apatik görünümde,affekti küntleşmiş olarak görüldü.İletişim kurmuyor,komutları yerine getiremiyordu.Ciltte,kıvrım bölgelerinde ve mukozalarda hiperpigmentasyon görüldü. Boy 145cm(-0.33sds),ağırlık 29.2kg(-1.81sds)ölçüldü.Hastada adrenal yetmezlik düşünüldü.ACTH,kortizol,plazma renin aktivitesi(PRA),aldosteron, elektrolitler ve kan lipidleri istendi.ACTH >2000pg/ml,kortizol 4mcg/dl,aldosteron 3,33ng/dl,PRA 27,7MIU/ml,kolesterol 170mg/dl,LDL 99mg/dl,HDL 58mg/dl,trigliserid 59mg/dl,Na 128mmol/l,K 5.2mmol/l,Cl 96mmol/l,BUN 26mg/dl,kreatinin 0,67mg/dl olarak görüldü.Hastaya adrenal yetmezlik tanısı ile hidrokortizon ve fludrokortizon başlandı.Otoimmun adrenalit ve adrenolökodistrofi açısından tetkikleri planlandı.10 günlük tedavi sonrası poliklinik kontrolünde canlı,aktif,komutları uygulayabilen haliyle görüldü.Tedavi süresince 3 kg tartı alımı saptandı.AKŞ:74mg/dl,Na:138mmol/l,K:4mmol/l,olarak görüldü.Beyin MR normal raporlandı.21hidroksilaz antikoru 6.8U/ml görüldü.ÇUZYA tetkiklerinde C26/C22:0.06 (0-0.023) ve C24/C22:1.79 (0-1.39),Dokosanoik asit(C22) 38.7umol/l (0-119),Heksakosanoik asit(C26) 2.37umol/l (0-1.32),Tetrakosanoik asit(C24)(normal sınırlarda) izlendi. Artmış C26 ve C26/C22 ile C24/C22 oranları ile hastaya adrenolökodistrofi tanısı konuldu.Hasta KİT için yönlendirildi. Sonuç: Hiperpigmentasyon ve elektrolit bozukluğu ile birliktelik gösteren kusma atakları durumunda adrenal yetmezlik akla gelmeli,eşlik eden progresif seyirli nörolojik ve/veya psikiyatrik sorunlarda ise hasta mutlaka adrenolökodistrofi açısından değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: adrenolökodistrofi, adrenal yetmezlik, disleksi, dehb, kusma

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-118]

Oksidatif Stres Biyobelirteci Olan İskemi Modifiye Albumin Düzeyine ACTH Uyarısının Etkisi

Nursel Muratoğlu Şahin[1], Senem Esen[1], Şenay Savaş Erdeve[1], Fatma Budak[1], Salim Neşelioğlu[2], Özcan Erel[2], Semra Çetinkaya[1]

[1]Sağlık bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatrik Endokrinoloji Kliniği
[2]Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Biyokimya Bilim Dalı

Amaç: Reaktif oksijen türevleri, albuminin metal bağlanma bölgelerinde değişiklik yaparak iskemi modifiye albumin (İMA) oluşumuna neden olur. Bu nedenle İMA, oksidatif stres durumunun değerlendirilmesinde spesifik olmayan bir erken biyobelirteç olarak kabul edilir. Kortizolün genomik ve non-genomik yollarla inflamatuvar sitokin ve kemokinlerin üretimini baskıladığı, anti-inflamatuar mediatörleri uyardığı bilinmekle birlikte; kortizol veya ACTH uyarısının İMA seviyelerine etkisi belirsizdir. Bu çalışmada ACTH uyarısının İMA düzeyine etkisini değerlendirmeyi amaçladık. Gereç-Yöntem: Çalışmaya toplam 99 olgu dahil edildi. 80 kişiye standart doz ACTH testi, 19 kişiye ise düşük doz ACTH testi uygulandı. Standart doz ACTH testinde 0, 30 ve 60. dakikalarda; düşük doz ACTH testinde ise 0 ve 30. dakikalarda kortizol ve İMA düzeyi ölçüldü. Bulgular: Düşük doz ACTH verilen olgularda pik kortizol seviyeleri (medyan: 22.5mcg/dl min-maks:15.1-27.7) standart doz ACTH verilenlere (medyan: 31.8mcg/dl min-maks:19.2-41.9) göre daha düşüktü (p:0.0001). Düşük doz ACTH uyarısından sonra İMA düzeylerinde anlamlı bir değişiklik saptanmadı (p:0.161). Ancak standart doz ACTH uyarısı sonrası 30 dakika içinde İMA düzeylerinde belirgin bir düşüş gözlendi ve bu düşüş 60. dakikaya kadar devam etti (p:0,002 ve p:0,002). Bazal, 30 ve 60. dakika İMA düzeylerinin medyan değerleri sırasıyla 1,22 ABSU (min-maks:0,36-1,34), 1,20 ABSU (min-maks:0,4-1,30) ve 1,20 ABSU (min-maks:0,19-1,33) idi. Bazal ve 30. dakika İMA seviyeleri arasında pozitif korelasyon saptandı (r:0.675, p:0.0001). 30. ve 60. dakikadaki İMA seviyelerinde anlamlı bir farklılık yoktu (p:0.773). Ayrıca 30. dakikada pik kortizol ile İMA seviyeleri arasında zayıf negatif korelasyon gözlendi (r:-0.233, p:0.02). Sonuç: Bu çalışma, endojen kortizol üretimini tetikleyen ACTH uyarısının oksidatif stres belirteci olan İMA düzeylerine etkisini inceleyen ilk çalışma olup; in vivo ACTH uyarısı sonrası İMA düzeylerinde hızlı düşüş saptandı. İMA düzeylerindeki bu hızlı düşüş, artan kortizolün non-genomik yolaklarla etkisi sonucu olabileceği gibi; kortizol ve İMA seviyeleri arasında zayıf negatif korelasyon gözlenmesi nedeniyle; ACTH'nın immün hücrelerde eksprese edilen melanokortin reseptör aktivasyonu yoluyla doğrudan antiinflamatuar etki göstermiş olabileceğini de düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: İskemi modifiye albumin, kortizol, oksidatif stres

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-119]

Akciğerde Karsinoid Tümöre Bağlı Ektopik ACTH Sendromlu Bir Adolesan

Sema Nilay Abseyi[1], Zeynep Şıklar[1], Ayten Kayı Cangır[2], Serpil Dizbay Sak[3], Zehra Aycan[1], Elif Özsu[1], Ayşegül Ceran[1], Sirmen Kızılcan Çetin[1], Gizem Şenyazar[1], Seda Erişen Karaca[1], Şafak Demirtaş[1], Merih Berberoğlu[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Cerrahisi Ana Bilim Dalı
[3]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Ana Bilim Dalı

Giriş: Ektopik ACTH, Cushing sendromu olan çocuklarda etiyolojinin % 1'den azını oluşturmakta; küçük hücreli akciğer karsinomu ve bronşial karsinoid tümör başta olmak üzere timüs, pankreas ve gastrointestinal kaynaklı nöroendokrin tümörlere bağlı gelişebilmektedir. Olgu: Son 1 yıldır hızlı kilo alımı yakınması olan 13,7 yaşında erkek, dış merkezde kortizol:21,8 µg/dl olması üzerine kliniğimize yönlendirildi. Fizik muayenesinde: VA:61kg (0,55SDS), VKI:24,73kg/m2 (0,9SDS), Boy:157cm, BSDS:-0,81, %VKİ:%124, TA: 95/65 mmHg idi. Aydede yüz görünümü,buffalo hörgücü,hipertrikoz, bacaklarda pembe-mor strialar, jinekomasti vardı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuar değerlendirimesinde: hemogram, biyokimyası, tiroid fonksiyon testleri, lipid profili ve açlık kan şekeri normaldi. Açlık insülin: 50,6 µIU/L, sabah ACTH:62,6pg/ml, Kortizol:20,4 µg/dl bulundu. Eksojen glukokortikoid alımı olmayan olguda 24sa idrar serbest kortizolü:2760nmol/24sa ve 3800nmol/24sa saptandı. Geceyarısı serum kortizolü:19.9µg/dl, düşük doz deksametazon supresyon testine kortizol yanıtı:19µg/dl gelen hastaya Cushing sendromu tanısı koyuldu. Hipofiz MRG normal olarak değerlendirildi. Toraks ve Abdomen BT görüntülemesinde; akciğer solda lingulada 7 mm çapında nodül, sol hilusta hipodens solid oluşum saptandı.Tüm vücut PET(GaDOTATATE) görüntülemesinde, Sol hilusta yerleşimli solid lezyonda,solda hilus süperiorunda ve akciğer lingulada patolojik aktivite tutulumları olduğu görüldü.Kromognanin A: 191.1ng/ml(0-100) saptandı. Lezyona endobronşial US altında yapılan biyopsi sonucunda karsinoid tümör ile uyumlu bulgular (ACTH antikoru kuvvetli pozitif) saptandı. Opere edilen hastanın primer tümör ve metastatik lenf nodları çıkarıldı.Patolojik değerlendirme ile atipik karsinoid tümör tanısı kesinleşti. Postoperatif bakılan ACTH:14,6pg/ml olan hastaya fizyolojik dozda hidrokortizon tedavisi başlandı. Multidisipliner konseyde değerlendirilen hastanın hilustaki lenf nodunun ana bronşlar ve vasküler yapılara yakınlığı sonucu tam çıkarılamaması nedeniyle radyoterapi kararı alınarak bölgesel radyoterapiye başlandı. Halen kliniğimizde takibi devam etmektedir. Sonuç: Ektopik ACTH sendromu Cushing klinik bulguları olan çocuklarda tanıda akılda tutulmalı, mutlaka tarama testleri yapılmalıdır. Karsinoid tümörler ektopik ACTH'nın sık nedenleri arasında olsa da çocuklarda oldukça az görülmekte olup daha invaziv seyreden ve metastaz yapabilen atipik karsinoidler ise çok çok daha nadirdir. Tanısının hızla konulması ve tedavisinin multidisipliner olarak düzenlenmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Cushing, ektopik ACTH, karsinoid tümör

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-120]

Konjenital Adrenal Hiperplazi Dışı Primer ve Santral Adrenal Yetmezlikli Olguların Başvuru Özellikleri, Tedavi Bulgularının Değerlendirilmesi

Sirmen Kızılcan Çetin, Zeynep Şıklar, Elif Özsu, Zehra Aycan, Ayşegül Ceran, Gizem Şenyazar, Seda Erişen Karaca, Sema Nilay Abseyi, Şafak Demirtaş, Merih Berberoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Bu çalışmanın amacı çocukluk döneminde tanı alan konjenital adrenal hiperplazi(KAH) dışı primer adrenal yetmezlik (PAY)'li ve santral adrenal yetmezlik (SAY)'li hastaların başvuru özellikleri,etiyolojik dağılımı,klinik özellikleri ve tedavi yönetimini belirlemektir.

Gereç Yöntem:

Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalımızca takipli PAY, SAY tanısı ile izlenen, 0-18 yaşları arasında başvuran tüm hastalar çalışmaya dahil edilmiştir.Hastalardan KAH tanısı olanlar,hidrokortizon replasman ihtiyacı olmayanlar,travma,enfeksiyöz ya da infiltratif hastalığa bağlı adrenal yetmezlik (AY) gelişenler ve verilerine ulaşılamayanlar dışlanmıştır. Hastaların retrospektif olarak başvuru özellikleri,fizik muayeneleri,laboratuar,genetik değerlendirmeleri ve tedavi özellikleri kaydedilmiştir.Hastalar tanılarına göre gruplandırılarak grup içi özellikleri belirlenmiştir.

Bulgular:

Çalışmamıza 56 AY'li olgu (Erkek/Kız:28/28) dahil edildi.Başvuru yaş ortalamaları 6,99±5,81dy'tı. Olguların %75(n=42)'i SAY,%25(n=14)'i PAY tanısı almıştı.Olguların izlem süresi ortalama 3,94±4,81 yıldı. Olgulardan SAY'lilerin başvuru ortanca yaşları 6,83 dy'tı.Başvuru boySD ortalamaları -1,03±1,31;VKİSD ortalamaları 0,86±1,72'di.Başvuruda ACTH 5,27±3,69pg/ml,kortizol 3,52±2,43mcg/dl'di.En sık başvuru nedenleri sırasıyla:baş ağrısı(%42.5),boy kısalığı(%17.5),görme kaybı(%12.5)'ydı.İzole ACTH eksikliği olan üç olgu [TPIT mutasyonlu(n=2),postoperatif ACTH eksikliği(n=1)] vardı.Kalan olgular(n=39) çoklu hipofizer hormon eksikliği olup,en sık etiyolojik neden kraniofaringeoma(%50)'ydı. Primer adrenal yetmezliklilerin başvuru ortanca yaşları 3,46 dy'tı.Başvuru boySD ortalamaları -0,11±0,99;VKİ SD ortalamaları -0,59±1,55'di.Başvuruda ACTH 577,99±675pg/ml,kortizol 7,22±4,23mcg/dl'di.En sık başvuru nedenleri ise sırasıyla: halsizlik(%71.4), hipoglisemi(%50), hiperpigmentasyon(%35.7)'du.Akrabalık 11 olguda,aile öyküsü 5 olguda vardı.Hastaların tanı dağılımı:ACTH direnci (n=6),APECED (n=5),Triple A (n=3)'dı. Tanı anında PAY'lı olguların yaşının,SAY'lı olgulardan küçük olduğu izlense de istatistiksel açıdan bu durum kanıtlanamadı(p=0,11).Başvuruda SAY'lı olguların boyları daha kısa(p=0,01) olup,VKİSD'leri PAY'lı olgulara göre daha fazlaydı(p=0,007).Tanıda bazal kortizol değerleri;PAY'lı olgularda SAY'lı olgulardan yüksekti(p=0,01).Tedavi özellikleri açısından ise hidrokortizon başlangıç dozu PAY'lı olgularda(20,88±22,6mg/m2/gün) SAY'lı olgulardan(11,49±3,79mg/m2/gün) daha yüksekti (p=0,002).Son kontrollerinde ortalama hidrokortizon dozu her iki grupta da azalmakla birlikte yine PAY'lı olgularda SAY'lı olgulara göre yüksekti(p=0,01).

Sonuç:

Çalışmamızda PAY'lı olguların daha küçük yaşta başvurduğu görüldü.Başvuru yakınmaları SAY'lı olgularda etiyolojik nedene bağlı değişirken,PAY'lı olgulada halsizlik ve hipoglisemiye bağlı olduğu görüldü.Tanıda PAY'lı olguların bazal kortizol değerlerinin SAY'lı olgulara göre daha yüksek olduğu,buna rağmen hidrokortizon tedavi başlangıç dozu ve idame dozunun PAY'lı olgularda daha yüksek olduğu saptandı.

Anahtar Kelimeler: kraniyofaringeoma, primer adrenal yetmezlik, santral adrenal yetmezlik, *TPIT*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-121]

Periferik Puberte Prekoksun Nadir Bir Nedeni: Saf Androjen Salgılayan Adrenokortikal Tümör

Meliha Demiral[1], Fatih Çelik[2], Özlem Saraydaroğlu[3], Özlem Öz Sığ[4], Erdal Eren[5]

[1]Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji
[2]Uludağ Üniversitesi, Çocuk Cerrahisi
[3]Uludağ Üniveristesi, Tıbbi Patoloji
[4]Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[5]Uludağ Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji

Giriş: Çocukluk çağında adrenokortikal tümörler tüm adrenal kitlelerin %6'sını ve pediatrik tümörlerin %0,3'ünü oluşturur. Çocuklarda adrenokortikal tümörler çoğunlukla fonksiyoneldir. Hastaların yarısında androjen ve kortizol birlikte yüksektir. Saf androjen salgılayan adrenokortikal tümörler daha nadirdir, vakaların 1/3'ünde sadece androjen yüksektir. Erkeklerde izoseksüel periferal puberte prekoks ve kızlarda kontraseksüel periferal puberte prekoks genellikle ilk klinik bulgudur. Biz burada penis büyüklüğü nedeni ile başvuran 21 aylık bir erkek hastada saf adrojen salgılayan adrenokortikal adenom saptadığımız bir hastayı bildirdik. Olgu: 21 aylık erkek hasta penis büyüklüğü şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 16,5 kg (2,4 SDS), boyu: 97 cm (2,9 SDS), vücut kitle indeksi (VKİ): 17,5 (0,58 SDS) idi. Kan basıncı normaldi. Penis boyu 7 cm, pubik kıllanma tanner 3 idi ve testis boyutu normaldi (1-1 ml). Hastada huzursuzluk, kas kütlesinde artış, yüzünde sivilceler ve seste kalınlaşma mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde total testosteron çok yüksek (>35 nmol/L) idi, FSH ve LH düzeyi baskılı idi (sırasıyla 0,08; 0,06 mIU/mL). Dehidroepiandrostenedion sülfat ve androstenedion düzeyi yüksek saptandı (sırasıyla 105 mcg/dL ve 1,72 µg/L). Serum kortizolü ve 17 OH Progesteron düzeyi normaldi (sırasıyla 7,4 µg/dL; 2,5 ng/mL). Kemik yaşı 3,5 yaş ile uyumluydu. Abdominal ultrasonografi ile kitle tespit edilemedi. Abdominal magnetic resonance görüntülemede sol adrenal bezde nodüler lezyon saptandı. Laparoskopik adrenalektomi ile adrenal kitle çıkarıldı. Tümör boyutu 3,9 cm idi. Histopatolojik bulgular adrenokortikal adenom ile uyumluydu. Post-op 20. günde serum testosteron düzeyinin 0,15 nmol/L'e düştüğü saptandı. Hastanın santral puberte prekoks ve rekurrens açısından izlemi planlandı. Sonuç: Saf androjen salgılayan tümörler periferik puberte prekoksun son derece nadir bir nedenidir. Hiperadrojenizm bulguları ile birlikte surrenal kitlenin gösterilmesi tanısaldır. Klinik pratikte abdominal görüntülemede ilk basamak olarak tercih edilen ultrasonografi, anatomik lokalizasyonu nedeni ile surrenal glanddaki bazı kitleleri görüntülemede yetersizdir. Adrenokortikal tümör şüphesi olan hastalarda ultrasonografi bulguları bilgisayarlı tomografi yada magnetic resonance görüntüleme ile konfirme edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: adrenokortikal tümör, hiperandrojenizm, periferik puberte prekoks

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-122]

21 hidroksilaz eksikliği olan çocuklarda sitokrom p450 oksidoredüktaz (por) enzim düzeylerinin araştırılması

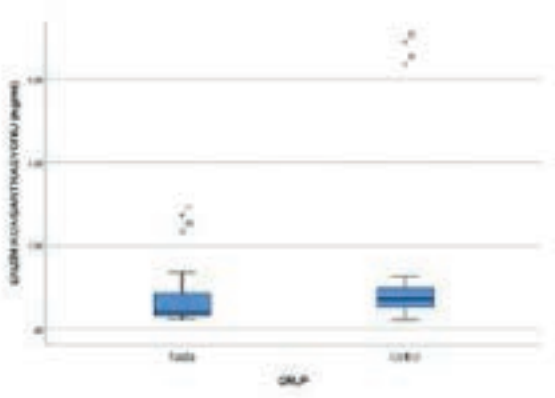
Elif İşbilen[1], Murat Karaoğlan[2], Sena Sayın[1]

[1]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Tibbi Biyokimya Anablim Dalı
[2]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Arkaplan/Amaç: 21 hidroksilaz eksikliğinde güçlü bir genotip fenotip ilişkisi bulunmasına karşın uyumu etkileyen çok sayıda faktör bulunur. Sitokrom P450 oksidoredüktaz enzimi (POR), CYP21A2 geni tarafından kodlanan 21 Hidroksilaz enzimi gibi sitokrom P450'ler tarafından katalize edilen metabolik reaksiyonlara elektron sağlar. 21 hidroksilaz eksikliğinde bazı klinik özellikler ile POR gen polimorfizmi arasında ilişki bildirilmiştir. Bu çalışma 21 Hidroksilaz eksikliği olan çocuklarda POR enzim aktivitesi düzeyi ile klinik ve genetik özellikler arasında bir ilişki olup olmadığını değerlendirmeyi amaçlamaktadır. Gereç-Yöntem: Çalışmaya yaşları 0-18 yaş arası) 21 hidroksilaz eksikliği olan toplam 48 çocuk (38 tuz kaybettiren (TKT) ve 10 basit virilizan tip (BV) ile 17 sağlıklı (S) toplam 65 olgu dahil edildi. Serum örneklerinde POR aktivitesi ELİSA (Enzyme-linked immunosorbent assay) ile ölçüldü. Hastaların moleküler tanı ve klinik özellikleri ile POR aktivitesi arasındaki ilişki değerlendirildi. Bulgular: TKT, BV ve S gruplarında POR enzim ortalamala düzeyleri sırası ile şu şekilde idi: 0,65±0.55 ng/ml, 0.69±0.93 ng/ml ve 1.42±2.05ng/ml. TKT 'li çocuklarda enzim düzeyleri sağlıklı çocuklarından daha düşük bulunurken ($p<0,05$), BV'li çocuklar ile sağlıklı çocuklar arasında fark saptanmadı ($p=0.09$). Enzim konsantrasyonu için kesim noktası 0,41ng/ml olarak belirlendi ($p<0,05$; AUC=0,679; Sensitivity=51,35% (95%CI 34,4-68,1); Specificity=93,75% (95% CI 69,8-99,8). Sonuç: Bu çalışma POR enzimi aktivitesinin 21 hidroksilaz eksikliğinde genotip fenotip uyumunu etkileyen bazı klinik özellikler ile ilişkisi bulunabileceğini göstermektedir. POR aktivitesi ve CYP21A2 gen ekspresyonu üzerine yapılacak çalışmalar hastalık şiddeti, steroid dozu ve klinik gidiş ile ilişkili fenotipler üzerine etkili olup olmadığını ortaya çıkaracaktır

Anahtar Kelimeler: CYP21A2 mutasyonu, Konjenital Adrenal Hiperplazi, Sitokrom P450 redüktaz

21 hidroksilaz eksiliğinde ve sağlıklı çocuklarda POR enzim aktivite düzeyleri



21 hidroksilaz eksiliğinde ve sağlıklı çocuklarda POR enzim aktivite düzeyleri

		ortalama (ng/ml)	SD	Median	25 Persentil	75 Persentil	p
Enzim Konsantrasyonu (ng/ml)	21 hidroksilaz eks	0,65	0,56	0,41	0,32	0,84	0.04
	sağlıklı	1,42	2,05	0,71	0,52	0.98	

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-123]

Novel Splice Acceptor Varyanta Bağlı Gordon Sendromu Olgusu

İhsan Turan[1], Leman Damla Kotan[1], Bahriye Atmış[2], Aysun Karabay Bayazıt[2], Bilgin Yüksel[1]

[1]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Adana, Türkiye.
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Adana, Türkiye.

Giriş: Gordon Sendromu normal böbrek fonksiyonu testleri, düşük plazma renin ve aldosteron değerleri, hipertansiyon, hiperkalemi ve hiperkloremik metabolik asidoz ile karakterize bir hastalıktır. Familyal Hiperkalemik Hipertansiyon ve Pseudohipoaldosteronism Tip 2 (PHA 2) olarak da isimlendirilmiştir. Otozomal dominant kalıtılan hastalığa *WNK1, WNK4, KLHL3 ve CUL3* genlerindeki patojenik varyantlar neden olur.

Olgu: 2 yaş 7 aylık erkek olguda karaciğer fonksiyon testlerindeki yükseklik araştırlırken kiperkalemi tespit edilmiş ve fludrokortizon tedavisi başlanmış. Tarafımızdan yapılan ilk değerlendirmede hipertansiyon, hafif hiperkloremik metabolik asidoz ve hiperkalemi saptanan hastanın fludrokortizon tedavisi kesildi ve düşük kan aldosteron düzeyi: 0,7 pg/mL (40-480 pg/mL) ile birlikte düşük plasma renin aktivitesi (PRA): >0,52 ng/mL/sa (1-6,0 ng/mL/sa) saptandı. Tiazid diüretiği başlanan hastanın, tedavi sonrasında hipertansiyonun düzeldiği ve kan aldosteron ve PRA değerlerinin normalize olduğu gözlemlendi. Yeni nesil dizi analizi yöntemi ile *CUL3* c.1207-2A>C varyantı heterozigot saptandı. *WNK1*, *WNK4* ve *KLHL3* genlerinde varyant saptanmadı.

Tartışma: Hipertansiyon ve hiperkalemi saptanan olgularda Gordon Sendromu akılda tutulmalıdır. Daha önce bildirilmemiş splice acceptor varyantın splicing mekanizmasını bozduğunu öngördük. Bu de novo varyant ACMG 2015 sınıflamasına göre PVS1, PM2, PP1 özellikleri ile patojenik olarak sınıflandırıldı. Aldosteron defektleri klinik ve genetik açıdan geniş bir spektruma sahipler ve çoğu zaman acil şartlarda endokrinolojik değerlendirme yapılamadan tedavi edilebilmektedirler. Yeni nesil dizileme yönteme tanısal açıdan oldukça faydalıdır.

Anahtar Kelimeler: CUL3, Gordon Sendromu, Aldosteron

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-124]

Prematür Pubarş Olgularında Ne Zaman Konjenital Adrenal Hiperplazi Düşünelim: Ayırıcı Tanıda Önemli Faktörler

Sebla Güneş[1], İbrahim Mert Erbaş[2], Kübra Yüksek Acinikli[2], Reyhan Deveci Sevim[1], Ayhan Abacı[2], Ahmet Anık[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın /Türkiye
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir /Türkiye

Amaç: Prematür adrenarş (PA); erken yaşta pubik ve/veya aksiller kıllanmanın görüldüğü, konjenital adrenal hiperplazi (KAH) gibi androjen fazlalığı ile giden diğer klinik durumlardan ayırt edilmesi gereken benign bir tablodur. Bu çalışmamızda; PA ve KAH ayrımında klinik ve laboratuvar verilerin önemini ortaya koymayı amaçladık.

Yöntem-Gereçler: Çalışmaya, katılımcı iki merkezdeki Çocuk Endokrinolojisi polikliniklerine 2015-2022 yılları arasında pubik/aksiller kıllanma ve/veya ter kokusu yakınması ile başvuran <8 yaş kız ve <9 yaş erkek prepubertal hastalardan, dehidroepiandrosteron sülfat (DHEA-S) ve 17-OH progesteron (17-OHP) düzeyleri ölçülen ve el bilek grafisi çekilen olgular dahil edildi. Geriye yönelik dosya kayıtları incelenen hastaların sol el bilek grafileri üç farklı araştırmacı tarafından incelenerek kemik yaşı (KY) belirlendi. Sonuçlar dağılımın normalliğine göre ortalama±standart sapma veya ortanca (25p-75p) olarak sunuldu.

Bulgular: Çalışmaya 131'i kız (%80,9), toplam 162 hasta alındı. Ortanca takvim yaşı (TY) 7,2 yıl (6,5–7,6); ortanca KY 7,8 (6,8–8,5) yıl ve KY/TY oranı 1,1 (1,0–1,2) idi. Tüylenme şikayetinin başlangıcı 6 (6-7) yaş; ağırlık, boy ve vücut kitle indeksi standart deviasyon skorları (SDS) sırasıyla 1,1±1,3; 1,0 (0,3–1,5) ve 0,9±1,2 idi. Fizik muayenede olguların %87'sinde pubik, %46,3'ünde aksiller kıllanma mevcuttu. DHEA-S ve 17-OHP düzeyleri sırasıyla 100,6 (72,1–144,6) µg/dL ve 0,8 (0,5–1,4) ng/mL saptandı. Yirmi bir hastada (%13,0) 17-OHP seviyesi eşik değerin (2 ng/mL) üzerindeydi. Toplam 12 hastaya (%7,4) ACTH uyarı testi yapıldı. 17-OHP düzeyi yüksek veya normal olan hastalar karşılaştırıldığında; cinsiyet, antropometrik ölçümler, KY/TY oranı, SGA doğum öyküsü, serum lipid profili, HOMA-IR ve DHEA-S seviyeleri benzerdi. ACTH uyarı testi veya genetik analiz sonucu beş hasta (%3,1) KAH tanısı aldı ve bu hastalarda KY/TY oranı PA tanılı olgulara göre anlamlı olarak yüksekti (p=0,011). Diğer laboratuvar tetkikleri iki grup arasında anlamlı fark göstermedi.

Sonuç: Çalışmamızda PA benzeri şikayetler ile başvuran olguların %3,1'i KAH tanısı aldı ve KY/TY oranı yüksek olmayanlarda 17-OHP düzeyinin değerlendirilmesinin ayırıcı tanıda gerekli olmadığı gösterildi.

Anahtar Kelimeler: CYP21A1, kemik yaşı, konjenital adrenal hiperplazi, prematür adrenarş

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-125]

Prenatal Deksametazon Tedavisi Verilen Konjenital Adrenal Hiperplazi Tanılı Bir Olgu

Seyit Ahmet Uçaktürk, Filiz Gültekin Açıkgöz, Eda Mengen

Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü, Ankara

Konjenital Adrenal Hiperplazili dişi fetüste virilizasyonu önlemek için gebeliğin 6-7. haftasından önce Dexametazon başlanması önerilmektedir. Dexametazon tedavisi virilizasyonu her zaman tam olarak engellemez. Konjenital Adrenal Hiperplazi en erken 12. gebelik haftasında teşhis edilebilir. Hastalığın otozomal resesif kalıtılması nedeniyle etkilenmemiş fetüslerin önemli bir bölümü gereksiz yere, bir kaç hafta yüksek doz glukokortikoide maruz kalır. Bu tedavi ileriki yaşamda önemli nörogelişimsel ve endokrin komplikasyonlara yol açabilmektedir. **Olgu:** Tuz kaybettiren tip 21 Hidroksilaz eksiliği tanısı ile izlenen bir erkek çocuğa sahip 27 yaşındaki anneye gebeliğin 5. Haftasından itibaren 1 mg/gün(2x0,5mg) dozunda Dexametazon başlandı. Gebeliğin 11. haftasında yapılan koryon villus biyopsisi örneğinde CYP21A2 geni 8. egzonda c.955C>T mutasyonu homozigot tespit edildi. Fetal DNA örneğinde SRY (-) saptandı. Kız bebek olması üzerine dexametazon tedavisine gebelik sonuna kadar devam edildi. Postnatal 11. günde başvuran hasta doğum yaptığı merkezde başlanan 10 mg/m^2/gün dozunda hidrokortizon kullanmaktaydı. Dehidratasyon bulguları olan hastanın genital muayenesinde 2.5 cm'lik fallus tabanına açılan tek dar ürogenital açıklık mevcuttu, labioskrotal kıvrımda gonad ele gelmiyordu(Prader evre 4). Laboratuar tetkiklerinde Serum Na: 127 mEq/L, K:7,4 mEq/L, Glukoz:70 mg/dl, Üre:40 mg/dl, Kreatinin 0,6 mg/dl, 17 Hidroksipogesteron: 58.73 nmol/mL Total bilirubin:14.54 mg/dl Direkt Bilirubin:4.41 mg/dl, AST 34,U/ L, ALT:22 U/L olarak saptandı. Adrenal kriz kabul edilerek tedavisi yapılan hastanın direkt bilirubinemisine yönelik yapılan tetkiklerinde ek etyolojik neden bulunamadı. **TARTIŞMA:** Dexametazon tedavisine rağmen ağır virilizasyon oluşması, tedaviye geç başlama, tedavi uyumsuzluğu ve ilaç dozunun yetersiz olması gibi sebeplere bağlanırken, kimi zaman da açıklayıcı bir sebep bulunamaz. Bu tedavi fetal adrenal korteksi baskılamaya her zaman yeterli olmamaktadır. Sonuç olarak, prenatal Dexametazon tedavisi, fetüslerin çoğunun bu tedaviye ihtiyacının olmaması, tedavinin virilizasyonun önlenmesinde her zaman istenen sonucu vermemesi ve yüksek doz steroidlerin potansiyel olumsuz etkileri nedeniyle çok tartışmalı bir tedavidir.

Anahtar Kelimeler: Prenatal KAH, 21 Hidroksilaz, Dexametazon

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-126]

Adrenal Yetmezliğin Nadir Bir Nedeni: NROB1(DAX1) Mutasyonu

Yasemin Kınalı Çetin, Esra Döğer, Mahmut Orhun Çamurdan, Aysun Bideci

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara

Adrenal yetmezlik adrenal korteks hormonlarının yetersiz sentez ve salgısından kaynaklanan ve zamanında tedavi edilmediği takdirde ciddi morbidite ve mortalitesi olan nadir bir durumdur. Çocukluk çağında pirmer adrenal yetmezlik steroid hormone sentezinde kusurlar, adrenal bezin gelişimsel anomalileri, ACTH etkisine karşı direnç veya adrenal bezin harabiyetine bağlı gelişebilmektedir. Burada, NROB1 geninde daha önce bildirilmemiş ve proteinde erken sonlanmaya sebeb olan hemizigot(c.506del(pGly169AlafsTer95)) yeni bir varyant tesbit edilen primer adrenal yetmezlik ile başvuran bir olgumuzu sunuyoruz. Yirmiiki aylık erkek olgu tekrarlayan bulantı, kusma ve ishal atakları nedeni ile başvurdu. Özgeçmişinde ve soy geçmişinde özellik yoktu. Hastanın fizik muayenesinde 2. derece dehidratasyon, vücut ağırlığı: 12kg (25-50 p), boy: 94 cm (>97 p), VKI: 13.5 kg/m² (13 p), tiroid evre 0, puberte Tanner evre 1,penis boyu: 4 cm, sol omuzda ve karın bölgesinde 1,5x1,5 cm hiperpigmente lezyon mevcuttu. Olgunun tetkiklerinde ACTH: 3054 pg/ml, kortizol: 5.9 ug/dl glukoz: 61 mg/dl, Na: 123 mEql/L, K: 6.7 mEql/L, tüm androjenler düşük, renin aktivitesi yüksek (44.19ng/ml), aldosterone düşük (3.8ng/dl) saptandı. Adrenal kriz protokolü uygulandı. Primer adrenal yetmezlik etiyolojisine yönelik bakılan tetkiklerinde çok uzun zincirli yağ asitleri normal ve 21hidroksilaz antikoru negatif saptandı. Olguya iv hidrasyon ve sodyum replasmanı yapıldı. Tedaviye fludrokortizon eklendi. Sürrenal ultrasonografide: sürrenal bezler izlenemedi. Agenezi veya ileri derecede hipoplazi olabileceği düşünüldü. Sürrenal MR görüntülemesinde sağ sürrenal bez atrofik, sol sürrenal bez hipoplazik olarak tesbit edildi. Genetik çalışmasında, NROB1 geninde daha önce bildirilmemiş ve proteinde erken sonlanmaya sebeb olan hemizigot(c.506del(pGly169AlafsTer95)) yeni bir varyant tesbit edildi. Sonuç: Adrenal hipoplazi saptanan adrenal yetmezlik olgularında genetik analiz yapılmalıdır. NROB1 mutasyonlu olgular izlemde adrenal fonksiyonlar yanında puberte ve fertilite açısından da değerlendirilmelidir. Adrenal yetmezlik için riskli aile bireylerini ve taşıyıcı dişileri saptamak ve genetik danışmanlık için yönlendirmek önemlidir

Anahtar Kelimeler: Adrenal Yetmezlik, NROB1 mutasyonu, DAX1 mutasyonu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-127]

Hipoglisemi Şikayetiyle Başvuran Triple A Sendromlu Bir Olgu

Ahmet Yıldırım[1], Hikmet Zeytun[2], Serpil Albayrak[1], Murat Karaoğlan[1], Mehmet Keskin[1]

[1]Gaziantep Üniversitesi Tıp fakültesi Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma Bilim Dalı
[2]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahi Bilim Dalı

Giriş: Bayılma şikayeti olan 8.5 yaşındaki erkek hastaya 112 ekibi tarafından ambulansta kan şekeri düşüklüğü saptanıp müdahale edilmiş. Hastanın önceden de bayılma ve hipoglisemileri olmuş ancak müdahale edildiğinden kan şekerleri normal saptanan hastaya tanı konulamamış. Hipoglisemi tekrarladığından ileri tetkik ve tedavi amaçlı yatırıldı. Yapılan tetkiklerinde adrenal yetmezlik tanısı konulan ve tedavisi başlanan bir hastayı sunmak istedik. Olgu: 8.5 yaşındaki erkek hasta araştırılmak üzere servise yatırıldı. Yapılan fizik muayenesinde va: 17 kg <3p SDS -3,38 boy: 110 cm <3p SDS -3,67 TA 98/46 mm/hg idi. Gözlerde hafif pitozis ve vücutta hiperpigmentasyon vardı. Pb: 4 cm Tv: 3 ml idi. Anne baba akrabalığı 3. derecedendi. Hipoglisemisi olan hastanın yapılan tetkiklerinde İnsülin 1.24 mU/L, Glukoz 40 mg/dL, Sodyum 124 mmol/L, Potasyum 4.01 mmol/L, ACTH 1176 ng/L, Kortizol 1.06 ug/dL olarak görüldü. Adrenal yetmezlik düşünülen hasta hidrate edilip Fludrokortizon ve Hidrkortizon tedavisi başlandı. İzlemde kan şekerleri normal seyretti, Na 135'e yükseldi. Anamnez derinleştirildiğinde bebeklikten beri yutkunma zorluğu ve kusma şikayetlerinin olduğu, Gastroenteroloji tarafından gelişme geriliği, reflü tanıları ile izlenildiği öğrenildi. İkisi evde hafif olmak üzere toplam dört kez bayılma, nöbet öyküsü olan hastanın Ç. Nöroloji bölümünde izlendiği, EEG'sinin normal olduğu görüldü. Triple A sendromu düşünülen hastadan göz konsültasyonu istendi.Bilateral göz yaşı kırılma zamanı 5 sn altında bulunmuş olup alakrima ile uyumlu olarak değerlendirildi. Triple A açısından genetik gönderildi. Hasta Çocuk Cerrahisi bölümüne danışıldı akalazya açısında endoskopi ile balon uygulanması planlandı. Genel durumu düzelen, kan şekerleri stabil olan hasta 18 mg/m2 Hidrokortizon ve amlodipin 2.5 mg ile taburcu edildi. Sonuç: Triple A sendromu (Allgrove sendromu) akalazya, alakrima, adrenal yetmezlik ve progresif nörolojik hastalıkla karakterize seyrek görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Triple A sendromunda tüm bulgular başvuru anında görülmeyebilir. Hipoglisemi şikayetiyle başvuran hastalarda adrenal yetmezlik olabileceğini, triple A sendromunun da düşünülmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: hipoglisemi, adrenal yetmezlik, triple A, a

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-128]

SGPL1 patojenik varyantı ilişkili primer adrenal yetmezlik- olgu sunumu

Can Celiloğlu[1], İhsan Turan[1], Bahriye Atmış[2], Semine Özdemir Dilek[1], Leman Damla Kotan[1], Aysun Karabay Bayazıt[2], Bilgin Yüksel[1]

[1]Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Adana

Giriş:
SGPL1 tarafından kodlanan "sfingozin-1-fosfat liyaz" (SGPL1) enzimi hücre içi sfingolipid yıkımında rol oynar. *SGPL1* patojenik varyantlarına ikincil olarak primer adrenal yetmezlik (PAY) ve nefrotik sendromun ön planda olduğu bir tablo gelişebilmektedir. Lenfopeni, endokrinopatiler, iktiyozis ve nörolojik disfonksiyon eşlik edebilen diğer bulgulardandır. *SGPL1* patojenik varyantı, günümüzde toplam 35 vakada saptanmış olup bu nadir nedenle gelişen primer adrenal yetmezlik, dirençli nefrotik sendrom, boy kısalığı ve ileusun eşlik ettiği olgumuzu sunuyoruz.

Olgu:
"Steroide dirençli nefrotik sendrom" tanısıyla Fakültemiz Çocuk Nefroloji takibinde enalapril tedavisi alan olguda 27 aylıkken unilateral ptozis ve içe dönük strabismus gelişmiş, santral/orbital görüntülemelerde patoloji izlenmemişti. İzleminde tekrarlayan enterit atakları görüldüğünden immünyetmezlik öntanısıyla aralıklı immünoglobulin infüzyonu verilmekteydi. 28 aylıkken ağır pnömoni tanısıyla, entübe takipteyken dirençli hipotansiyon nedeniyle danışılmıştı. Ağırlığı: 7,6 kg (-5,5SDS), boyu:77cm (-2,75SDS) olan hiperpigmente, prepubertal olgunun dış genitalyası tamamen dişiydi. Batını distandü olup iktiyozis yoktu. Laboratuvarında ACTH:817 pg/ml, Kortizol:6,1 µgr/dl, Glukoz:107 mg/dl, Na:135 mmol/L, K:3,6 mmol/L, 17OHP:0,44 ng/mL saptandı. Sosyoekonomik nedenlerle serum aldosteron/plazma renin akvititesi çalışılamamış, PAY tanısıyla hidrokortizon başlanmıştı. İzleminde epileptik epizot nedeniyle tedavisine levetirasetam eklenmişti. 40 aylıkken masif kusma, akut böbrek yetmezliği kliniğiyle başvurduğunda, sebat eden kusma nedeniyle cerrahi ile birlikte izlenmiş, takibinde ileokolik bölgeden 30 cm ileus dokusu rezeke edilmişti. Adrenal yetmezlik gen panelinde patoloji gözlenmemiştir. Tüm ekzom dizi analizinde homozigot *SGPL1*(NM_003901.4):c.1432C>G;p.Gln478Glu değişimi tespit edilmiştir. Veri tabanlarında gözlemlenmeyen varyant, ACMG kriterlerince önemi belirsiz (VUS: PM2), in silico analizlerde ise hastalık yapıcı olarak öngörülmüştür (segregasyon analizi sonuçlanmamıştır). Takibinde renin: 1,08 ng/ml/saat (1-6,5), aldosteron: 77 ng/dl (5-80) olup mineralokortikoid ihtiyacı gözlenmemiştir.

Sonuç:
Olgunun kliniği özellikleri değerlendirildiğinde *SGPL1*'de saptanan varyantın hastalık nedeni olabileceği düşünülmüştür. Nefrotik sendrom, immünyetmezlik, nörolojik ve dermatolojik tutulum varlığında adrenal yetmezlik ayırıcı tanısında *SGPL1* ilişkili adrenal yetmezlik akılda tutulmalıdır. *SGPL1*'in patojenik varyantlarına eşlik eden ileus tablosu, bildiğimiz kadarıyla literatürde ilktir.

Anahtar Kelimeler: *SGPL1* , sfingozin-1-fosfat liyaz, adrenal yetmezlik

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-129]

Primer adrenal yetmezliğin nadir bir nedeni; Mitokondriyal kombine oksidatif fosforilasyon eksikliği

Fatma Dursun[1], Hülya Maraş Genç[2], Ayşe Mine Yılmaz[3], İbrahim Taş[4], Metin Eser[5], Cemile Pehlivanoğlu[6], Betül Karademir Yılmaz[3], Tülay Güran[7]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji BD, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji BD, İstanbul
[3]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biokimya ABD, Genetik ve Metabolik Hastalıklar Tanı ve Araştırma Merkezi, İstanbul
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma BD, İstanbul
[5]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik ABD, İstanbul
[6]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji BD, İstanbul
[7]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, İstanbul

Amaç: Biallelik QRSL1 mutasyonları, kombine oksidatif fosforilasyon eksikliği-40 (COXPD40)' ne neden olan çok nadir bir mitokondriyal hastalıktır. Literatürde şimdiye kadar COXPD40 tanısı alan 7 hasta bildirilmiş ve bu hastaların hepsi süt çocukluğu döneminde kaybedilmiştir. Bu hastaların ikisinde kortizol eksikliği de bildirilmiştir. Adrenal yetmezliği olan ve QRSL1 geninde homozigot mutasyon saptanan 16 yaşındaki hasta çok nadir olması, literatürde bu yaşa kadar gelen ve uzun dönem takipleri olan ilk COXPD40 olgusu olduğu için sunulmuştur. Olgu: Sekiz yaşında erkek hasta böbrek taşı nedeniyle bakılan parathormon düzeyi yüksekliği ve hipofiz Manyetik Rezonans Görüntülemede parsiyel empty sella saptanması nedeniyle danışıldı. Özgeçmişinde işitme kaybı, hafif nöromotor geriliği, hipertrofik kardiyomyopati, nefrokalsinozis, hipertansiyon ve ara ara laktik asidozu olduğu öğrenildi. Aralarında akrabalık olmayan sağlıklı anne ve babadan NSVD ile 3100 gr olarak doğmuştu. Fizik muayenesinde boyu +1,3 SDS, vücut ağırlığı +0,1SDS, prepubertal idi. Hastanın hipofiz hormonlarında ACTH: 315 pg/ml, kortizol düşük olması üzerine yapılan klasik ACTH testinde yetersiz kortizol yanıtı alındı. Steroid prekürsörleri ve renin aktivitesi normal olan hasta konjenital adrenal hiperplazi (KAH)- dışı primer adrenal yetmezlik tanısı aldı ve hidrokortizon tedavisi başlandı. Hastaya primer adrenal yetmezlik gen paneli normal olması nedeniyle tüm ekzom sekanslama yapıldı ve QRSL1 geninde daha önce tanımlanmamış compound heterozigot mutasyon saptandı (c.300T>A: Y100* ve c.610G>A; G204R). Bu gen mitokondriyal fonksiyonlarda görevli olduğundan, hastanın mitokondriyal fonksiyonları mitokondriyal membran potansiyeli ve süperoksit dismutaz enzim assayleri kullanılarak değerlendirildi ve kontrollerden düşük saptandı. Hastaya düşük karbonhidrat, yüksek lipid içeren diyet ile birlikte L-karnitin, coenzim Q ve B vitamini kompleksi başlandı. Hastanın sekiz yıllık takibinde mineralokortikoid eksikliği gelişmedi. Hastanın 16 yaşındaki son muayenesinde boyu 176 cm (+0,54 SDS), vücut ağırlığı 58 kg (-0,57 SDS), puberte Tanner evre 5 idi. Sonuç: Homozigot QRSL1 mutasyonları KAH-dışı primer adrenal yetmezliğe neden olabilir. Bu nedenle mitokondriyal hastalıklarda adrenal fonksiyonlar da değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: adrenal yetmezlik, Mitokondriyal hastalık, QRSL1 mutasyonları

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-130]

Adrenal Yetmezlik Şüphesi ile Düşük Doz Sinakten Testi Yapılan Hastalarda Bazal Kortizol Düzeyinin Test Sonucunu Öngörmede Hassasiyet ve Özgünlüğü

Hazal Gacemer[1], Busra Gürpınar Tosun[2], Zehra Yavaş Abalı[2], Didem Helvacıoğlu[2], Belma Haliloğlu[2], Serap Turan[2], Abdullah Bereket[2], Tülay Güran[2]

[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Düşük Doz Sinakten testi (DDST), adrenal yetmezliğin biyokimyasal tanısında sıklıkla kullanılmaktadır. Bununla birlikte, çocuklarda bazal kortizol düzeyinin DDST yanıtı öngörme performansı daha önce çalışılmamıştır. Bu çalışmada bazal kortizolün pozitif veya negatif DDST sonucunu öngördüren hassas ve özgün değerlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Metod: Kasım 2016 ile Şubat 2022 arasında kliniğimizde takipli hastalardan adrenal yetmezlik şüphesi ile yapılan tüm DDST sonuçları çalışmaya dahil edildi. 1 µg sentetik ACTH'nin intravenöz uygulamasından sonra başlangıç, 40. ve 60. dakika kortizol düzeyleri ölçüldü. Pozitif DDST pik kortizol değerinin <18 µg/dL (500 nmol/L) olması kabul edildi. Bazal serum kortizol düzeyinin prediktif değeri ROC analizi ile değerlendirildi. Bulgular: 537 (237; %44.1 kız) hastaya yapılan 646 DDST değerlendirildi. Hastaların test sırasında yaş ortalaması 9.2±5.8 yıl idi. Testlerin %33.2'si (n=214) pozitif sonuçlandı. Hipofiz tümörü varlığı, kraniyal radyoterapi veya nöroşirurjik operasyon öyküsü (n= 94, 17.5%); bir ya da daha fazla pitüiter hormon eksikliği (n= 287, 53.5%); uzun süreli glikokortikoid kullanım öyküsü (n= 99, 18.4%); ve adrenal yetmezlik klinik şüphesi (n= 57, 10.6%) DDST yapılma endikasyonları idi. Testi geçenlerin (n= 431, 66.8%) ortalama bazal kortizol düzeyi 9.9±4.7 µg/dL (273±129.6 nmol/L); testten başarısız olanların (n= 214, 33.2%) ise 6.0±3.7 µg/dL (165.5±102 nmol/L) olarak sonuçlandı (p<0.0001). Testi geçenlerin ortalama bazal ACTH düzeyleri 28.0±22.0 pg/mL; testten başarısız olanların ise 30.0±26.0 pg/mL idi (p=0.3089). Bazal kortizol >6.8 µg/dL (189.5 nmol/L) değerlerde, %70 duyarlılıkta testin başarılı sonuçlanacağını gösterir. Bunun üzerindeki değerlerin negatif prediktif değeri %82.3 bulundu. Bazal kortizol >15.6 µg/dL olması %100.0 (%95 CI %98.2 – %100.0) özgüllükte testin başarılı sonuçlanacağını gösterir. Bazal kortizol <1.6 µg/dL değerlerde %99.1 (%95 CI %97.6–%99.6) özgüllükte testin başarısız sonuçlanacağını gösterir. Sonuç: Pediyatrik popülasyonda yapılan büyük örneklem büyüklüğüne sahip bu çalışmanın sonucunda, adrenal yetmezliği daha az invaziv bir şekilde doğrulamak veya dışlamak için kullanılabilecek serum bazal kortizol düzeyini > veya <=6,8 µg/dL olarak belirledik. Bazal kortizolün kullanılması, invazif DDST ihtiyacını azaltabilir, maliyetten ve zamandan tasarruf sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: adrenal yetmezlik, düşük doz sinakten testi, kortizol

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-131]

COVID-19 ile İlişkili MIS-C Gelişen Çocuklarda Adrenokortikal Fonksiyonların Değerlendirilmesi

İlkay Ayrancı[1], Berna Eroğlu Filibeli[2], Ayşegül Elvan Tüz[3], Banu İşbilen Başok[4], Eda Karadağ Öncel[3], Dilek Yılmaz Çiftdoğan[5], Bumin Nuri Dündar[6], Gönül Çatlı[7]

[1]Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Klinik Biyokimya
[5]İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir
[6]İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İzmir
[7]İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş-Amaç: COVID-19 ile ilişkili çoklu sistemik inflamatuvar yanıt sendromu (MIS-C) santral sinir sistemi, kalp, gastrointestinal sistem ve pıhtılaşma kaskadını etkileyebilen mortalitesi yüksek bir hastalıktır. Literatürde COVID-19'da endokrin tutulum ile ilgili az sayıda rapor mevcuttur. Daha önce Şiddetli Akut Solunum Yolu Sendromu Koronavirüsü'nün (SARS-CoV) yapısal olarak adrenokortikotropik hormon (ACTH)'a benzeyen viral peptitler ürettiği, konakçının bu viral proteinlere karşı antikor ürettiği ve bu antikorların aynı zamanda konakçı ACTH'ını tahrip ederek adrenal yetmezliğe neden olduğu ileri sürülmüştür. MIS-C hastalarında yüksek doz kortikosteroide tedavi yanıtının iyi olması bu hastalarda hipotalamo-hipofizer adrenal akstaki olası etkilenmeyi akla getirmektedir. Amaç: COVID-19 ilişkili MIS-C gelişen çocuklarda adrenokortikal fonksiyonların değerlendirilmesini amaçlanmıştır. Metod: COVİD-19 ilişkili MIS-C tanısı alan 0-18 yaş arası 9 hasta çalışmaya dâhil edildi. Hastaların, demografik özellikleri, klinik bulguları, sistem tutulumları, aldıkları tedaviler ve hastane yatış süreleri kaydedildi. Steroid tedavisi öncesi tüm olguların bazal kortizol ve ACTH düzeyleri ölçüldü ve 8 olguya düşük doz ACTH uyarı testi yapıldı. Bulgular: Çalışmaya toplam 9 olgu (ortanca yaş 7,8 ± 5,6 yıl, 6 erkek, 7 prepubertal) dahil edildi. Hastalarda görülen en sık klinik bulgu ateş yüksekliği ve en sık tutulan sistem hematolojik sistem idi. Hastaların hiçbiri ağır MIS-C olgusu olmayıp, yedisinin (%77,8) steroid tedavisi, sekizinin intravenöz immunglobulin (%88,9) ve yedisinin (%77,8) antitrombotik tedavi aldığı saptandı. Ortalama hastanede kalış süreleri 9,0±4,0 gündü. Ortalama bazal kortizol düzeyi 14,9 ± 7,8 ug/dl idi. Düşük doz ACTH testi yapılan tüm hastaların zirve kortizol yanıtları normal (>18 ug/dL) saptandı. Sonuç: Bu çalışma, COVID-19 ile İlişkili MIS-C gelişen çocuklarda adrenokortikal fonksiyonların değerlendirildiği ilk çalışmadır. MIS-C olgularında kortikosteroid tedavisine iyi yanıt alınmasına rağmen bu hastalarda adrenal yetmezlik tespit edilmemiştir. Bu çalışmada, çocuklarda MIS-C klinik seyrinde adrenokortikal fonksiyonların etkilenmediği görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, MIS-C, adrenal yetmezlik

MIS-C Hastalarının Düşük Doz ACTH Testi Sonuçları

	Bazal Kortizol	ACTH (pg/mL)	Zirve Kortizol (30. dk)
1	15,8	11,8	
2	15,5		28,8
3	20,2	5	39,7
4	12,4	5	35,6
5	13,6	15,2	26,2
6	1,7	5	30,8
7	18,6	16,2	24,6
8	29,3		44,6
9	7,7	8,3	21,6

ACTH: adrenokortikotropik hormon, MIS-C: multisystem inflammatory syndrome in children

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-132]

Adrenal İnsidentalomalı olgu

Gamze Çelmeli[1], Neval Çelik[2], Kadir Balaban[3]

[1]SBÜ Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Antalya
[2]SBÜ Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Cerrahisi, Antalya
[3]SBÜ Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Bilim Dalı, Antalya

Giriş: Adrenal insidentaloma, radyolojik inceleme ile tesadüfen keşfedilen, çapı 1 cm'den büyük kitle lezyonudur. İnsidentalomalar adrenal korteks veya medulladan kaynaklanabilirler, benign veya malign, klinik semptom vermeden fonksiyonel veya nonfonksiyonel olabilirler. Çocukluk çağında nadirdir ve tanısal algoritmalar çoğunlukla erişkin hastalar için oluşturulmuştur. Burada ganglionöroma tanısı alan adrenal insidentalomalı bir olgu kısıtlı literatür ışığında sunulacaktır. Olgu: 9,3 yaşında erkek hasta rastlantısal olarak yapılan batın ultrasonunda sağ surrenal lojda 32x32mm hipoekoik solid lezyon saptanması üzerine yönlendirildi. Aktif şikayeti yoktu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Boyu 131,3 cm (Boysds: -0,2), ağırlık: 26,7 kg (Ağırlıksds: -0,5), kan basıncı ve sistemik muayenesi doğal, ergenlik evresi Tanner evre 1'di. Kontrastlı MRG'da sağ sürrenal lojda 36x24x33 mm boyutlarında düzgün konturlu, homojen, anteromedialinde şüpheli hafif diffüzyon kısıtlılığı gösteren, T2 hafif hiperintens, T1 hipointens, dinamik incelemede artan kontrastlanma gösteren, düzgün konturlu şüpheli kitle lezyonu saptandı (Resim). Hormon profilinde serum kortizol, ACTH, DHEASO4, renin ve aldosterone normal, 24 saatlik idrarda metanefrin ve normetanefrin normal aralıkta, nöron spesifik enolaz, sedimentasyon hızı, LDH ve ürik asit değerleri normaldi. Sağ surrenal kitle eksizyonu yapıldı. Patolojik değerlendirmede makroskopik olarak lezyon 4 cm çapındaydı, cerrahi sınırlarda lezyon yoktu ve nekroz görülmedi. Mikroskopik olarak S-100(+), EMA(-), SMA(-), PanCK(-), DOG-1(-), Bcl-2(+), Kİ-67 LI %2 saptandı ve ganglionöroma tanısı konuldu. Operasyon sonrası komplikasyon gelişmeyen hastanın üç ay sonra MRG ile değerlendirilmesi planlandı. Sonuç: Çocukluk çağında adrenal kitlelerin % 34 oranında rastlantısal olarak saptandığı, sadece % 54'ünün semptom ile başvurduğu gösterilmiştir. Adrenal insidentalomalı hastalarda kitlenin fonksiyonel-nonfonksiyonel ve benign-malign ayrımı mutlaka yapılmalıdır. Radyolojik olarak benign kriterler taşıyan olgularda kitle eksizyonu önerilirken, malignite kriterleri taşıyan olgularda öncelikle kalın iğne biyopsisi yapılması ve sonucuna göre cerrahi veya kemoterapi verilmesi önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: adrenal kitle, insidentaloma, ganglionöroma

Resim



Sağ sürrenal lojda 36x24x33 mm boyutlarında düzgün konturlu, homojen kitle görünümü

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-133]

Adrenal Krizde Hiperürisemi Erken Belirteç Olabilir mi? _ Olgu sunumu

Meliha Esra Bilici[1], Akdeniz Vurunbigi[2], Zuhal Örnek[2], Ahmet Yeni[2]

[1]Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Zonguldak, Türkiye
[2]Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Zonguldak, Türkiye

GİRİŞ
Primer adrenal yetmezlik(PAY),mineralokortikoid ve glukokortikoidlerin eksikliğine bağlı klinik bulgular veren bir hastalıktır. PAY'de kilo kaybı,halsizlik,ortostatik hipotansiyon, hiponatremi,hiperkalemi görülürken,adrenal krizde ayrıcaşiddetli güçsüzlük,senkop,hipotansiyon,akut karnı taklit eden karın ağrısı,bulantı,kusma,hipoglisemi,sırt ağrısı,konfüzyonda görülebilir.Hiponatremi tanı anında hastaların %90'ında bulunmakla birlikte hiperkalemi yalnızca hastaların yarısında saptanır. Şiddetli kusma varlığında hipokalemi ve alkaloz görülebilir.Ürik asit pürin metabolizması dışında,kronik böbrek yetmezliği,hemolitik anemi,paget hastalığı,lenfoproliferatif hastalıklar, rabdomiyoliz, doku hipoksisi, dehidrasyon gibi patolojik pekçok durumun tanınmasında tanısal olarak en önemli metabolitlerden biridir.Ürik asit atılımında glukokortikoidler oksipürinlerin ortak renal transport yolağına direk etki ederek hiperürikozürik etki sağlarlar.Aynı zamanda glomerüler filtrasyon hızı ve renal kan akımını arttırarak idrarla atılımlarını arttırırlar.Bu bildiride,KAH tanısıyla takip edilen adrenal kriz tablosunda başvuran olgunun tanı ve yönetimde hiperürisemiye dikkat çekilmesi amacıyla sunulmuştur.
OLGU
10 yaş 5 aylık,Klasik tip(Tuz kaybettiren)KAH ve kombine puberte prekoks tanısıyla takipli hidrokortizon(15mg/m2/g),fludrokortizon(2x1/2tb),Löprolid asetat 11,25 mg ve Letrozol tedavisi alan hasta kusma, ishal, halsizlik şikayeti ile başvurdu.2 gün önce 2 kez kusması olduğu,ailenin hidrokortizon dozunu 2 kat dozda verdiği,sabah kusma şikayetinin sıklaşması üzerine başvurdukları öğrenildi.Fizik muayenesinde vitalleri stabil,genel durumu iyi,hafif dehidratasyon bulguları mevcuttu,batında hassasiyet ve yaygın defans vardı,TV:5/6 ml,PSL: 6,5 cm,P2,diğer sistem muayeneleri doğaldı.Tetkiklerinde;Na:134meq/l,K:4,1meq/l,ph:7,33,pco2:40,3mmHg,hco3:19.8,glukoz:84mg/dl,CRP:69mg/dl,Üre:26,kreatinin:0,7mg/dl'ydi.2500cc/m2/gün 2/3 sf+%5 dekstrozlu sıvı infüzyonu başlandı.50 mg/m2/g IV puşe ardından,hidrokortizon dozu 3 katına çıkıldı.Takibinin 12.saatinde saatte 10 keze kadar kusmalarının sıklaştığı,durdurulamadığı gözlendi.Akut patolojilere yönelik görüntülemeler normaldi.Kontrol tetkiklerinde,Na:134meq/lt,K:5.6mmol/L,kreatinin:0.9 mg/dl,ürik asit:15.3mg/dl,üre:42mg/dl olarak saptandı.Adrenal krize yönelik 100mg/m2 hidrokortizon intravenöz puşe ardından 100mg/m2/gün intravenöz infüzyona geçildi.Mayi miktarı 4000ml/m2/gün olarak arttırıldı.6.saat kontrol kreatinin:0,8mg/dl,BUN:35mg/dl gerilerken,ürik asit düzeyi 16.1 mg/dlidi. Allopurinol tedavisi başlanmadan klinik izlem planlandı.Takibinin 24.saatinde klinik yanıt ile birlikte ürik asit düzeyinin 8.9'a gerilediği görüldü.Hidrokortizon dozu tedricen almakta olduğu doza azaltıldı.Taburculukta ürik asit düzeyi:3,8 mg/dlidi.Olgunun 3 yaşında adrenal krizle 2.yatışında ürik asit düzeyinin 13.1 mg/dl yükselerek düzeldiği görüldü.
SONUÇ
Adrenal yetmezlikli olgularda ürik asit yüksekliği,adrenal kriz tablosunda glukokortikoid eksikliğine bağlı erken bir bulgu olarak değerlendirilebilir ancak bu gözlemin klinik öneminin geniş olgu serilerinde araştırılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: adrenal yetmezlik, adrenal kriz, hiperürisemi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-134]

Konjenital Adrenal Hiperplazili Olgularda Depresyon, Anksiyete, Benlik Saygısı ve Cinsiyet Rollerinin Araştırılması

Senem Esen[1], Büşra Sultan Aydos[2], Semra Çetinkaya[1], Ayşe Karaman[3], Nursel Muratoğlu Şahin[1], Melikşah Keskin[1], Şenay Savaş Erdeve[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Ergen Ruh Sağlığı
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Cerrahisi

Amaç: Konjenital adrenal hiperplazili olgularda benlik saygısı, psikiyatrik hastalık varlığı ve cinsiyet rollerinin araştırıldığı çalışma sayısı literatürde çok azdır. Bu çalışmada kliniğimizde takip edilen KAH'li olguların depresyon,anksiyete, öz saygı durumlarının değerlendirilmesi; cinsiyet hoşnutsuzluğu ve cinsiyet rollerinin araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç Yöntem: Kliniğimizde takipli11-18 yaş arasındakiKAH'li olgulara 'Çocuklarda Anksiyete ve Depresyon Ölçeği-Yenilenmiş (ÇADÖ-Y), 'Beck Depresyon Ölçeği', 'BEM cinsiyet rolü envanteri', 'Rosenberg benlik saygı ölçeği' uygulandı.

Bulgular: KAH'li 25 olgunun yaş ortancası 14 (11,76-17,97)yıl olup, 14'ü kız,11'i erkekti. Yirmi bir olgu 21OH, 3 olgu 11βOH, 1 olgu 3βOHSD eksikliğiydi. Olguların 7'si yenidoğan, 7'si süt çocukluğu, 9'u çocukluk ve 2'si adolesandönemde tanı almıştı. Tanıda tüm olgulara hidrokortizon, 9 olguya fludrokortizon, 1 olguya GnRHa tedavisi başlanmıştı. Tüm grupta 6 olguya genital cerrahi uygulanmıştı (2 olgu hipospadyas onarımı, 4 olgu klitoroplasti). Son kontrolde HK dozu 13±6,4 mg/m2/gün olup, metabolik kontrol %50 olguda iyiydi. Ölçeklerden alınan puanların tanı yaşı, KAH tipi, metabolik kontrol durumu ve cerrahi girişim gereksinimi ile ilişkisi saptanmadı. Rosenberg benlik saygısı ölçeğinde olguların %56'sında (n:14) skor <= 1 olup,yüksek benlik saygısı ile uyumluydu. Beck depresyon skorunda olguların %52'sinde (n:13) minimal, %20'sinde (n:5) hafif %20'sinde (n:5) orta, %8'inde (n:2) ağır depresif belirtiler mevcuttu ancak olguların (%12'sine (n:3) klinik olarak depresyon tanısı konuldu. Beck depresyon skoruyla kullanmakta olduğu hidrokortizon dozu arasında pozitif korelasyon saptandı (r: 0,651 p:0,001). Cinsiyet rollerinin değerlendirildiği Bem cinsiyet envanterinde erkek olguların erkeksilik skor ortancası 5,5 (3-7), kız olgularınki 5 (3-7) olup kızların erkeksilik skoru erkeklerinkinden farksızdı. Cinsiyet hoşnutsuzluğu saptanan olgu olmadı. Psikiyatrik değerlendirmeyle %8'ine (n:2) dikkat eksikliği hiperaktivite, %8'ine (n:2) anksiyete bozukluğu, %12'sine (n:3) depresyon tanısı konuldu.

Sonuç: Pubertal KAH'lı olguların değerlendirmesinde kız olguların artmış erkeksilik skorlarına rağmen cinsiyet hoşnutsuzluğunun bulunmadığı ve benlik saygılarının korunduğu saptandı. Literatürde çalışmamızla uyumlu olarak KAH'lı olgularda artmış depresif bulgular olduğu bildirilmekle birlikte bu çalışmada ilk defa olguların depresyon skoru ile hidrokortizon dozu arasında pozitif korelasyon saptanmıştır

Anahtar Kelimeler: Anksiyete, benlik saygısı, cinsiyet hoşnutsuzluğu, depresyon, konjenital adrenal hiperplazi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-135]

Organik asidemi tanılı olgularda renin-aldosteron sisteminin değerlendirilmesi ve fludrokortizon tedavisi deneyimi

Gürkan Tarçın[1], Saffa Ahmadzada[2], Seha Saygılı[3], Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek[2], Oya Ercan[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı
[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı
[3]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Amaç: Kronik böbrek hastalığı (KBH), metilmalonik asideminin (MMA) erken yaşta görülen bir komplikasyonudur. Propiyonik asidemide (PA) erişkin yaşta gelişmesi beklenirken izovalerik asidemide (IVA) beklenmemektedir. KBH gelişen MMA hastalarında jukstaglomerüler aparatın da etkilenmesi durumunda renin salınımının azalması, KBH'ta beklenen hiperkalemiye katkıda bulunabilir. Diğer taraftan hiperkaleminin kendisi doğrudan aldosteron düzeyinde yükselmeye neden olarak hipoaldosteronizmi maskeleyebilir. Metilmalonik asidemide hiporeninemik hipoaldosteronizm, olgu sunumları şeklinde bildirilmiş olup organik asidemilerde renin-aldosteron sistemini inceleyen bir çalışma bulunmamaktadır. Bu çalışmada organik asidemide renin-aldosteron düzeyleri ve bunun böbrek fonksiyonları ile ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır. **Gereç-Yöntem:** Ocak-Nisan 2022 tarihleri arasında MMA, PA ve IVA tanılı hastalardan eşzamanlı aktif renin, aldosteron, sistatin-C, kreatinin, sodyum ve potasyum için serum örnekleri ayrıldı. Glomerüler filtrasyon hızı (GFH), "sistatin-C ve kreatinin ile U25-CKID" formülü ile hesaplandı. Karşılaştırmalar için MMA ve MMA olmayan (PA+IVA) olmak üzere iki grup oluşturuldu. **Bulgular:** Çalışmaya 32 organik asidemi olgusu alındı (MMA=14, PA=13, IVA=5). Yaş ortalaması 8,0±4,4 yıldı ve iki grup arasında yaş açısından anlamlı fark saptanmadı(p=0,787). MMA tanılı hastalarda PA+IVA grubuna göre GFH daha düşüktü (67,6±24,8 ve 113,1±23,4mL/dk/1,73m2, p<0,001). MMA grubundaki 2 olguda evre 2, 8 olguda evre 3 KBH mevcutken diğer grupta sadece 3 PA hastasında evre 2 KBH mevcuttu. Aktif renin düzeyi MMA grubunda daha düşükken (22,5±25,7 ve 41,6±31,0uIU/mL, p=0,024) aldosteron düzeyleri arasında anlamlı fark saptanmadı(p=0,341). GFH ile renin düzeyleri arasında korelasyon saptandı(p=0,020, rho=0,416). Hiporeninemik hipoaldosteronizm, KBH olan 3 MMA hastasında saptandı. Bu olguların ikisinde hiperkalemi ve hiponatremi mevcut olup kayeksalat ve oral sodyum kullanmaktaydı. Fludrokortizon başlandıktan sonra her iki olguda da oral sodyum ve kayeksalat tedricen kesildi. Elektrolit dengesizliği izlenmedi. Olguların klinik özellikleri tabloda gösterilmiştir. **Sonuçlar:** Bu seride MMA tanılı olguların %21'inde hiporeninemik hipoaldosteronizm saptanmış olup hiponatremi-hiperkalemi gelişen 2 hastada ilk defa fludrokortizon denenmiş ve elektrolit dengesi sağlanmıştır. Sonuç olarak, KBH olan MMA olgularında renin-aldosteron sisteminin etkilenebileceği gösterilmiş olup seçilmiş olgularda fludrokortizonun elektrolit dengesini sağlamada yararlı olabileceği gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: organik asidemi, renin, aldosteron, hiporeninemik hipoaldosteronizm, metilmalonik asidemi

Hiporeninemik hipoaldosteronizm saptanan metilmalonik asidemi tanılı olguların klinik özellikleri

	Yaş (Yıl)	Cinsiyet	Aktif Renin (uIU/mL) (N: 4,4-46,1)	Aldosteron (ng/dL) (N: 4-31)	GFH (mL/dk/1,73 m²)"	Sodyum* (mmol/L)	Potasyum* (mmol/L)	Fludrokortizon (mg/gün)
Olgu 1	6	E	1,60	1,64	52	127	5,84	0,2
Olgu 2	10	K	1,60	3,40	43	121	5,44	0,15
Olgu 3	5	E	1,71	2,24	67	143	4,4	-

**Tedavi öncesi GFH: Glomerüler filtrasyon hızı*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-136]

İdiyopatik Puberte Prekoks Hastalarında GnRH Analoğu Kullanımının Erken ve Orta Dönemde Vücut Kompozisyonu ve Vücut Morfolojisi Üzerine Etkisi

Ayşe Gözde Tufan[1], Şenay Savaş Erdeve[2], Semra Çetinkaya[2], Nursel Muratoğlu Şahin[2], Erdal Kurnaz[2], Melikşah Keskin[2]

[1]SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[2]SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği

Giriş-Amaç: Santral Puberte Prekoks (SPP) tedavisinde dekatlardır gonadotropin salgılatıcı hormon analogları (GnRHa) kullanılmaktadır. GnRHa tedavisinin yan etki olarak vücut kitle indeksinde (VKİ) artışa sebep olabileceği dolayısıyla obeziteye yol açabileceği konusunda endişeler bulunmaktadır. Literatür incelendiğinde bu konuda yapılan çalışmalarda farklı sonuçlar elde edilmiştir. Çalışmamızda idiyopatik SPP tanısı ile GnRHa tedavisi kullanan hastaların antropometrik ölçümlerinin ve vücut kompozisyonundaki değişimin bir yıl boyunca değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Bu prospektif çalışmada, Dr Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Pediatrik Endokrinoloji Polikliniği'ne 15.01.2021 ile 01.03.2021 tarihleri arasında başvurup idiyopatik puberte prekoks tanısı alan ve GnRH analoğu başlanan 6-10 yaş arası 30 kız hasta değerlendirildi. Hastalar 12 ay süre ile takip edildi. Hastaların demografik verileri, laboratuvar ve görüntüleme parametreleri, izlem süresince üç ay aralıklarla yapılan kontrollerde ölçülen antropometrik ölçümleri ve inBody 230 vücut analiz cihazı ile ölçülen vücut yağ oranı ve iskelet kas oranındaki değişimler kaydedildi. Bulgular: Hastaların tanı anı ve 6. ay vücut ağırlığı (VA) SDS ve VKİ SDS değerleri arasında artış saptanmazken 6. Ay ile 12. Ay karşılaştırıldığında 12. ayda 6. aya göre VA SDS ve VKİ SDS'de artış olduğu görüldü (sırasıyla p 0,024, p <0,001). Ancak tanı anı ve 12. ay arasında VA SDS ve VKİ SDS açısından istatistiksel anlamlı fark saptanmadı. Vücut yağ oranı ve iskelet kas kütlesi oranlarında tanı anı ve 12. ay arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı (sırasıyla p <0,001, p <0,001). Tüm hastalardan fazla kilolu ve obez olan olgular çıkarıldığında kalan hastaların (n:17) tanı anı ve 12. Ay ölçümlerinde VA SDS ve VKİ SDS değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı. Sonuçlar: Çalışmamızda idiyopatik SPP tanılı hastalarda bir yıl süre ile GnRHa tedavisi kullanımının boy, ağırlık, vücut kitle indeksi, bel çevresi ve bel/kalça çevresi oranı üzerine olumsuz etkileri saptanmamış olup tedavinin bu açıdan güvenilir olduğu sonucuna varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: GnRH analoğu, santral puberte prekoks, vücut kitle indeksi, vücut kompozisyonu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-137]

Gonadotropin salgılatıcı hormon analogları ile tedavi edilen 7-9 yaş arası kız çocukların, nihai yetişkin boyu ve kemik mineral yoğunluğu

Semra Bahar Akın, İlker Tolga Özgen

Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Giriş
Santral erken ergenlik (CPP), kızlarda hipotalamik-hipofiz-gonadal (HPG) ekseninin 8 yaşından önce erken aktivasyonu olarak tanımlanır. Çok genç yaşta başlayan erken ergenlik, boy potansiyelinde ciddi bir kayba neden olur ve gonadotropin salgılatıcı hormon agonistleri (GnRHa) ile tedavi edilmelidir. Ancak 8 yaş civarında CPP başlayan kızlarda GnRHa tedavisinin yararına dair tartışmalı sonuçlar bulunmaktadır. Ayrıca bu tedavinin kemik sağlığına herhangi bir olumsuz etkisi olup olmadığı da araştırılmıştır.

Yöntem
Bu retrospektif çalışma Ekim 2011-Mart 2015 tarihleri arasında 8 yaşına yakın (7-9 yaş) CPP'li 117 kız çocuğu üzerinde yapıldı. Tedaviye 8-9 yaşları arasında başlayan kız çocukları (n =71) grup 1, 7-8 yaşları arasında başlayan kız çocukları (n=46) grup 2 olarak sınıflandırıldı. Öngörülen boy (PAH), hedef boy (TH) tedavinin başlangıcında tıbbi kayıtlara göre hesaplandı ve yine aynı kayıtlardan nihai erişkin boyları (FAH) elde edildi. Tedaviye başlama yaşı, GnRHa tedavisinin süresi, çocukların antropometrik ölçümleri ve tedavi sonrası kemik mineral yoğunluğu z-skorları (n=52) kaydedildi. Kızların PAH, TH ve FAH verileri gruplar arasında karşılaştırıldı. PAH ve FAH arasındaki farkı değerlendirmek için eşleştirilmiş t testi de yapıldı.

Bulgular
Kızların tedavi başlangıcındaki yaş ortalamaları grup 1'de 8,59±0,27, grup 2'de 7,50±0,47 idi. GnRHa tedavi süreleri grup 1 ve 2'de sırasıyla 1,97±0,54 ve 2,91±0,61 idi. TH (160,53±5,49 vs 160,57±4,94), PAH (158,72±5,23 vs 158,35±5,57) ve FAH (162,42±5,32 vs 162, 14±5,70) gruplar arasında istatistiksel olarak farklı değildi. Çoklu regresyon analizi, FAH için ana belirleyici faktörün, tedavi başlangıcındaki boy SDS'si olduğunu gösterdi (Beta: 0,572, p<0,001). Bununla beraber FAH, her iki grupta da PAH'a göre yaklaşık 4 cm düzeldi (p<0,001). Tedavi sonrası osteoporoz gelişen kız çocuğu olmamakla beraber 52 kızdan 4'ünde BMD Z-skoru -1 ile -2 arasındaydı.

Sonuç
GnRHa tedavisi 8 yaşından sonraya ertelense bile FAH'ı iyileştirebilir. BMD üzerinde ciddi bir olumsuz etkiye neden olmamakla beraber, bu sonuçlar 7-9 yaş grubu için sınırlı olduğundan, terapi seçeneği bireyselleştirilmeli ve tüm çocuklar için düşünülmemelidir.

Anahtar Kelimeler: Santral puberte prekoks, Kemik Yoğunluğu, GNRHa tedavisi, Final boy

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-138]

Adet Kanaması Ölçeği'nin Türk Kız Çocuklarına Uyarlanması/Geçerlilik-Güvenilirlik Değerlendirmesi

Ayşe Aşık[1], Aşan Önder Çamaş[2], Ayşe Merve Güngör[1], Merve Boyraz[1], Gökhan Akkuş[1]

[1]Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul
[2]Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ- AMAÇ
Menstrual Bleeding Questionnaire (MBQ), ağır adet kanamalı kadınları saptamak amacı ile geliştirilmiş bir ölçektir. Bu ölçeğin Türkçe geçerlilik /güvenilirliğinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.
YÖNTEM.:
MBQ'in Türkçe'ye çevirilip, adolesan yaş grubuna uyarlanması (Adet Kanaması Anketi/AKA) tamamlandı. Türkçe ölçek taslağı pilot adolesan grubuna uygulanarak görünüm geçerliliği sağlandı Eş zamanlı geçerliliğin sağlanması için tüm hasta grubunda ilk AKA uygulaması Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği olan SF-36 ile birlikte uygulandı. Sonrasında her iki anket 251 adolesan kıza uygulandı ve 63 adolesan kıza retest uygulanarak ölçeğin güvenilirliğinin ölçümü değerlendirildi.
BULGULAR
Pilot uygulama medyan yaşı 14,5(13-16) olan on adolesan kız üzerinde uygulandı. Verilerin analizi sonucunda İlk AKA ile ikinci AKA uygulaması arasında güçlü bir korelasyon olduğu tespit edildi. SF 36 genel sağlık algısı puanının hem AKA alt boyut puanları hem de SF 36 alt boyut puanları ile anlamlı korelasyon gösterdiği saptandı. Hem SF 36 hem de AKA'nın güvenilirlik katsayıları kabul edilebilecek sınırın (0,70) üstünde idi. Adet kanaması anketi ilk uygulama için Kaiser-Meyer-Olkin örnekleme yeterliliği iyi seviyenin üstünde (KMO= 0,831, p<0,001) bulundu. Dört faktörde %48,73 eigenvalue değerine ulaşıldığı saptandı. AKA ilk uygulmasının desen matrisi incelendiğinde maddelerin dağılımının genel olarak düzenli olduğu tespit edildi. AKA değerlerinin ROC analizi yapıldığında belirti etkisi (0,882), belirti (0,884) ve şiddet (0,903) alt boyut değerlerinin eğri altında kalan alanlarının oldukça yüksek olduğu tespit edildi. Youden indeksine göre yapılan hesaplamalarda anormal uterin kanamayı öngörmede bu üç alt boyut için kesme değerleri sırasıyla; 14,5 (duyarlılık: %78,9 ve özgüllük: %92,6), 18,5 (duyarlılık: %84,2 ve özgüllük: %93,9) ve 10,5 (duyarlılık: %84,2 ve özgüllük: %93,4) olarak saptandı. Anket değerlendirmelerinde 11/251 (%4,3) olguda anormal uterin kanama olduğu görüldü.
SONUÇ
Anketin Türkçe uyarlaması iyi düzeyde iç tutarlılık, yüksek güvenilirlik ve kabul edilebilir geçerlilik göstermiştir. Adet Kanaması Anketi'nin ülkemizde adolesan kızlarda uygulanması, anormal uterin kanama ilişkili durumların incelenmesine katkıda bulunacaktır.

Anahtar Kelimeler: ergen, adölesan, ağır adet kanaması, anormal uterin kanama, anket

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-139]

Nörofibromatozis Tip 1 Olgularında Santral Puberte Prekoks Birlikteliği

Bilge Aydın Behram, Zeynep Donbaloğlu, Ebru Barsal Çetiner, Berna Singin, Hale Ünver Tuhan, Mesut Parlak

Akdeniz üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Antalya

Giriş: Nörofibromatozis Tip-1 (NF-1), 17q11.2 geninde mutasyondan kaynaklanan otozomal dominant multisistemik bir hastalıktır. NF-1'in çocukluk dönemiyle ilişkilendirilen en yaygın endokrin bozukluğu; hipotalamo-pituiter-gonodal aksın erken maturasyonuna bağlı santral puberte prekokstur (SPP). SPP'nin NF-1 hastalarındaki prevalansı % 3'tür ve genel popülasyona göre % 0.6 daha yüksektir.
Olgular
Akdeniz Üniversitesi Hastanesi çocuk endokrinoloji kliniğinde takip edilen NF-1 ve SPP birlikteliği olan 4 olgu sunulacaktır. Hastaların pubertal muayenelerine yönelik klinik özellikleri ve laboratuvar bulguları Tablo 1'de bulunmaktadır. Olgu 1: 8 yaş 11 aylık erkek hasta, genital bölgede kıllanma nedeniyle başvurdu. Özgeçmişte özellik yoktu. Fizik muayenede ciltte yaygın cafe au lait lekeleri mevcuttu ve pubik kıllanma evresi 3 ve bilateral testis volümü (btv) 15/15 ml'ydi. Hipofiz manyetik rezonans görüntülemede (MRG) sol optik gliom ve bazal ganglion düzeyinde hamartom vardı. NF-1 düşünülerek çocuk nörolojisi bölümüne yönlendirildi. Olgu 2: 8 yaş 4 aylık erkek hasta kilo fazlalığı nedeniyle başvurdu. Özgeçmişte özellik yoktu. Fizik muayenede ciltte sağ kol, epigastrik bölgede cafe au lait lekeleri mevcuttu ve pubik kıllanma evresi 2 ve btv 4/4 ml'ydi. NF-1 düşünülerek çocuk nörolojisi bölümüne yönlendirildi. Olgu 3: 6 yaş 8 ay kız hasta NF-1, hipotalamik gliom, epilepsi tanılarıyla çocuk nöroloji bölümünde takipteydi. Memede büyüme şikayetiyle çocuk endokrin polikliniğine başvurdu. Fizik muayenede ciltte yaygın cafe au lait lekeleri mevcuttu. Meme ve pubik kıllanma evresi 2'ydi. Olgu 4: 7 yaş 3 aylık kız hasta NF-1, optik gliom, hamartom tanılarıyla çocuk nöroloji takipteydi. Memede büyüme şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenede ciltte yaygın cafe au lait lekeleri vardı. Meme evresi 3 ve pubik kıllanma evresi 2'ydi. Hastalarımızın tetkik ve fizik muayene bulguları göz önüne alınarak SPP tanısı konuldu ve leuprolide asetat 3,75 mg 28 günde bir olacak şekilde başlandı. Hastaların takip ve tedavileri devam etmektedir.
Sonuç: NF-1'li olgularda görülen sık görülen endokrin bozukluklardan birinin SPP olması nedeniyle, olguların pubertal muayene bulguları yakın takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Nörofibramatoz tip 1, santral puberte prekoks, leuprolide asetat

Olguların klinik ve laboratuvar özellikleri

	olgu 1	olgu 2	olgu 3	olgu 4
Cinsiyet	erkek	erkek	kız	kız
Takvim yaşı	8 yaş 11 ay	8 yaş 4 ay	6 yaş 8 ay	7 yaş 3 ay
Kemik yaşı	12yaş 6 ay	11 yaş	6 yaş 11 ay	8 yaş 4 ay
Boy	139 cm	137,7 cm	120 cm	130,4 cm
Boy SDS	1,26	1,5	0,1	1,21
Vücut ağırlığı	40	46,9	26	32,4
Vücut ağırlığı SDS	1,12	2,5	0,98	1,63
VKİ (kg/m2)	20,8	24,7	18	19,08
VKİ SDS	1,59	2,58	1	1,36
Hedef Boy	177,5	163,9	168,5	158
Hedef Boy SDS	0,21	-1,99	0,92	-0,87
ÖEB	170,5	171	157,5	160,4
Tanner evresi	3	1	2	3
Basal LH (mIU/mL)	1,2	0,09	0,29	1,21
Basal FSH (mIU/mL	0,41	1,85	2,52	5,45
Basal E2 (pg/mL)	_	_	<5	14,9
Bazal Testosteron (mg/L)	0,13	0,12	_	_
Pik LH on LHRH test (mIU/mL)	15	7,49	23	_

VKİ: vücut kitle indeksi,ÖEB: Öngörülebilir erişkin boy,LH: Luteinleştirici hormon,FSH: Folikül uyarıcı hormon,E2: Estradiol,SDS: Standart Deviasyon sapma

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-140]

Primer Over Yetmezliği ve Uzun Boy Birlikteliği Olan Olgu

Aydilek Dağdeviren Çakır[1], Ümran Çetinçelik[2], Ahmet Uçar[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim Ve Araştırma Hastanesi,Tıbbi Genetik, İstanbul

Primer over yetmezliği (POY) geleneksel olarak menstrüasyonun 40 yaşından önce kesilmesi olarak tanımlanır. Tanısı, yüksek serum FSH seviyeleri (genellikle 40 IU/L'nin üzerinde) ile doğrulanır. Toplumda 30 yaş altında POY sıklığının % 0,1 olduğu bilinmektedir. Burada, X kromozomundaki yapısal anomaliye ikincil olarak uzun boy ve POY birlikteliği olan bir olgu sunuldu.

Olgu
On üç yaş yedi aylık kız olgu, sekonder amenore ve uzun boy nedeni ile başvurdu. Aralarında ikinci dereceden kuzen evliliği olan anne-babanın ikinci çocuğu olarak miadında doğan olgunun özgeçmişinde ve soy geçmişinde özellik yoktu. Antropometrik değerlendirmesinde; boy 177 cm (+2,9 SD), vücut kitle indeksi 23,3 kg/m2 (+1.01SD) idi. Hedef boyu 171 cm (+1,35 SD) idi. Kemik yaşı 13 yaş ile uyumlu idi. Puberte değerlendirmesi Tanner Evre 3 ile uyumlu olan olgunun, fizik muayenesinde kifoskolyoz dışında özellik yoktu. Laboratuvar değerlendirmesi hipergonadotropik hipogonadizm (FSH: 43,7 mIU/L, LH: 25 mIU/L, E2:35.8 pg/ml, AMH: <0,01 ng/ml) ile uyumlu idi. Serum androstenedion, dehidroepiandrosteron-sülfat, testosteron, 17-hidroksiprogesteron, prolaktin seviyeleri ve tiroid fonksiyon testleri normaldi. Uzun boy nedeni ile olgunun GH-IGF-1 ekseni değerlendirildi ve IGF-1 düzeyinin normal olduğu görüldü [304µg/L (SDS: -0.44)]. Pelvik ultasonografide hipoplazik uterus ve streak yapıda overler izlendi. Karyotip analizinde X kromozomuna ilişkin derivatif yapı [46,X,der(X)(Xpter→Xq22::Xp11.2→Xp22.3)] saptandı, ardından yapılan mikroarray analizi ile Xp22.3p11.2 bölgesinin trizomisi, Xq22.2q28 bölgesinin monozomisi teyit edildi. Olguya POY tanısı ile östrojen replasman tedavisi başlandı.
Sonuç
Bu bildiride, derivatif X kromozumundan kaynaklı uzun boyun eşlik ettiği POY olgusu sunuldu. Parsiyel Xp duplikasyonu ve parsiyel Xq delesyonuna neden olan bu yapısal X kromozom anomalisi oldukça nadirdir. Bildirilen olgularda, uzun boy ve over yetmezliğinin birlikteliği mevcuttur. Olgumuzda da olan uzun boy yapısına derivatif X kromozomu üzerindeki SHOX geninin (Xp22.33) duplikasyonu ile eşlik eden gonadal östrojen eksikliğinin neden olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Primer Over yetmezliği, Uzun boy, SHOX duplikasyon, Derivatif X kromozomomu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-141]

Polikistik Over Sendromu Tanılı Adolesanlarda Klinik ve Laboratuvar Bulgularının Değerlendirilmesi

Eren Er[1], Aysun Ata[2]

[1]S.B.Ü. Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, İzmir
[2]S.B.Ü. Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Adana

Giriş-Amaç: Polikistik over sendromu (PKOS), üreme çağındaki kadınların %7-10'unu etkileyen yaygın bir endokrinolojik bozukluktur. Adet düzensizlikleri, hiperandrojenizm, obezite, hirşutizm, psikolojik ve psikoseksüel morbidite ile karakterize heterojen bir durumdur. Bu çalışma, anti-Müllerian hormon, inhibin A, inhibin B, ultrasonografi bulguları açısından PKOS ile obezite ve insülin direnci arasındaki ilişkiyi araştırmayı amaçlamaktadır. Gereç-Yöntem: Bu retrospektif kesitsel çalışmaya, Adana Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği'nde Ocak 2020- Aralık 2021 tarihleri arasında başvuran, Rotterdam kriterleri ile PKOS tanısı alan 41 adolesan kız dahil edildi. Hormonal ve biyokimyasal değerlendirmelerle birlikte hastaların demografik verileri dosyalardan elde edildi. İnsülin direnci (HOMA-IR) ve serbest androjen indeksi (FAI) hesaplandı. Bulgular: Hastaların ortalama yaşı 15,62±1,43 yıl, ortalama ilk menarş yaşı 11,98±1,32 yıl idi. Hastaların %68,2 'si fazla kilolu veya obezdi. Oligomenore (%90,2) en sık başvuru şikayeti iken, bunu hirşutizm (%63,4) izledi. Hirşutizm olan PKOS'lular ile olmayan grup karşılaştırıldığında inhibin-B düzeyi açısından anlamlı fark saptandı. (66±45 ng/dl'e karşı 107±37 ng/dl;p:0,038). Ultrasonografi bulguları PKOS ile uyumlu olan grup ile olmayanlar karşılaştırıldığında AMH düzeyi açısından anlamlı fark bulundu. (11,0±7,3 mcg/L'e karşı 5,9±2,8 mcg/L;p:0,032). Fazla kilolu veya obez olan PKOS'lular ile normal kilolu olan grup karşılaştırıldığında HOMA-IR (5,0±6,2'e karşı 1,5±0,65;p:0,009) ve ilk adet yaşı (11,3±1,3 yıl' e karşı 12,7±0,75 yıl;p:0,008) açısından fark anlamlı idi. HOMA-IR düzeyi yüksek (>2.5) PKOS'lular ile normal olan grup karşılaştırıldığında serbest T4 düzeyi açısından anlamlı fark belirlendi. (0,83±0,09 ng/dl' e karşı 0,88±0,07 ng/dl;p:0,049). Hastaların %60'sına kombine oral kontraseptif, %20'sine ise metformin tedavisi başlanmıştı. Sonuç: Polikistik over sendromu, kadınlarda kronik oligo-anovulasyon, hiperandrojenizm ve polikistik overler ile karakterize yaygın bir endokrinopatidir. Bu çalışmada, inhibin-B yüksekliği, hirşutizmi olan PKOS'lularda daha ön planda iken, AMH yüksekliği, primordial folikül havuzunun boyutunu doğrudan yansıtması nedeni ile, ultrasonografi bulguları PKOS ile uyumlu olan grupta anlamlı yüksek saptandı. Bu konuda prospektif ve daha fazla hasta katılımının olduğu çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: adolesan, anti-Müllerian hormon, inhibin-B, Polikistik over sendromu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-142]

Ailevi İdiyopatik Hipogonadotropik Hipogandizm TAC 3 Mutasyonu:

Ayşen Aksoy Genç[1], Enver Şimşek[1], Can Aydın[2]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Eskişehir
[2]Adıyaman Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Adıyaman

Giriş:

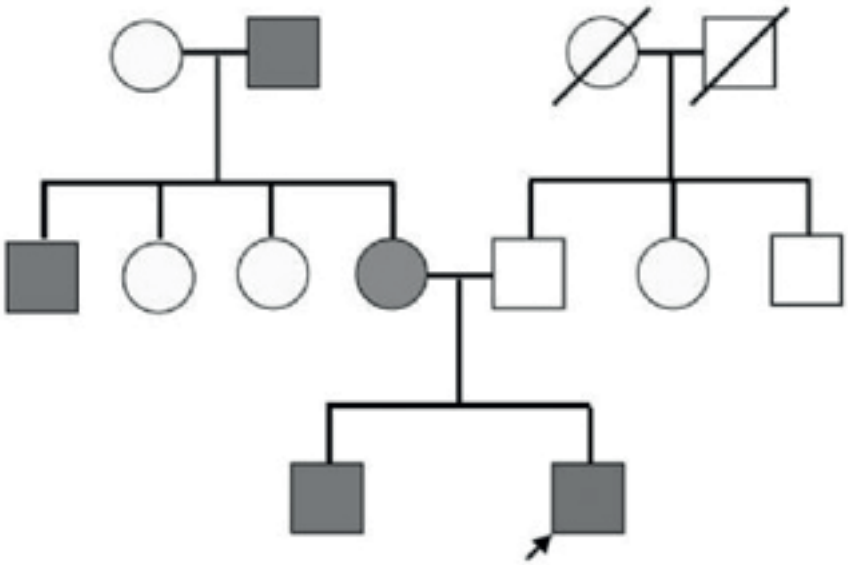
Gecikmiş puberte erkek hastalarda 14 yaşında testis volümünün <4 ml olmasıdır. Erkek hastalarda gecikmiş pubertenin 2/3'ünü yapısal büyüme puberte gecikmesi (YBPG) oluşturmaktadır. İlk başvuruda hastaları hipogonadotropik hipogonadizmden ayırmak zor olabilmektedir. Ayrıntılı aile hikayesi ve fizik muayene ayırıcı tanıda yol göstericidir. Hastaların izlemi ve genetik tetkikler ile etiyoloji aydınlatılabilmektedir.

Olgu:
17 yaş erkek hasta gecikmiş ergenlik, penis küçüklüğü, ince ses ve sakal çıkmaması şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Puberte tarda olarak değerlendirilen hastanın özgeçmişinde miadında C/S ile 3200 g doğduğu, postnatal anne yanına verildiği öğrenildi. Kaza, travma öyküsü olmayan hastanın kronik hastalığı yoktu. Soygeçmişinde anne menarş yaşının 18 olduğu, hastanın abisininde gecikmiş ergenlik ve penis küçüklüğü nedeniyle izlenmiş olduğu, dede ve dayıda benzer hikayenin olduğu öğrenildi (Şekil 1). Fizik muayenede VA:81 kg (90 P +1,33 SDS), boy:180 cm (73P +0,62 SDS), VKİ:26 (86P +1,09 SDS), GPB:5,5 cm, aksiller kıllanma var, pubik evre 3, testis volümleri 5-5 cc olarak değerlendirildi, vücut oranları olağan değerlendirildi. Hasta koku alma duyusunun normal olduğunu belirtti. Yapılan tetkiklerde FSH 3.06 mIU/mL, LH 0.842 mIU/mL, total testosteron 9.16 ng/dL hemogram, biyokimya, TFT, prolaktin değerleri normal saptandı. Kemik yaşı 16,5 yaş ile uyumlu saptandı. Genetik inceleme ile Kallmann sendromu dışlandıktan sonra izole normozmik hipogonadotropik hipogonadizm için genetik panel çalışıldı. Hastada TAC 3 geninde c.239G>A değişimi heterozigot saptandı. Yapılan genetik incelemede annede de aynı mutasyon olduğu gözlendi. Hastaya HCG analoğu haftada 3 kez im uygulanmaya başlandı. İzlemde testis volümleri 12-15cc olan hastanın sesi kalınlaştı, sakalları çıkmaya başladı. Hastanın klinik takibi devam etmektedir.

Tartışma:
Yapısal büyüme puberte gecikmesi ile karışan hipogonadotropik hipogonadizm ayrımı zor olabilmektedir. Her ikisinde de aile hikayesi mevcutken YBPG ile boy kısalığı, kemik yaşı geriliği eşlik etmesi beklenmektedir. Hastanın soyağacında hem kadın hem erkeklerde benzer öykünün olması idiyopatik hipogonadotropik hipogonadazim tanısına yönlendirdi. Genetik inceleme sayesinde hastanın tanısı netleştirildi. Klinik izleme yol gösterici oldu.

Anahtar Kelimeler: Hipogonadotropik hipogonadizm, mikropenis, TAC 3 mutasyonu

Şekil 1



Soyağacı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-143]

Pandemi Öncesi ve Pandemi Dönemi Tanı Alan Puberte Prekoks ve Hızlı İlerleyen Puberte Olgularının Karşılaştırılması

Seçil Çakır Gündoğan[1], Aylin Kılınç Uğurlu[1], Fatih Gürbüz[2], Gönül Büyükyılmaz[1], Gönül Yardımcı[1], Abdurrahman Bitkay[1], Emre Özer[1], Keziban Toksoy Adıgüzel[1], Emregül Işık[1], Pınar Kocaay[1], Derya Tepe[1], Mehmet Poyraz[2]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara
[2]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

Giriş:
Yapılan çalışmalarda pandemi döneminde puberte prekoks ve hızlı ilerleyen puberte konusunda bir artış olduğu ve bunun da özellikle sedanter yaşam, evde kalınan sürede artış ile obezitenin artması ve mobil cihaz kullanım sürelerinin uzaması ile ilişkilendirildiği bildirilmiştir. Bu çalışmada kliniğimizdeki puberte prekoks nedeniyle tanı alan hastaların pandemi süreciyle hastalıklarının ilişkili durumu değerlendirilmiştir.

Metod:
Kliniğimizde Puberte Prekoks/Hızlı ilerleyen puberte tanısı ile izlenen kız hastalar pandemi öncesi Ağustos 2019-Şubat 2020 (Grup1), pandemi dönemi Ağustos 2020-Şubat 2021 (Grup2-uzaktan eğitim) ve pandemi dönemi Ağustos 2021-Şubat 2022 (Grup3- yüzyüze eğitim) olacak şekilde üç gruba ayrılarak klinik, laboratuvar ve radyolojik bulguları açısından retrospektif olarak karşılaştırıldı.

Bulgular:
Toplam 495 kız hasta çalışmaya alındı. Pandemi öncesi ve pandemi dönemindeki olarak toplam 3 grup arasında Puberte prekoks tanılı hastaların başvuru yaşı, kemik yaşı ve LHRH testindeki pik LH değerleri ile ultrasonografideki uterus boyutları arasında fark saptanmazken, hızlı ilerleyen puberte hastalarında tanı yaşı ve uterus boyutlarında fark saptandı (Tablo 1). Hem puberte prekoks hastalarının, hem de hızlı ilerleyen puberte tanılı hastaların vücut kitle indeksi SD değerleri değerlendirildiğinde literatürden farklı şekilde pandemi döneminden etkilenmediği, aralarında pandemi ile bir artış olmadığı saptandı. Pandemi öncesine göre pandemi döneminde başvuran hasta sayıları her iki puberte grubunda yaklaşık 2 kat arttığı gözlendi. Ancak özellikle vücut ağırlığı ve VKİ SD değerleri değerlendirildiğinde, bu artışın nedeni ile ilişkili bir durum saptanmadı.

Sonuç:
Puberte prekoks ve hızlı ilerleyen puberte tanılı hastaların pandemi döneminde kliniğimize başvurularında bir artış olduğu söylenebilir. Ancak literatürden farklı şekilde bu artışın, kliniğimizdeki hastalarda obezitedeki artış ile bir ilişkisinin olmadığı değerlendirilmiştir. Bunun nedenlerinin ileride yapılacak çalışmalarla saptanması mümkün olabilir.

Anahtar Kelimeler: obezite, over boyut, pandemi, puberte prekoks, uterus boyut

Pandemi öncesi ve pandemi sonrası başvuran Puberte Prekoks ve Hızlı İlerleyen Puberte tanılı olguların özellikleri

Puberte Prekoks	Total(N:144)	Pandemi Öncesi(N:33)%23	Pandemi 1. Yıl(N:60)%42	Pandemi 2. Yıl(N:51)%35	p değeri
Başvuru yaşı (yıl)	7,3±0,7*	7,4±0,5*	7,3±0,9*	7,3±0,5*	0.39
Tedavi yaşı (yıl)	7,5±0,7*	7,6±0,5*	7,4±1*	7,5±0,5*	0.703
Vücut ağırlığı (sds)	0.9±1*	1.16±1.14*	0.85±1*	0.96±0.99*	0.4
Boy (sds)	1.08±0.99*	1.17±1.14*	1.07±0.97*	1.03±0.93*	0.816
VKİ (sds)	0.57±1.02*	0.77±1.07*	0.45±1.06*	0.57±0.93*	0.377
FSH (U/L)	4.55(1.1-12)	5.3(1.8-12)	4.4(1.3-11.6)	4.2(1.1-11.6)	0.232
LH (U/L)	0.5(0.1-5.6)	0.6(0.2-3)	0.5(0.1-5.6)	0.4(0.1-4.7)	0.036
Östrodiol(pmol/l)	26(8.2-99)	25(15-50)	29(8.2-99)	26(12-88)	0.871
LHRH					
Pik FSH	15.5(1.8-48)	16(8.2-27)	15(7.5-48)	14.1(8-23.5)	0.125
Pik LH	10.1(4.9-43.5)	11.1(4.9-31.4)	13.8(4.9-43.5)	9.8(5-40)	0.096
LH/FSH	0.7(0.3-5.9)	0.8(0.4-1.9)	0.75(0.3-2.3)	0.6(0.3-5.9)	0.517
Kemik yaşı (yıl)	8,8(5-12)	8,8(5,4-12)	8,8(5-11)	8,8(6,8-11)	0.799
Uterus (mm)	28(13-59)	26(16-59)	29(16-57)	29(13-50)	0.048
Sağ over hacmi (cc)	2.5(0.5-19.7)	2(0.5-19.7)	2(0.5-7.8)	2.9(0.9-8.6)	0.003
Sol over hacmi (cc)	2.1(0.7-8.1)	1.8(0.7-5.4)	2(0.8-8.1)	2.7(0.9-6.8)	0.017
Endometriyum (mm)	0(0-6.5)	0(0-6.5)	0(0-4)	0(0-3.5)	0.225
Hızlı İlerleyen Puberte	Total(N:351)	Pandemi Öncesi(N:65)%19	Pandemi 1. Yıl(N:134)%38	Pandemi 2. Yıl(N:152)%43	p değeri
Başvuru yaşı (yıl)	8,5±0,5*	8,5±0,5*	8,75±0,6*	8,5±0,6*	0.004
Tedavi yaşı (yıl)	8,8±0,4*	8,8±0,4*	8,9±0,5*	8,8±0,4*	0.206
Vücut ağırlığı (sds)	1±1.1*	0.97±1.1*	0.95±1.17*	1.05±1.04*	0.735
Boy (sds)	0.9±1.15*	0.84±1.21*	0.8±1.25*	1.06±1.03*	0.131
VKİ (sds)	0.74±1*	0.79±0.88*	0.77±1.06*	0.7±0.99*	0.807
FSH (U/L)	5.3(0.7-19)	5.28(0.7-17.2)	5.35(1.3-19)	5.1(0.7-11.8)	0.522
LH (U/L)	1.1(0.05-49)	1(0.1-7.3)	1.2(0.1-49)	1.1(0.05-6.1)	0.076
Östrodiol(pmol/l)	32(12-345)	30(12-345)	34(12-257)	30(12-91)	0.273
LHRH					
Pik FSH	14(5.4-41)	14.1(5.4-30)	15(7.5-27)	14(6.8-41)	0.821
Pik LH	11(3.2-93)	8.5(4.4-47)	9.4(4.8-78)	12(3.28-93)	0.111
LH/FSH	0.9(0.1-3.6)	0.8(0.3-1.7)	0.7(0.3-3.6)	0.9(0.1-3.4)	0.099
Kemik yaşı (yıl)	10,5(6-13)	10,5(6,8-12,5)	20,5(6-13)	10,7(7,8-13)	0.136
Uterus (mm)	35(15-67)	28(15-51)	35(15-67)	36(14-66)	<0.001
Sağ over hacmi (cc)	2.9(0.5-24)	2.5(0.6-10.5)	2.7(0.54-24)	3.1(1-10.5)	0.107
Sol over hacmi (cc)	2.6(0.5-20)	2.4(0.5-6.5)	2.5(0.5-20.2)	2.9(0.9-8.4)	0.099
Endometriyum(mm)	0(0-17)	0(0-6)	0(0-17)	0(0-12)	0.178

*Ortanca(minimum; maksimum), diğer veriler *ortalama ± SD olarak verilmiştir.*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-144]

Prematüre Adrenarşlı Olgularının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Gülay Can Yılmaz[1], Havva Nur Peltek Kendirci[2], Emre Demir[3]

[1]Muğla Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü
[2]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD Çocuk Endokrinolojisi Kliniği
[3]Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik ABD

GİRİŞ VE Amaç: İzole prematüre adrenarş normal varyant bening bir durum gibi görünsede, kemik yaşının ilerlemesi, santral puberte prekoksu tetiklemesi ve intrauterin programlanma ile metabolik sendrom oluşma riski nedeniyle dikkatli izlenmesi gereken bir durumdur. Bu çalışmada, prematüre adrenarş olguların antropometrik, klinik ve laboratuar verilerinin değerlendirilmesi amaçlandı. OLGULAR VE Yöntem: Ocak 2015- Ocak 2020 tarihleri arasında Hitit Üniversitesi Erol Olçok EAH ve Muğla EAH, Çocuk Endokrinolojisi Kliniğinde prematüre adrenarş tanısı ile takip edilen 104 olgu çalışmaya dahil edildi. Retrospektif olarak hastaların hastane bilgi yönetim sistemine kayıtlı oksolojik, laboratuar ve radyolojik verileri kullanıldı. Bulgular: Ortalama yaşı 7,17±,94 (3,3-8,9) yıl olan 104 hasta çalışmaya dahil edildi. Olguların %90,3'ü (n=94) kız, %9,7'si (n=10) erkek, kız/erkek oranı 9,4 idi. Doğum ağırlığı bilinen 81 olgunun %18,3'ünde (n=15) SGA, doğum haftası bilinen 85 olgunun %13,9'ünde (n=15) prematüre doğum öyküsü vardı. Başvuru yaşı ortalama 6,6±1,09 yaş idi. Olguların %74,1'inde (n=80) evre 2 pubik kıllanma, %18,5'unda (n=20) evre 3 pubik kıllanma mevcuttu. Aksiller kıllanma %54,6'sında (n=59) aksiller kıllanma saptandı. Tüm kızlarda evre 1 telarş vardı ve erkeklerin testis hacimleri 4 ml'nin altındaydı. Ortalama VKİ SDS ve boy SDS sırasıyla 0,48 ± 1,14 ve 0,42 ± 1,00 idi. Olguların %19,4'ünde (n=20) fazla kilo, %11,1'inde (n=12) obezite saptandı. Ortalama Kemik yaşı 7,6 ±1,09 yıl ve kemik yaşı ilerlemesi 0,43±0,96 yıl idi. DHEA-s düzeyi kronolojik yaş (r=0,275 p=0,005), kemik yaşı (r=0,413, p=0,000) ve kemik yaşı ilerlemesi (r=0,201, p=0,041) ile pozitif, gebelik haftası ile negatif korelasyon gösterdi (r=-0,343, p=0,002). Sonuç: Çalışmamızda prematüre adrenarşın kızlarda 9,4 kat daha sık olduğunu, kemik yaşının prematüre adrenarşlı çocuklarda ılımlı ileri olduğunu ve DHEA-S düzeyi ile kemik yaşı arasında pozitif korelasyon, gestasyonel yaş ile negatif korelasyon olduğunu saptadık.

Anahtar Kelimeler: Prematür adrenarş, SGA, Pubarş

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-145]

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Sendromunun Trombositopeni Radius Yokluğu Sendromu ile Birlikteliği: Nadir Bir Olgu

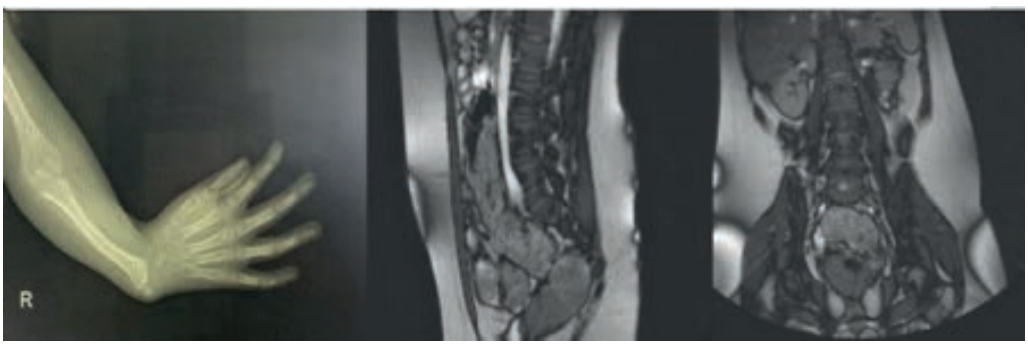
Eda Mengen[1], Gözde Onay[2], Seyit Ahmet Uçaktürk[1]

[1]Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü, Ankara
[2]Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıları Ana Bilim Dalı, Ankara

Mayer–Rokitansky–Kuster–Hauser (MRKH) sendromu, insidansı 4000-5000 kadın doğumda 1'dir ve uterus, serviks ve vajinanın üst üçte ikisinin agenezisi olarak tanımlanır. Trombositopeni-radius yokluğu (TAR) sendromu, her iki başparmağın varlığına rağmen bilateral radius yokluğu ve genellikle geçici olan trombositopeni ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Olgu: 15 yaş 2 ay TAR sendromlu kız hasta primer amenore ile bölümümüze başvurdu. TAR sendromuna yönelik yapılan genetik analizde 1q21.1 (144.1-144.3 Mb) mikrodelesyonu mevcuttu. Anne baba arasında akrabalık vardı (hala-dayı çocukları). Fizik muayenede vücut ağılığı 66 kg (1.43 SDS), boyu 158 cm (-0.66 SDS), vücut kitle indeksi 26.4 kg/m2 (1.74 SDS) idi. Sağ üst eksterimite kısa ve sağ el bileğinde radial deviasyon mevcuttu. Puberte muayenesinde bilateral meme evre 5, pubik kıllanma evre 5, aksiller kıllanma mevcut, kliteromegali yoktu. Vajen açıklığı görülemedi. Hormonal analiz normal olarak değerlendirildi. Tam kan sayımında, PLT 174 (150-450) 10^9/L idi. Ultrasonografi ve MRI taraması uterus, serviks ve vajen olmadığını ortaya çıkardı. Kromozom analizi normal 46, XX karyotipi gösterdi. Tartışma: Mayer–Rokitansky–Kuster–Hauser sendromu ile atipik prezentasyonlu TAR sendromu birlikteliği olan çok nadir bir olgu tespit ettik. MRKH sendromu primer amenorenin ikinci en sık nedenidir. Bu vaka, literatürde bu iki sendromun birlikteliği olarak bildirilen çok az vakadan biridir.

Anahtar Kelimeler: Mayer–Rokitansky–Kuster–Hauser, Trombositopeni, Radius Yokluğu

Sağ ön kol grafisi ve Pelvik MRI



Radius yokluğu, ulna kısa ve sağ el bileğinde radial deviasyon mevcut. MRI taraması uterus, serviks ve vajen izlenmemiştir.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-146]

Santral Erken Puberte Tanısı Alan Kız olgularda Kraniyal Görüntüleme Bulguları

Esin Eyican[1], Fatma Özgüç Çömlek[2], Hümeyra Yaşar Köstek[1], Necdet Süt[3], Filiz Tütüncüler Kökenli[1]

[1]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı,Edirne
[2]TC Sağlık Bakanlığı, Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi,Gaziantep
[3]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim Anabilim dalı,Edirne

Giriş: Kız çocuklarında SEP sıklıkla idiyopatik olmasına karşın, organik lezyonları dışlamak amacıyla halen SEP tanısı alan tüm kızlara kraniyal görüntüleme yapılmaktadır. Bu çalışma kliniğimizde SEP tanılı kız olgularda kraniyal görüntüleme bulgularını ve organik patolojiyi öngörme belirteçlerini saptamak amacıyla yapıldı. Gereç ve Yöntem. Çalışma TÜTF Çocuk Endokrinolojisi polikliniğinde Nisan 2010 -Mayıs 2022 tarihleri arasında SEP tanısıyla kraniyal görüntüleme yapılan kız olguların geriye dönük incelenmesiyle yapıldı. Olguların izlem dosyalarından tanı anında yaş, boy SDS, VKİ SDS, bazal LH, FSH ve E2 düzeyleri, KY ve kraniyal MRG sonuçları kaydedildi. Kraniyal MRG bulguları SEP tanı öncesi bilinen bulgu, yeni saptanan ve SEP'le ilişkili lezyon (organik SEP), SEP ilişkisiz insidental bulgu ve normal bulgu (idiyopatik SEP) olarak tanımlandı. İdiyopatik SEP ve organik SEP grupları antropometri, hormonal değerler, KY ve kranial MRG bulguları açısından karşılaştırıldı. **Bulgular:** Olguların ort tanı yaşı 6.8 ± 0.9 yıl ve ort kemik yaşı 8.7 ±1,4 yıl olup 18 olguda (%21.6) kraniyal görüntülemede patolojik bulgu vardı. Bu olguların %6'sı (5 olgu) SEP öncesi bilinen bir lezyon, %6'sı (5 olgu) SEP ilişkili yeni lezyon, % 9.6'sı (8 olgu) ise SEP ilişkisiz rastlantısal yeni lezyona sahipti. SEP ilişkili yeni lezyonlar hamartom (3 olgu) ve araknoid kist (2 olgu) idi. SEP ilişkisiz insidental yeni lezyonlar; hipofiz mikroadenomu (5 olgu), Rahtke kleft kisti (2 olgu) ve Chiari malformasyonu (1 olgu) idi. Patolojik MRG bulgusu olan 6-8 yaş grubunda 14 olgu (%78), 6 yaş altında 4 olgu (%22) vardı. İdiyopatik SEP ve organik SEP grupları arasında tanı anında yaş, KY, ağırlık SDS, boy SDS, VKİ SDS, bazal FSH düzeyleri benzerdi. Bazal LH düzeyi organik SEP olgularında anlamlı yüksek bulundu (Tablo). **Sonuç:** Çalışmada SEP tanılı kız olgularda yalnızca 6 yaş altı değil, 6-8 yaş grubunda da kraniyal görüntülemede patolojik bulgular saptanmış ancak öngörü ölçütü belirlenememiştir. Bu nedenle SEP tanısı alan tüm kızlarda kraniyal görüntüleme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: santral erken puberte, kranial görüntüleme, kız

İdiyopatik SEP ve organik SEP tanılı grupların karşılaştırılması

Bulgular ort ± SDS	İdiyopatik SEP tanılı grup (normal + insidental) (n=73)	Organik SEP tanılı grup (bilinen + yeni patoloji) (n=10	P*
Tanı yaşı ort.	7,29±0,86	6,56±1,52	0,104
Kemik yaşı ort.	8,74±1,38	9,15±2,1	0,158
Ağırlık SDS	1,03±1,21	0,45±1,14	0,109
Boy SDS	0,8±1,22	0,40±1,85	0,213
VKİ SDS	0,80±1,06	0,63±0,89	0,639
Bazal FSH(IU/L)	3,51±2,68	2,94±2,09	0,524
Bazal LH (IU/L)	0,61±0,67	1,48±0,84	0,004
Bazal E2(pmol/L)	23,17±14,33	25,16 ±17,5	0,058

P: ki kare testi kullanıldı.*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-147]

Prematür adrenarşlı olgularda erişkin boy ve erişkin boya etki eden faktörler

Osman Oğuz Demir[1], Doğuş Vurallı[2], Hande Nur Karavar[2], Merve Cantürk[2], Nazlı Gönç[2], Alev Özön[2]

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç: Prematür adrenarş (PA) kızlarda 8 yaşından önce ikincil cinsiyet özellikleri olmaksızın aksiller ve/veya pubik kıllanmanın görülmesidir. PA'nın erişkin boya etkisine ilişkin az veri vardır. Bu çalışmada amaç PA tanısı ile izlenen olguların erişkin boyu ve erişkin boya etki eden faktörleri değerlendirmektir. Gereç ve Yöntemler: PA tanısı ile izleme alınan ve erişkin boya ulaşmış 34 kız çalışmaya dahil edildi. Adrenarş ile başvurabilecek puberte prekoks, konjenital adrenal hiperplazi ve adrenal tümör dışlandı. Olguların tanıda takvim yaşı, kemik yaşı, boy-SDS, hedef boy-SDS, VKİ-SDS, DHEAS, izlemde puberte başlama yaşı dosyalardan geriye dönük elde edildi.Tüm olguların erişkin boyları kaydedildi. Bulgular: Olguların şikayetlerinin başlama yaşı, tanı yaşı (TY), kemik yaşı (KY) sırasıyla 6.7±1.4 yıl, 7.5±1.2 yıl ve 8.1±1.2 yıldı. Olguların %69.7'sinde pubik kıllanma evre 2, %18.2'sinde evre 3'tü. %12.1'i yalnızca aksiller kıllanma ile başvurdu.Tanıda boy ve VKİ-SDS'leri sırasıyla 0.6±0.8 ve 1.0±0.6'ydı. Tanıda tüm olgularda DHEAS >= 35 µg/dl olup ortalama 71.1±35.2 µg/dl idi.Olgularda telarş ortalama 9.2±0.8 yaşta ve tanıdan 1.7± 1.1 yıl sonra, menarş 12.0±0.8 yaşta başladı. Ortalama hedef boy(HB)-SDS'leri -0.2±0.8, tanıda tahmini erişkin boy (TEB)-SDS'leri -0.3±0.8 ve erişkin boy(EB)-SDS'leri 0.3±1.0 idi. Olguların EB-SDS'leri HB-SDS'lerine benzerdi(p:0.216). EB-SDS ile HB-SDS ve TEB-SDS arasındaki fark sırasıyla 0.5±0.9 ve 0.6±1.1 idi. Erişkin boy-SDS'yi etkileyebilecek olası faktörler:tanı yaşı, tanıda kemik yaşı ileriliği(KY-TY), tanıda pubarş evresi, basal DHEAS düzeyi, telarş yaşı, menarş yaşı, HB-SDS tek yönlü regresyon analiziyle incelendiğinde anlamlı çıkan faktörler (tanı yaşı, tanıda kemik yaşı ileriliği, HB-SDS) çoklu regresyon analizi ile tekrar değerlendirildi. EB-SDS'i etkileyen en önemli iki faktörden HB-SDS'nin pozitif, tanıda kemik yaşı ileriliğinin (KY-TY) negatif korelasyon gösterdiği saptandı(sırasıyla standardize β katsayısı 0.624 ve -0.547;r2=0.697;p=0.001). Sonuç: Prematür adrenarşlı olgularda tanıda kemik yaşı takvim yaşına göre ileri olsa da bu olgular hedef boylarına benzer normal erişkin boya ulaşmaktadır.Bu olgularda erişkin boyu etkileyen en önemli faktörler hastanın genetik potansiyeli ve tanıda kemik yaşının takvim yaşından ne kadar ileride olduğudur.

Anahtar Kelimeler: Erişkin boy, kemik yaşı, prematür adrenarş

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-148]

Erken Meme Gelişimi Olan Olgularda Obezite Varlığı Tanı ve Yönetimde Farka Neden Oluyor mu?

Emrullah Arslan[1], Arzu Jalilova[1], Betül Ekici[2], İlke Baş[2], Şükran Darcan[1], Damla Gökşen[1], Samim Özen[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Bilim Dalı
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş: Fazla kiloluluk ve obezite sıklığındaki artış ile puberte başlangıç yaşında erkene kayma ilişkilendirilmektedir. Amaç: Çocukluk çağında fazla kilolu/obezite ile erken meme gelişimi ve santral puberte preokoks arasındaki ilişkiyi belirlemek.

Gereç Yöntem: Erken meme gelişimi ile başvuran 402 kız olgu çalışmaya alındı. Sekiz yaşından önce meme gelişimi başlayan, Delta kemik yaşı (KY-TY)> 1,5 yıl, öngörülen erişkin boy (ÖEB) < hedef boy ve izlemde azalması, uterus uzun çapı>35mm, over hacmi>2ml, bazal LH>0.3 mIU/mL olgular SPP kabul edildi. Bazal LH düzeylerinin yeterli olmadığı olgularda GnRH testi pik LH yanıtı >5mIU/mL pubertal kabul edildi. Olgular VKİ SDS'sine göre; normal kilolu/zayıf, fazla kilolu ve obez olarak sınıflandırıldı.

Sonuçlar: Olguların %74'ü normal kilolu ve zayıf, %15'i fazla kilolu, %11'i obezdi. Normal kilolu olguların 17'si (%5.6), fazla kilolu olguların dördü (%6), obezlerin ikisi (%5) menarş ile başvurmuştu (Tablo 1). GnRH testi yapılan 71 hastada LH piki 3,75 mIU/mL (2.7-8.1) ve %33'ü fazla kilolu veya obezdi. Fazla kilolu, obez veya normal kilolu/zayıf gruplar arasında GnRH kullanma oranı arasında fark yoktu. Gruplar arasında başvuru anındaki boy SDS (p<0.001), FSH (p<0.001), GnRH uyarı testinde pik LH yanıtı (p:0.003) anlamlı fark mevcuttu. Obez grubun normal kilolu/zayıflara göre başvuru boyları uzun(p<0.001), kemik yaşı ile takvim yaşı arasındaki fark daha fazla (p:0.013), başvuru FSH değerleri daha düşük (p<0.001), GnRH uyarı testinde pik LH değerleri daha düşüktü (p:0.003). Benzer şekilde obezlerin fazla kilolulara göre bazal FSH (p:0.002), ve GnRH testinde pik LH değerleri (p:0.003) daha düşüktü; ancak başvuru boy SDS'leri arasında klinik anlamlı bir fark olsa da Bonferroni düzeltmesi sonrası istatiksel anlamlılığı yakalayamamıştı(p:0.02). Başvuru anındaki puberte evresi hem VKİ (r:0.261, p<0.001) hem de VKİ SDS (r:0.128, p:0.009) pozitif korelasyon göstermekteydi.

Sonuç: Bazal LH seviyeleri, tanıda birinci basamak test olmakla birlikte, GnRH uyarı testinde obezlerin daha düşük tepe LH yanıtlarının yanlış negatif sonuca yol düşünülmelidir. Obezlerde kemik yaşı ileriliği puberte prekoksda tahmini erişkin boyu hesaplamayı zorlaştırır.

Anahtar Kelimeler: Obezite, Puberte Prekoks, Kemik Yaşı, Tahmini Erişkin Boy

Tablo 1: Normal kilolu, fazla kilolu ve obezlerin başvuru özellikleri

	Normal Kilolu/Zayıf (n:299)	Fazla Kilolu (n:60)	Obez (n:43)	p
Başvuru yaşı, yıl	8.5	8.5	8	0.17
Ağırlık SDS	0.5	1.9	3.00	<0.001
Boy SDS	0.6	1.2	1.6	
VKİ SDS	0.4	1.7	2.3	
Başvuru puberte evresi	2	2	2	0.3
Delta kemik yaşı, yıl	1.0	1.25	1.5	0.033
Bazal LH, mIU/mL	0.52	0.39	0.41	0.15
Bazal FSH, mIU/mL	2.6	2.7	1.6	0.005
Östradiol, pg/ml	20	20	20	0.6
Uterus uzun Ekseni, mm	33	34.5	34	0.6
Sağ over hacmi, ml	1.8	1.7	1.8	0.8
Sol over hacmi, ml	1.7	1.8	1.8	0.8
Tedavi başlama yaşı, yıl	9.3	8.7	7.7	0.03
GnRH uyarısına pik LH yanıtı, mIU/mL	4.4	5.4	2.7	0.003

**Veriler ortanca olarak verilmiş olup istatiksel değerlendirme Kruskal-Wallis testi ile yapılmıştır.*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-149]

46 XX Çift SRY Mevcut Erkek Olguda Leyding Hücreli Tümor Birlikteliği

Merve Güllü, Suat Tekin, Doğa Türkkahraman

S.B.Ü. Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği

GİRİŞ:
46 XX Testiküler Cinsiyet Gelişim Bozukluğu (CGB), 46 XX karyotipine sahip bireylerin erkek fenotipine sahip olmasıdır. Erkek çocuklardaki prevalansı 1/20000'dir. SRY geni bipotansiyel gonadın testis yönünde gelişiminde rol alır. SRY geninin X kromozomuna veya nadiren otozomal bir kromozoma translokasyonu sonucu gerçekleşir. Klasik olgularda jinekomasti, mikropenis ve hipergonadotropik hipogonadizm, daha hafif vakalarda ise erişkin dönemde sadece infertilite olabilir. Leydig hücreli tümörler testiküler seks kord stromal tümörlerin en sık görülen formudur ve Y kromozom varlığı CGB olan bireylerde tümor gelişim riskini artırır.
Olgu:
16,8 yaş erkek olgu iki yıldır memede büyüme, son 1 aydır sağ testiste sertlik şikayetiyle üroloji polikliniğine başvurdu. Sağ testisinde kitle olması üzerine radikal orşiektomi yapıldı. Jinekomasti nedeniyle kliniğimize yönlendirilen hastanın fizik muayenesinde sol testis: 10 ml/ sağ testis opere, PSL: 7.5 cm, pubarş evre 5 olarak saptandı. Penoskrotal bölgede labial kalıntılar mevcuttu. Laboratuvarda ötiroid, Beta-hCG ve AFP normal, prolaktin: 51.8 µg/L (2.6-13), total testesteron: 0.79 µg/L (1.7-7.8), estradiol: 12 ng/L (<15), LH: 3.75 U/L (1.2-8.6), FSH: 5.54 U/L (1.2-19.2) olarak saptandı. Histopatoloji sonucunda seks kord stromal tümör mikst tip (%99 alanda leyding hücreli tümör, %1 alanda granulosa tümör) saptanan hasta çocuk onkoloji bölümünce evre 3 olarak değerlendirildi ve kemoterapi rejimine başlandı. Karyotip 46 XX, FISH analizi SRY çift pozitif olarak saptandı. Son kontrolde prolaktin: 16.4 µg/L, total testesteron: 3.8 µg/L, estradiol: 22 ng/L, LH: 74.26 U/L, FSH: 87.39 U/L olarak saptandı. Aylık testesteron enanthate tedavisi planlandı.
Sonuç:
Takiplerimizde leyding hücreli tümör tanısı alan, çift SRY pozitifliği olan, tamamen erkek fenotipindeki 46 XX testiküler CGB olan bireyi pediatrik olarak ilk, dünyada ikinci vaka olması nedeniyle sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: cinsiyet gelişim bozukluğu, çift SRY pozitifliği, leyding hücreli tümör

olguda jinekomasti



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-150]

BMP15 geninde novel bir mutasyona bağlı primer overyen yetmezlik saptanan aynı aileden üç olgu

Fatma Yavuzyılmaz[1], Recep Eroz[2], Ilknur Arslanoglu[1]

[1]Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Düzce
[2]Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik, Düzce

GiRİŞ:
Bone Morphogenetic Protein 15 (BMP15), yumurtalık fonksiyonununda rolü olan faktörlerdendir. Oositten salgılanarak folikül büyümesi, olgunlaşması ve apopitozun önlenmesinde rol oynar.
OLGU 1:
15 yaşında kız, menarş sonrası 1 yıldır adet görememe şikayetiyle başvurdu. Fizik muayanesinde vücut ağırlığı:73,5 kg (98 p), boy:165,5 cm (73 p), VKİ:26,83 kg/m2 (96 p), meme gelişimi Tanner evre 3 ile uyumluydu. Tetkiklerinde LH:26 mIU/L, FSH:61 mIU/mL, Estradiol: <5 pg/ml saptandı. Pelvik USG, MR ve diagnostik laparoskopide uterus ve over boyutları yaşa göre beklenenden küçük saptandı. Hormon replasman tedavisi başlandı. Kromozom analizi 46 XX olarak sonuçlandı. Array CGH analizinde olası patojen 20 p 12.1 (14764577-14909565) 0,1 MB'lık heterozigot delesyon saptandı. Anne ve babasında array analizinde delesyon saptanmadı. Tüm ekzom sekanslamada BMP15 geninde daha önce tanımlanmamış primer overyen yetmezlikle ilişkili homozigot c.610C>T p.Arg204* değişiklik saptanmıştır. Anne baba arasında 1. derece kuzen evliliği mevcut olup aile segregasyon analizinde anne ve baba aynı mutasyon için taşıyıcı saptanmıştır.
OLGU 2:
İndeks olgunun kuzeni 14,5 yaşında ergenlik gecikmesiyle başvurdu. Fizik muayanede vücut ağırlığı:78 kg (99p), boy:158 cm (29p), VKİ:31,5 kg/m2 (99 p), meme gelişimi tanner evre 3 ile uyumluydu. Tetkiklerinde LH: 33 mIU/L, FSH: 55 mIU/L, E2 <55 IU/L saptandı. BMP15 dizi analizinde homozigot c.610C>T p.Arg204* değişikliği saptandı.
OLGU 3:
Olgunun primer overyen yetmezlik öyküsü olan halasında BMP15 dizi analizinde indeks olguda saptanan değişiklik (c.610C>T p.Arg204*) heterozigot olarak saptandı.
Sonuç:
İndeks olgumuz üzerinden aynı ailede 3 bireyi etkilemiş BMP15 geninde novel bir mutasyon saptanmıştır. İndeks olguda array'de saptanan delesyon primer overyen yetmezlikle ilişkili bulunamamıştır. Olgu 1 ve 2 fertilite beklentisiyle oosit freezing işlemi planlanarak Kadın Doğum takibine alınmıştır. İndeks olgunun in vitro fertilizasyon yöntemi ile çocuk sahibi olan bir kuzeni mevcut olup hedef bölge dizi analizi istenmesi planlanmıştır. Mutasyonu heterozigot olarak taşıyan olgu 3'ün etkilenmiş olması sağlam X kromozomunun inaktivasyonuna bağlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: BMP15, novel, primer overyen yetmezlik

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-151]

İnmemiş Testis, Mikropenis ve Nöromotor Gelişme Geriliği: *HUWE1* gen mutasyonu

Yasemin Denkboy Öngen[1], Orhan Görükmez[2], Halil Sağlam[3], Erdal Eren[3]

[1]TC SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Bursa
[2]Bursa Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik, Bursa
[3]Bursa Uludağ Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji BD, Bursa

Giriş: İnmemiş testis (İT) çocuklarda %2-8 sıklıkla en sık görülen doğumsal genital anomalidir. Tek taraflı İT sıklıkla izole olmakla birlikte, çift taraflı olduğunda birçok hastalık ve çoklu anomaliler eşlik edebilmektedir. Eşlik eden mikropenis, hipospadias ve diğer hormon eksiklikleri tanıda önemlidir. Bu bildiride inmemiş testis, mikropenis ve nöromotor gelişme geriliği olan bir olgu sunulacaktır. Olgu: 6,5 yaşında erkek inmemiş testis, mikropenis ve nöromotor gelişme geriliği ile başvurdu. Özgeçmişinde mikropenis ve inmemiş testisin yenidoğan döneminden beri olduğu, yenidoğan döneminde hipoglisemi, hipotiroidi bulgularının olmadığı, izleminde nöromotor gelişme geriliği nedeniyle kraniyal MR görüntülemesi yapıldığı ve vermis hipoplazisi saptanması üzerine Joubert Sendromu ön tanısı ile izleme alındığı öğrenildi. İki yaşında inmemiş testis nedeniyle opere edilmişti. Fizik muayenesinde tartı:28,2 kg (1,18 SDS) boy:130,5 cm (1,55 SDS) VKİ:16,56 kg/m2 (0,45 SDS) testis volümü bilateral 1 cc skrotum içinde, skrotum hipoplazik, gömülü penis mevcut, gerili penis boyu 3,5 cm (<-2,5 SDS) saptandı. Karyotip analizi 46,XY ve SRY pozitif olguda, ön-hipofiz tetkikleri, AMH, 17-OH progesteron düzeyi ve 1 mcg ACTH uyarı testine kortizol yanıtı normal saptandı.HCG uyarı testinde testosteron yanıtı yetersiz saptandı. Hipofiz MR'da hipofiz hipoplazik saptandı. Koku alımı normaldi. Nöromotor gelişme geriliği, vermis hipoplazisi, okulomotor apraksi ile yapılan klinik ekzom analizinde olgunun inmemiş testis ve mikropenis bulgularını da açıklayabileceği düşünülen *HUWE1* geninde klinik önemi bilinmeyen hemizigot c.2788G>T değişimi saptandı. Konfirmasyon için segregasyon analizi ve 3 ay düşük-doz testosteron tedavisi ile yanıt değerlendirmesi planlandı. Sonuç ve Tartışma: Hipogonadizm birçok gen mutasyonu ile karşımıza çıkabilen inmemiş testis ve mikropenis kliniği ile karşımıza çıkan bir hastalıktır. Olgumuzda değişimi saptanan *HUWE1* geni daha önce 21 olguda boy kısalığı, tipik yüz görünümü, mikrosefali-makrosefali, hipotoni, düşük IQ, konuşma güçlüğü ve özellikle 3 olguda inmemiş testis ve mikropenis ile bildirilmiştir. Bu varyantın olgunun bulgularını açıklaması nedeniyle patojenik olduğu ve özellikle ek nörolojik bulguları olan olgularda nadir hipogonadizm nedenleri arasında akla gelmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Mikropenis, İnmemiş Testis, Nöromotor Gelişme Geriliği, *HUWE1* geni

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-152]

46,XX,der(X)del(X)(q13.2q28)dup(X)(p22.33q13.2) Karyotipine Sahip Primer Over Yetmezliği Olgusu

Özge Köprülü[1], Hilmi Tozkır[2]

[1]Tekirdağ Dr. İsmail Fehmi Cumalıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği
[2]Namık Kemal Üniversitesi, Tıbbi Genetik A.B.D.

Amaç: Turner sendromu, X kromozomunda kayıp veya yapısal anomalilerden kaynaklanan fenotipik olarak heterojen bir bozukluktur. Yaşayan kadınlarda 1:2500 sıklıkla görülür. Bugüne kadar X kromozomu ile ilgili olarak pek çok yapısal anomali tanımlanmıştır. Olgularda etkilenen kromozomal bölgeye göre farklı klinik tablolar görülebilir. Genetik analiz tekniklerinin gelişimi, bu olgulardaki kromozomal anomalilerin tanımlanmasını kolaylaştırmıştır. Bu çalışmada, puberte bulgularının başlamaması nedeniyle başvuran bir olguda saptadığımız X kromozomunun nadir görülen kompleks yapısal anomalisini sunmayı amaçladık. Olgu: 13 yaş 10 aylık kız olgu, meme büyümesinin başlamaması nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde miadında normal spontan vajinal ile sorunsuz doğum öyküsü olan olgunun soygeçmişinde anne-baba sağ sağlıklı idi, ailede perinatal/neonatal/infantil ölüm veya infertilite öyküsü yoktu. Hastanın fizik bakısında ağırlık: 54 kg (+0,17 SDS), boy: 150,3 cm (-1,68 SDS), kan basıncı: 108/62 mmHg ve sistemik bakıları olağandı. Meme gelişimi Tanner evre 1 ile uyumluydu. Genital muayenesinde pubik kıllanma Tanner evre 2, aksiller kıllanması yoktu. Kliteromegali izlenmedi. Turner stigmatları yoktu. Hastanın laboratuar incelemesinde kan sayımı, iyonlar, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normaldi. Hormon profilinde FSH 46 mIU/ml, LH 17 mIU/ml, östradiol <5 ng/dl. Kemik yaşı 13 yıl ile uyumluydu. Pelvik USG'sinde 'Uterus lojunda 5 mm uterusa ait olabilecek yapı izlendi, overler görüntülenemedi'. Hastanın karyotip analizi 46,XX,der(X)del(X)(q13.2q28)dup(X)(p11.1p22.3) ile uyumlu bulundu. Nadir görülen bu yapısal kromozomal anomalinin neden olabileceği; gonadal disgenezi, işitme kaybı ve otoimmun hastalıklar açısından yapılan muayene ve tetkiklerde patoloji saptanmadı; aralıklı izlem planlandı. Olguya puberte indüksiyonu amacıyla oral östrojen replasmanı başlandı. Sonuç: Kromozom analizi, gecikmiş puberte ile başvuran olgularda önemli ve yol gösterici tanı testlerinden biridir. 46,XX,der(X)del(X)(q13.2q28)dup(X)(p11.1p22.3) yapısal X kromozom anomalisi oldukça nadir görülür. Turner sendromunun fenotipik bulguları her zaman görülmeyebilir. Over yetmezliği, otoimmunite ve işitme bozukluğuna neden olmakla birlikte gonadal disgeneziler açısından dikkatli olunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Gonadal yetmezlik, kromozomal anomali, hipergonadotropik hipogonadizm

Karyotip; 46,XX,del(X)(q13.2q28)dup(X)(p22.33q13.2)



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-153]

Kallman Sendromunu Tanısı Alan Hasta: Yeni Mutasyon

Seyran Bulut[1], Rabia Meral[1], Eren Er[1], Bumin Nuri Dünda[2]

[1]Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi
[2]Katip Çelebi Üniveristesi

Puberte kız çocuklarında 10-11 yaşlarında başlayıp ortalama 4,9±1,2 yılda tamamlanmaktadır. Primer amenore ise menarşın 16 yaşına kadar görülmemesidir. Hipogonadizm; etiyolojisinde rol oynayan etkenin bulunduğu düzeye göre hipogonadotropik hipogonadizm ve hipergonadotropik hipogonadizm olmak üzere iki ana grupta incelenmektedir. İntrauterin dönemde GnRH salgılatan nöronların, olfaktor sinirlerle birlikte hipotalamusa göçü KAL geni ve anosmin-1 tarafından yapılmaktadır. Ayrıca anosmin-1 Purkinje hücrelerinin oluşumunda da eksprese olmaktadır. Bu genlerin mutasyonlarında Kallman sendromu gelişir. Hipotalamik hipogonadizmin en önemli nedenidir. Hiposmi/anosmi ile birlikte hipogonadotropik hipogonadizm görülür. Son yıllarda KAL1 geninin yanı sıra FGF8, FGFR1, PROK2 ve PROKR2 genleri de sorumlu tutulmaktadır (1-5). 16,9 yaşında kız hasta kliniğimize adet görememe şikayeti ile başvurdu. Hastanın öz geçmişinde ve soygeçmişinde bir özellik yoktu. Hastanın yapılan fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 61 kg (0,55 SDS) boy:151 cm (-1,99 SDS) hedef boyu: 157 cm (-1,04 SDS) kemik yaşı 16 yaş ile uyumluydu. Hastanın meme gelişimi evre 1, pubik kıllanması evre 4 ve aksiller kıllanması ise vardı. Hastanın ilk değerlendirilmesinde, meme başlarının ayrık, cubitus valgusunun olduğu görüldü. Hastanın ilk basamak tetkiklerini yapıldı. FSH: 2,57 mIU/ml, LH:0,71 mIU/ml E2:11,4 olarak sonuçlandı. Hastanın karyotipi 46 XX olarak bulundu. Pelvik USG'sinde uterus 14x7x40 mm, bilateral overler vizüelize edilemedi. Hastanın LHRH testinde pubertal yanıt elde edildi. Hastada bu mevcut bulgularla hipotalamik hipogonadotropik hipoganadizm tanısını düşünüldü. MRI'ında organik bir patoloji saptanmadı. Diğer ön hipofiz hormonlarında normal sınırlardaydı. Hastaya östrojen replasmanı ile başlandı. Hipogonadotropik hipogonadizm panelini gönderildi. Hastanın FGFR-1 geninde 8. Kromozomda c.2261G>A varyantı gözlendi. Genetik veri tabanlarında bildirilmemiş olup önemi bilinmeyen mutasyon olarak sonuçlanmıştır. FGFR-1 geni hipotalamik amenore ile ilişkili olarak değerlendirilmektedir. Hastanın diğer genetik sonucunda ise AMHR2 geninde c.362G>A varyantı tespit edilmiştir. Bu da veri tabanlarında bildirilmiş bir varyant değildi. Önemi bilinmeyen mutasyon olarak değerlendirildi. AMHR2 geni persistan Müllerian kanal sendromu ile ilişkili bir gendir. Kız çocuklarında ise prematür over yetmezliği ile ilişkili bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Primer amenore, Kallman Sendromu, FGFR-1

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-154]

46 XY Gonadal Disgenezi ile Başvuran ve Bilateral Disgerminom Tanısı Alan 15 Yaşında Kız Olgu

Seyran Bulut[1], Rabia Meral[1], Eren Er[1], Bumin Nuri Dündar[2]

[1]Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi
[2]Katip Çelebi üniversitesi

Swyer sendromunda hastalar adölesan dönemde primer amenore, gecikmiş puberte yakınmalarıyla polikliniğe başvururlar. Hastaların %10-20'sinde SRY geninde fonksiyon kaybına rastlanırken, %80-90'nında ise SRY geninde mutasyona rastlanmaz. Swyer sendromu olan hastalarda disgenetik gonaddan malignite gelişme olasılığı %20-30'dur. En sık rastlanan maligniteler ise gonadoblastom ve disgerminomlardır. Yaş gruplarına göre malignite insidansı değişmektedir. 15 yaşta malignite riski %5 iken 40 yaşında risk %50'ye çıkmaktadır. Bu nedenle hızlı tanı koymak ve saptanırsa disgenetik gonadların çıkarılması önemlidir.15 yaşında kız hasta kliniğimize adet görememe şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde meme gelişimi ve pubik kıllanması evre1'di. Kan basıncı normotansifti ve diğer sistem bakıları olağandı. Klitoromegalisi yoktu ve vajinal açıklığı vardı. Bilateral gonad palpe edilmedi. Hastanın alınan laboratuar değerleri FSH:123.3 U/L (0,3-10 U/L), LH:52.5 U/L (0,3-31 U/L), Estradiol: 1.23 ng/ml (15-350 ng/ml) bulundu ve hipergonadotropik hipogonadizm düşünüldü. Hastanın bakılan pelvik USG 'sinde uterusun hipoplazik olduğu ve boyutlarının da 5x4.5x33 mm saptandı. Hastanın karyotipi 46 XY olarak sonuçlandı. Batın MRI çekildi ve uterusun hipoplazik olduğu, over ya da testise ait görünüm olmadığı rapor edildi. Hastamız için cinsiyet konseyi düzenlendi. Konseyde genetik olarak 46 XY olan hastanın psikiyatrik olarak kendini kız cinsiyette hissettiği kanaatine varılarak laparoskopik olarak saptanan gonadların eğer disgenetik saptanırsa çıkarılması ve bu gonadlardan da karyotip çalışılması planlandı. Dişi cinsiyet kararı verildi. Hastanın laparoskopisi sırasında bilateral disgenetik gonada rastlandı. Gonadlardan karyotip çalıştırıldı. 46XY karyotip oldukları görüldü. Patolojiye gönderilen örneklerde bilateral disgerminom ile uyumlu sonuçlandı. Evre 2 disgerminom olması nedeniyle metastaz taraması için PET çekilmesi, ardından da kemoterapi alması planlandı. Hastanın tanısı açısından 46 XY cinsiyet gelişim bozukluk panelinde mutasyona rastlanmadı. Daha ileri inceleme açısından WES çalışıldı. Hastada SOX 8 geninde 3. Ekzonunda c.718G>A değişimi heterozigot ve FRAS1 geni 4. İntronunda c.309+11T>C değişimi heterozigot varyantlar tespit edildi. ClinVar ve Varsome veri tabanına göre klinik olarak önemi bilinmeyen (VUS) mutasyon olarak rapor edildi. Bu mutasyonlar daha önce bildirilmeyen mutasyonlardır.

Anahtar Kelimeler: Swyer Sendromu, Gonadal disgenezi, Disgerminom

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-155]

Yeni Tanımlanan Bir mutasyonla 46 XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu ve Malignansi

Sevinç Odabaşı Güneş[1], Onur Akın[1], Deniz Torun[2], Erman Ataç[3]

[1]SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü
[2]SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
[3]SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Onkoloji Bölümü

Giriş: 46 XY cinsiyet gelişim bozukluğu (CGB) olgularında androjenizasyonun azalmasına bağlı olarak gonadal disgenezi veya testiküler regresyon görülmektedir. Olguların büyük bir kısmında genetik etiyoloji saptanamamaktadır. Olgu: 16 yaş kız hasta, adet görmeme şikâyetiyle başvurdu. Meme gelişimi 13 yaşında başlayan hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Anne-baba arasında akrabalık yoktu. Vücut ağırlığı: 59 kg (0,39 SDS), boy: 159,5 cm (-0,5 SDS), meme Tanner evre 3, pubarş Tanner evre 4, ürogenital açıklık haricen dişi görünümdeydi. Hormonal değerlendirmede LH ve FSH yüksek, AMH ve estradiol düşüktü. Pelvik USG'de uterus hipoplazikti. Pelvik MR'da uterus 17*5 mm, overler seçilemedi. FISH analizinde karyotipi 46 XY saptanan hasta CGB Konseyinde değerlendirildi. Dişi kimlikte yetiştirilen olguda malignasi riski olması nedeniyle sistoskopi+tanısal laporoskopi yapılmasına karar verildi. Sistoskopide kör sonlanan vajen izlendi. Gonad punch biyopsi sonucunun 'solda streak gonad, sağda disgenetik gonad ve fokal gonadoblastoma' olarak raporlanması üzerine hastaya bilateral gonadektomi yapıldı. Olgunun SRY, SF1, SOX9, NROB1, DMRT delesyon/mutasyon analizini negatifti. Tüm ekzon dizi analizinde DHX37 geninde yeni tanımlanan 'c.1294-9G>A intronik heterozigot mutasyon' tespit edildi. Segregasyon analizinde babada aynı mutasyon saptandı. Hormon replasman tedavisi başlanan olgu takibe alındı. Sonuç: DHX37 (DHEA-box DNA helikaz 37) geni RNA transkripsiyonu, ribozom biyogenezi ve yıkımı gibi birçok görevde rol alan RNA helikaz proteinini kodlar ve CD8 T hücrelerinin regülasyonunda rol alır. DHX37; ribozom üretimindeki bozukluklar, kanser (T hücrelerinde bozulmuş anti-tümör cevabı) gelişimi ve ribozomopatiler adı verilen genetik hastalıkların oluşumunda rol almaktadır. DHX37'nin gelişmekte olan testis dokusunda eksprese olduğu bilinmekle birlikte, DHX37 mutasyonu ile gonadal gelişim arasındaki ilişki net olarak açıklanamamaktadır. Mutasyonlu olgularda klinik tablo kriptoorşidizmden tamamen dişi fenotipe kadar oldukça geniş bir yelpazede yer almaktadır. DHX37 ekspresyonun endometrial, servikal ve meme kanseri gibi bazı malignansilerde arttığı bilinmekle birlikte, gonadoblastom gelişimindeki etkisi tam olarak bilinmemektedir. CGB etiyolojisinde rol oynayan yeni genlerin saptanması, altta yatan biyolojik mekanizmaların anlaşılması, olguların tanısının konması, hastaların uygun klinik izlem ve tedavisi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: 46 XY cinsiyet gelişim bozukluğu, DHX37, gonadoblastom

Tablo 1. Olgunun Laboratuvar Değerleri

sT4 (0,8-2,2 ng/dl)	1,09
TSH (0,6-5,5 µU/ml)	2,06
FSH (mIU/ml)	1,09
LH (mIU/ml)	27
Estradiol (ng/dl)	<20
Total testosteron (ng/dl)	0,74
ACTH (10-60 pg/ml)	17
17-OH Progesteron (0.03-0.82 ng/ml)	1,07
11-DOC (20-155ng/dl)	3,86
DHEAS (34-129 ug/dl	345
Androstenedion (42-100 ng/dl)	243
Kortizol (3- 21 ug/dl)	19
AMH (<8.6 ng/ml)	0,097
AFP (0-9 ng/ml)	1,23
B-HCG	<0,05

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-156]

Biyolojik ilaç kullanan jüvenil idiyopatik artritli kız olguların over rezervinin değerlendirilmesi

Yavuz Özer[1], Mehmet Yıldız[2], Hande Turan[1], Gürkan Tarçın[1], Dilek Bingöl Aydın[1], Aybüke Günalp[2], Fatih Haşlak[2], Elvan Bayramoğlu[1], Sezgin Sahin[2], Amra Adroviç[2], Kenan Barut[2], Özgür Kasapçopur[2], Olcay Evliyaoğlu[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi BD, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatolojisi BD, İstanbul

Amaç: Romatizmal hastalıklarda over rezervi, hastalık aktivitesi, otoimmünite ve tedavilere bağlı olarak azalabilir. Güncel tedavilerden biyolojik ilaçların etkinlik ve güvenliği tartışılmaktadır. Serum AMH düzeyi, over rezervinin değerlendirilmesinde en önemli biyobelirteçtir. Bu çalışmada jüvenil idiyopatik artrit'li (JİA) kızlarda, biyolojik ilaç tedavisi ile over rezervi arasındaki ilişkiyi değerlendirmek amaçlandı. Yöntemler: Yaşları 8-21 yıl arasında değişen JİA'lı kız olgu, sağlıklı kontroller ile demografik verileri, klinik özellikleri, aldıkları tedaviler ve hormon profilleri (AMH, LH, FSH ve östradiol) açılarından karşılaştırıldı. Bulgular: Çalışmaya JİA'lı 81 ve 49 sağlıklı kız dahil edildi. Hastalık alt tipine göre dağılım; 46 (%56,8) oligoartiküler JİA, 22 (%27,2) poliartiküler JİA, 6 (%7,4) sistemik JİA ve 7 (%8,6) entezite bağlı artrit idi. Olguların ve kontrol grubunun ortalama yaş (13,5±3,2'e karşı14,4±2,4yıl), vücut ağırlığı SDS, boy SDS ve VKİ SDS'leri arasında anlamlı fark yoktu (p > 0,05). Ortalama JIA tanı yaşı ve hastalık süresi sırasıyla 6,6±4,2yıl ve 6,59±4,0yıl idi. JİA'lı olgular sadece metotreksat (MXT) kullanan (n=32) ve MXT ile birlikte biyolojik ilaç (MTX+BA) kullanan (n=49) olmak üzere iki grupta değerlendirildi. Gruplar arasında menarş yaşı (12,7±0,9'a karşı 13,9±1,14yıl), menstrual siklus uzunluğu (29,2±1,98'e karşı 30,3±3,86gün) ve menstürasyon süresi (5,23±1,09'a karşı 5,2±1,17gün) açılarından fark saptanmadı (p>0,05). Ortalama AMH değerleri MTX kullananlarda 3.42±2.19ng/ml, MTX+BA kullananlarda 3.35±1.65ng/ml ve kontrollerde 3.35±1.65ng/ml idi. Ortalama AMH düzeyleri açısından gruplar arasında anlamlı fark bulunmamakla (p=0,11) birlikte JİA'lı kızların %7,4'ünde (n=6) over rezervinin azaldığı belirlendi. MTX kullanan 3 olgu ve MTX+BA kullanan 3 olguda AMH düzeyleri 1,1 ng/ml'nin altındaydı. LH, FSH ve östradiol düzeyleri JİA olguları ve kontrollerde benzerdi (p > 0,05). Sonuçlar: Çalışmamız tedavi alan JIA'li olgularda ortalama serum AMH serum düzeylerinin sağlıklı kontroller ile farklı olmadığı belirledi. Ancak AMH düzeyi kritik düzeyin altında kalan olgu çalışma grubunda bulunmasına rağmen sağlıklı kontrollerde tüm olgularda AMH kritik düzeyin üzerinde idi. Bu konuda hastalığın kendisinin ve tedavi seçeneklerinin değerlendirildiği daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: AMH, biyolojik ilaç, jüvenil idiyopatik artrit, over rezervi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-157]

SF-1 Mutasyonuna Bağlı Puberte Bozukluğu

Pınar Kocaay, Derya Tepe, Keziban Toksoy Adıgüzel

Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji, Ankara

Giriş
Cinsiyet gelişim bozuklukları (CGB), kromozomal, gonadal veya anatomik cinsiyetin gelişmesinde bozuklukla ortaya çıkan, nadir bir durumdur. Çoğu zaman CGB'nin altında yatan neden, gonadal veya steroidojenik yolları düzenleyen bir gen veya genlerdeki mutasyonlardır. 46,XY CGB 'ye nedenlerden biri NR5A1'in heterozigot mutasyonlarıdır. NR5A1 geni tarafından kodlanan steroidojenik faktör-1 (SF-1), adrenal ve gonad gelişiminde rol aldığı kadar steroidogenezde yer alan genlerin transkripsiyonunda da önemli bir rol oynar. Fenotipik spektrum wolfian ve müllerian kanalların gelişim derecesine bağlı olarak oldukça geniştir. Hastalar normal kadın dış genitalya, hipospadias, inmemiş testis ve çoğunlukla kuşkulu genitalya ile başvurabilirler. Burada puberte döneminde tanı alan SF-1 mutasyonu olan bir olguyu sunuyoruz.

Olgu
Obezite, hipertansiyon, hepatosteatoz nedeniyle takip edilen 16 yaş erkek hastada son 1 yıldır testis volümlerinin 10/10 ml, penis gergin boyunun 6 cm olduğu ve pubertal ilerlemenin olmadığı farkedildi. Özgeçmişinde zamanında doğduğu, hipospadias ve bilateral inmemiş testis nedeniyle opere edildiği öğrenildi. Ebeveynleri arasında akrabalık yoktu. Yapılan laboratuvar incelemesinde FSH 23,5 U/L, LH 14,3 U/L estradiol 28,0 ng/L AMH 0,74 µg/L total testosteron 3,21 ug/L dihidrotestosteron 389 pg/mL ACTH 32,0 pg/mL kortizol 10,8 olarak saptandı ve 5 alfa redüktaz eksikliği ekarte edildi. Kromozom analizi 46 XY olan hastanın androjen reseptör gen analizi negatifti. CGB gen panelinde NR5A1 heterozigot patojenik varyant saptandı. Genetik aile taraması devam etmektedir. 1 yıldır izlenen hasta 17 yaş 8 aylıkken kontrole geldi. Testis volümleri 10/12ml idi. FSH26,6U/L LH 11,9U/L total testosteron 4,04ug/L saptandı. Testosteron düzeyi normal olan hastanın takibine ilaçsız devam ediliyor.

Sonuç
Cinsel gelişim bozukluğu nedenlerinin erken dönemde tespit edilmesi, etkilenen olguların takip ve tedavisinin yönetiminde oldukça önemlidir. Atipik dış genitalya veya puberte bozukluklarında NR5A1mutasyonu akılda tutulmalıdır. Olgularda adrenal yetmezlik zaman içinde gelişebilir. Bu nedenle 46,XY CGB'de genetik nedenin belirlenmesi, ailelere danışmanlık verilmesi ve uzun süreli takip önemlidir.

Anahtar Kelimeler: 46, XY cinsiyet gelişim bozukluğu, SF-1

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-158]

LHCGR Geninde Mutasyon İle İlişkili Puberte Bozukluğu

Keziban Toksoy Adıgüzel, Derya Tepe, Pınar Kocaay

Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji, Ankara

Giriş
Leydig hücre hipoplazisi (LCH) erkek cinsiyet gelişim bozukluğuna neden olan otozomal resesif kalıtımlı nadir bir durumdur. Luteinize edici hormon/koryonik gonadotropin reseptörü (LHCGR) genindeki inaktive edici mutasyon nedeniyle ortaya çıkar. 46 XY, hafif etkilenmiş olgularda mikropenis ve/veya hipospadias veya sadece infertilite görülebilir, şiddetli formunda kadın dış genitalya ortaya çıkabilir. 46 XY olgularda AMH salgılanmasıyla wolfian yapılar gelişir ancak pubertede sekonder cinsiyet karakterleri gelişmez. 46 XX olgularda ise dış genitalya normaldir, puberte gecikmesi, oligomenore, ovaryan kist ve infertilite ile hastalar başvurabilirler. Olgularda LH yüksektir. Bazal ve hCG stimülasyonunda testosteron düzeyleri düşüktür. Burada puberte döneminde tanı alan LHCGR inaktive edici mutasyon saptanan olguyu sunuyoruz.

Olgu
14 yaş 2 aylık erkek hasta memelerde şişlik, peniste küçüklük şikayetleri ile başvurdu. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın, ebeveynleri arasında 1. derece akrabalık vardı. Ağırlığı 52 kg(SDS: -0,2),boyu 152 cm(SDS: -1,39) idi. Bilateral jinekomastisi olan hastanın sol testis 2 ml sağ testis 2 ml, penis gergin boyu 4,5 cm ölçüldü. FSH 14.29 U/L, LH2.41 U/L, estradiol < 20 ng/L, total testosteron 0.51 ug/L, AMH 1.29 ng/mL saptandı. Kemik yaşı 13 yaş 9 ay ile uyumluydu. LHRH stimülasyon testinde pik FSH 27.24 mIU/Ml, pik LH 15.96 mIU/mL testeron 0.47Ug/l saptandı. Kromozom analizi 46, XY saptanan hastanın cinsiyet gelişim panelinde LHCGR (NM_000233.4): c.1979>T (p.tHR660 IIE)heterozigot mutasyon saptandı. Aile taramasında babasında da aynı LHCGR gen mutasyonu saptandı. 3,5 yıldır izlemi devam eden ve son kontrolde 17 yaş 9 ay olan hastanın testis volümleri 5/8ml idi. Pubertesi başlayan ancak duran hastanın FSH 17U/L, LH5.2U/L, testesteron 3.48 ug/L olarak geldi. Hastanın izlemi devam etmektedir.

Sonuç
Cinsiyet gelişim ve puberte bozukluklarında özellikle akraba evliliğinin sık olduğu bölgelerde, LHCGR inaktive edici mutasyonları akla gelmelidir. Uygun cinsiyet seçimi, rekonstrüktif cerrahi ve hormonal tedavi açısından uzun süreli ve multidisipliner yaklaşım gerektirir.

Anahtar Kelimeler: 46XY, LHCGR, leydig hücre, kuşkulu genitalya

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-159]

Bilateral İnmemiş Testisin Nadir Bir Nedeni Persistent Müllerian Duct Sendromu

Nurcan Beyazıt, Aslı Beştaş, Edip Unal

DİCLE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

GİRİŞ: Persistent Müllerian Duct Sendromu (PMDS), nadir görülen bir genetik hastalık olup, mülleriyan yapıların (Uterus fallop tüpleri, vajenin üst kısmı) gerilememesi ile karakterize 46, XY cinsiyet farklılaşma bozukluğudur. Dış genital yapının normal erkek fenotipinde olduğu, ancak mülleriyan yapıların devamlılığı ile görülen, çoğunlukla otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır, ancak bazı olgularda otozomal dominant ve X'e bağlı geçiş de literatürde bildirilmiştir. 46, XY bireyde; çoğunlukla anti-mülleriyan hormon (AMH) ve AMH reseptör 2(AMHR2) gen mutasyonları sonucu ortaya çıkmaktadır. Bu olguda bilateral inmemiş testis nedeni ile çocuk cerrahi hekimi tarafından yapılan girişim sırasında mülleriyan yapıların (Uterus ve fallop tüpleri) fark edilmesi sonucu çocuk endokrinolojisine yönlendirilen ve PMDS tanısı konulan bir olgu sunulmuştur. Olgu: hastanın öyküsünden; on-bir aylık erkek hastanın bilateral inmemiş testis nedeniyle çocuk cerrahi kliniğinde opere edildiği sırada uterus ve tubaların fark edildiği ve operasyon sırasında gonadal yapılardan biyopsi alınarak polikliniğimize yönlendirildiği öğrenildi. Hasta postoperatif 4. gününde polikliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı: 9.7 kg (-1,63 sds), boy: 82 cm (-0.67 sds), gerdirilmiş penis boyu: 4.5 cm ve her 2 testis palpe edilemedi. Pelvik USG'de; her 2 testis, uterus-tuba ve overler görüntülenemedi. Laboratuvar incelemelerinde; FSH: 0,773 mIU/ml, LH: 0,147 mIU/ml, Total testosteron: 0,025< ng/ml, 17 hidroksiprogesteron: 2.54 ng/ml, AMH: 23> ng/ml (5-265) Dheas:0,1<, E2:5<, ACTH:34 pg/ml, Kortizol: 8.3 µg/dl idi. Hastanın karyotip analizi 46, XY olarak raporlandı. Gonad biyopsisinin normal testis dokusu ile uyumlu olduğu bildirildi. Olguda mevcut klinik ve laboratuvar bulgularla PMDS düşünüldü. Hastanın AMH düzeyinin normal olması nedeniyle AMHR2 gen mutasyonu çalışıldı. Genetik analiz sonucunda AMHR2 geninde daha önce bildirilmiş olan c.24G>A (p. W8X) nonsense (anlamsız) mutasyonu homozigot olarak saptandı. Sonuç: PMDS erkeklerde sıklıkla inguinal herni veya inmemiş testis operasyonları sırasında fark edilen, nadir görülen bir durumdur. Bilateral inmemiş testis ile başvuran olguların çocuk cerrahisinden önce mutlaka çocuk endokrinolojisi kliniklerinde değerlendirilmesi gerekmektedir

Anahtar Kelimeler: İnmemiş testis, İngüinal herni, Mülleriyan yapı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-160]

Mini Pubertede Kombine Gonadotropin Tedavisi

Banu Nursoy Şirvan, Aşan Önder Camaş, Sibel Ergin Şahin, Mervenur Hepokur, Burçin Çiçek, Hamdi Cihan Emeksiz

Medeniyet Üniversitesi Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi,Çocuk Endokrinoloji Bölümü, İstanbul

Giriş:
Konjenital hipogonadotropik hipogonadizm (KHH), hipofizer gonadotropin hormonlarının yeterli salgılanmamasından kaynaklanan nadir bir klinik tablodur. Yenidoğan döneminde KHH'li erkek hastalarda kombine gonadotropin tedavisinin temel amacı penis boyutunu arttırmak ve testis büyümesini sağlamaktır. Özellikle bu dönem için kalıplaşmış hormon replasman tedavi protokolleri oluşturulmamıştır. Çalışmamızda GNRHR (gonadotropin salgılayıcı hormon reseptör) geninde mutasyon saptanan hastaya mini puberte döneminde başlanan kombine folikül uyarıcı hormon (FSH) ve insan koryonik gonadotropin (hCG) indüksiyon tedavi izlemi sunulmuştur.

Olgu:
Beş aylık erkek hasta polikliniğimize mikropenis nedeni ile yönlendirildi. Özgeçmişinde in vitro fertilizasyon (IVF) gebelikten miadında 3580gr olarak doğduğu ve ebeveynleri arasında 1. derece akrabalık olduğu öğrenildi. Babasında azospermi öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde boyu 64,5 cm (32 p), vücut ağırlığı 7,3 kg (40 p), testisler 0.5/0,5 ml skrotumda ve gerili penis boyu:1cm olarak ölçüldü. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hastanın tetkiklerinde rutin biyokimyasal tetkikleri ve tiroid fonksiyonları normaldi. LH<0,3 IU/L, FSH:0,5 IU/L, Anti Mülleriyan hormon (AMH):29,4 (15-243 ng/ml), 17 hidroksiprogesteron:0,18 ug/L, dihidrotestosteron (DHT):60 pg/ml, testosteron<2,5 ng/dl, inhibin B:46 (198±13 pg/ml) olarak saptandı. Hipofiz MR normaldi. Genetik panelde (NGS); GNRHR geninde c.528C>A ekzon 2 de homozigot mutasyon saptandı. Hastaya 7 aylıkken kombine FSH (2,5 IU/kg/gün) ve hCG (100IU/gün) haftada 2 kez subkutan olarak başlandı. Hastanın 11 aylıkken yapılan son muayenesinde uzama hızı normal, testisler 1cc/1cc skrotumda ve gerili penis boyu:2,3 cm olarak ölçüldü. AMH:23 ng/ml, LH:0,5 IU/L, FSH:2,3 IU/L, testosteron <2,5 ng/dl, inhibin B:249 pg/ml saptandı.

Sonuç:
Yapılan çalışmalar yenidoğan döneminde KHH'li erkek hastalarda kombine gonadotropin tedavisinin sertoli hücre proliferasyonunu ve seminifer tübüllerin büyümesini uyararak klasik androjen tedavisinden daha üstün olabileceğini düşündürmektedir. Bebeklik döneminde hormonal müdahalenin üreme fonksiyonu üzerindeki uzun vadeli faydalarını belirlemek için daha fazla sayıda çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: HİPOGONADOTROPİK HİPOGONADİZM, HORMON REPLASMAN TEDAVİSİ, MİKROPENİS

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-161]

Cinsiyet gelişim farklılığının eşlik ettiği de novo TRAF7 gen mutasyonu olgusu

İlknur Pınar Dayıoğlu[1], Emine Ayça Cimbek[1], Ayberk Türkyılmaz[2], Semiha Bekfilavioğlu[1], Aysel Yıldız Boyraz[1], Hilal Karabağ Çıtlak[3], Gülay Karagüzel[1]

[1]KTÜ Çocuk Endokrinoloji BD Trabzon
[2]KTÜ Genetik AD Trabzon
[3]KTÜ Çocuk Allerji-İmmünoloji BD Trabzon

GİRİŞ: CAFDADD sendromu (Cardiac, Facial, and Digital Anomalies with Developmental Delay) kromozom 16p13'de bulunan TRAF7 genindeki mutasyonlarla ilişkili, multisistemik bir bozukluktur. Bazı hastalarda cinsiyet gelişim farklılığı da görülebilir. Burada de novo TRAF7 gen mutasyonu olgusu sunulmuştur.

Olgu: İki aylıkken atipik yüz görünümü nedeniyle birimimize yönlendirilen olgunun 37 hafta, 3200 gr doğduğu, solunum desteği ihtiyacı nedeniyle yoğun bakım ünitesinde 13 gün izlendiği öğrenildi. Ağırlığı 4.7 kg (15. p), boyu 54 cm (7. p) idi. Fizik muayenesinde frontal kabarıklık, mikrognati, mikroftalmi, basık-geniş burun kökü, hipertelorizm, epikantus, çekik göz, düşük kulak, belirgin yanaklar, brakisefali, kısa boyun, yüksek damak, asimetrik pektus ekskavatus, hipoplazik meme başları, sol inguinal herni, sağ retraktil testis, sol inmemiş testis, skrotal hipoplazi, bifid skrotum, el parmaklarında kontraktürler, ayak parmaklarında üst üste binme, pes planovalgus mevcuttu. Göz muayenesinde sağ optik atrofi, işitme testinde işitme kaybı tespit edildi. EKO'da; patent duktus arteriozus, patent foramen ovale, biküspit aorta, asendan aorta dilatasyonu, koroner arter çıkış anomalisi ve mitral valv prolapsusu tespit edildi. İzleminde tüm gelişim basamaklarında geriliği ve karyotipi 46, XY olan hastaya 3 yaşında bilateral orşiopeksi ve bilateral ingunal herni onarımı ile 8 yaşında PDA kapatma operasyonu yapıldı. Mevcut klinik bulgular ile OHDO sendromu şüphesi ile araştırılan MED12 geninde ve Jacobsen sendromu şüphesi ile araştırılan 11q23MLL geninde mutasyon saptanmadı. Tüm ekzom dizi analizinde TRAF7 geninde heterozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Sendromik cinsiyet gelişim farklılıkları anamnez, fizik muayene ve laboratuvar bulguları ile bütüncül olarak değerlendirilmelidir. Cinsiyet gelişim farklılığı ile başvuran, gelişme geriliği ile birlikte, kalp, yüz ve parmak anomalilerinin eşlik ettiği olgularda TRAF7 gen mutasyonu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: TRAF7, cinsiyet gelişim farklılığı, gelişim geriliği, epikantus, kalp anomalileri

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-162]

46 XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğunun Nadir Bir Nedeni: MAP3K1 Geninde Novel c. 3247 C>G (p.Leu1083Val) Heterozigot Varyant

Ebru Mısırlı Özdemir[1], Feride Füsun Tahmişçioğlu Bucak[2], Ümran Çetinçelik[3], Aydilek Dağdeviren Çakır[1], Simge Eren[1], Mustafa Özdemir[1], Ahmet Uçar[1]

[1]Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İstanbul
[2]Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İstanbul
[3]Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Tıbbi Genetik Kliniği, İstanbul

Giriş

Cinsiyet gelişim bozuklukları (CGB), kromozom yapısı, gonadlar ya da anatomik yapıdaki anomalilere bağlı gelişmektedir. Cinsiyet gelişim bozukluklarının sıklığı 1/4500- 1/5500 olarak bildirilmektedir. MAP3K1 genindeki patojenik varyantların, 46 XY CGB'de kısmi gonadal disgenezinin sık nedenlerinden biri olduğu ve testis gelişiminde görevli SOX9 ekspresyonunun azalmasına ve β-katenin ekspresyonunun artmasına yol açtığı gösterilmiştir.

Olgu

Aralarında birinci derece kuzen evliliği olan anne babanın birinci çocuğu olarak 2400 gr ağırlığında term doğan olgu 18 aylık iken kuşkulu genital yapı nedeniyle polikliniğimize yönlendirilmiş idi. Fizik bakıda dismorfik yüz bulguları (basık burun kökü, çökük gözler, hipoplastik mandibula), kardiyak değerlendirmede mezokardiyak odakta 3/6 pansistolik üfürümü ve polidaktilisi var idi. Genital değerlendirmede penoskrotal hipospadiası ve belirgin kordisi olan olgunun dorsal fallus 2 cm, ventral fallus: 1,2 cm idi. Skrotumu hipoplazik olup testisler inguinal kanal yerleşimli idi. Antropometrik değerlendirmede ağırlık 9,68 kg (-1,91 SDS), boy 78 cm (-1,47 SDS) idi. Skrotal ultrasonografide testis boyutları sağda 0,7 ml, solda 0,5 ml idi. Pelvik ultrasonografisinde müllerian yapı yok idi. Karyotip analizi 46XY olup kan biyokimyasında serum Na ve K ölçümleri normal aralıkta idi. Düşük doz ACTH uyarı testine serum kortizol yanıtı yeterli (21,6 mcg/dL) idi. Üç gün IM hCG (1000 U/3 gün) uygulamasına serum Testosteron (2,5 ng/dL), dihidrotestosteron (1142pg/ml) yanıtları da yeterli bulundu. Serum anti-müllerian hormon düzeyi (32,5 ng/ml) ve inhibin B düzeyi (40,7 pg/ml) normalin alt sınırında idi. 46XY CGB gen panelinde patolojik varyant saptanmadı ve kromozomal mikroarray incelemesi normaldi. Tüm ekzom dizi analizinde, MAP3K1 geninde heterozigot c. 3247 C>G (p.Leu1083Val) varyant saptandı. Segregasyon analizi devam etmektedir. Olgumuza İki yaşında bilateral orşidopeksi yapıldı. En son yapılan skrotal ultrasonografide testis parankim ekojenitesi normal bulunmuş olup izlemine devam edilmektedir.

Sonuç

46 XY CGB olgularında moleküler genetik tanı olgunun gonadal fonksiyonlar ve gonadal malignite riski açısından takip sürecinin şekillenmesine katkı sağlayabilir. Kısmi gonadal disgenezinin ayırıcı tanısında MAP3K1 geninde patojenik varyantlar akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Cinsiyet gelişim bozuklukları, Gonadal disgenezi, MAP3K1

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-163]

İnsülin reseptör geninde saptanan yeni bir heterozigot mutasyon: Hiperinsülinemik hipoglisemi olgusu

Semra Bahar Akın[1], İlker Tolga Özgen[1], Bülent Uyanık[2]

[1]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbı Genetik Bilim Dalı

Giriş

İnsülin reseptörü (INSR) genindeki mutasyonlar genellikle insülin direnci ve hiperglisemi ile ilerler. Bununla birlikte, hiperinsülinemik hipoglisemiye (HH) neden olan nadir heterozigot INSR gen mutasyonları da tanımlanmıştır. INSR genindeki yeni bir varyant mutasyona bağlı hiperinsülinemik hipoglisemili bir olgu sunulmuştur.

Olgu sunumu
13 aylık erkek hasta, tüm vücutta kasılma şikâyetleri olması üzerine ölçülen kan şekeri düşük olması üzerine tarafımıza yönlendirilmiş Özgeçmişinde; term spontan vajinal yolla 3900 gr doğan özgeçmişinde özellik yoktu. Hasta 1 ay önce benzer nöbet öyküsü mevcuttu. Soy geçmişinde; anne baba sağ sağlıklıydı, akrabalık öyküsü yoktu, Baba büyüme hormonu tedavisi görmüştü iris kolobomu vardı. Antropometrik ölçümleri; Boy: 78 cm (SDS: 0,24), ağırlık: 12,1 kg (SDS: 1,08), baş çevresi: 45 cm (SDS: -0,37) normal izlendi. Hastanın yapılan fizik muayenesinde ön fontonel 0,5*0,5 cm açık, uzatılmış penis boyu 3.5 cm, testisleri bilateral palpabl mevcuttu, diğer sistem muayeneleri normaldi. Hipoglisemik durumda iken (glukoz: 35 mg/dL) bakılan laboratuvar değerleri tabloda verilmiştir. Ayrıca hastanın metabolik tetkikleri (tandem, kan aminoasit, idrar organik asit, idrar redüktan madde) normal saptandı. Hipoglisemi anında bakılan kortizol 3,9 ug/dL (düşük) ve insülin 7,6 uU/mL (yüksek) olması nedeniyle hastaya eş zamanlı olarak hidrokortizon ve diazoksit tedavisi başlandı. Pankreatik anomali incelenmesi için batın ultrasonu istendi, normal saptandı. Genetik sonucu, INSR NM_000208.2 Ekzon 20 c.3634G>A p. Val1212Ile yeni bir mutasyon saptandı. Takipleri sırasında ölçülen bazal kortizol değeri 16.2 ug/dL olması ve genetik olarak insülin reseptör mutasyon saptanması üzerine, hidrokortizon tedavisi kesilerek diazoksit tedavisine devam edildi. Hastanın kan şeker yakın takip edilmekte, diyabete dönüşüm açısından izlemi devam edilmektedir.

Sonuç
Sonuç olarak olgumuzda hiperinsulinemik hipoglisemiye yol açan heterozigot INSR gen mutasyonu saptandı. Hipoglisemik hastalarda hiperinsülinizm etyolojisinde INSR mutasyonları nadir olduğundan ve saptanan değişikliğin yeni bir mutasyon olması nedeni ile olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: INSR mutasyonu, Hipoglisemi, Hiperinsulinemik Hipoglisemi

Tablo 1:Hastanın hipoglisemi durumda bakılan tetkikleri

Hormon tetkikleri	Hasta sonuçları	Referans Aralıkları
Amonyak	114 ug/dl	(31-123) ug/dl
İnsulin	7,6 uU/mL	(2,4-23,3)uU/mL
Kortizol	3,9 g/dL	1,7-14,4ug/dL
C-peptid	1,68 ng/mL	(0,78-5,19) ng/mL
Büyüme Hormonu	4,1 ng/mL	0,10-6,20) ng/mL
Laktik asit	11,8 mg/dl	(4,5-19,8) mg/dl
Adrenokortikotropik hormon	12,5 pg/mL	<46pg/mL
Tiroid stimulan hormon	0,69 uIU/mL	0,66-4,75 uIU/mL
Tiroksin	12,1 pmol/L	15-20,4 pmol/L
İnsulin like growth faktör binding protein 3	3,04 pmol/L	15-20,4 pmol/L

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-164]

Post-prandial hiperinsulinemik Hipoglisemi: Özafagus atrezisi

Ebru Gök[1], Leyla Kara[1], Uğur Berber[1], Ülkü Gül Şiraz[1], Nihal Hatipoğlu[1], Mustafa Kendirci[2], Selim Kurtoğlu[3]

[1]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakultesi, Çocuk Endokrinoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri
[2]Bağcılar Medipol Mega Üniversite Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul
[3]Memorial Kayseri hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Giriş
Postprandiyal hiperinsülinemik hipoglisemi; vagotomi, piloroplasti, gastrojejunostomi gibi çeşitli mide cerrahisi prosedürlerinden sonra gözlenen bilinen bir komplikasyondur. Özofagus atrezisinin onarımını takiben hastalarda gastrik motor aktivite bozukluğu gelişir, beslenme sonrası aşırı insulin salgılanmasına neden olur. Tedavide pişmemiş mısır nişastası, pektin, oktreotid, akarboz, diazoksit ve beslenme rejimlerinin değiştirilmesi gibi seçenekler olmasına rağmen yönetimi zordur.

Olgu
Antenatal takiplerinde ağır polihidroamnioz ve özafagus atrezisi saptanan kız hasta, miadında 2800 gr normal yolla doğdu. Anne ve babası amca çocukları idi ve ailede diyabet öyküsü yoktu. Yenidoğan döneminde özafagus atrezisi nedeniyle opere olan ve 8 aylıkken beslenememe, yutma güçlüğü nedeniyle servise yatırıldığı dönemde hipoglisemi saptandı. Muayenesinde; ağırlığı 5 kg (-3.84 SDS); boyu 62 cm (-2.53 SDS); boya göre ağırlık %81 bulundu, Özellikle postprandiyal dönemde özellikle kan şekeri düşüklüğü (46 mg/dl) olduğu görüldü. Tetkiklerinde kan şekeri: 33 mg/dl iken keton negatif, insulin: 153 mIU/ml, c-peptit: 5.38 ng/ml, kortizol: 21.4 ug/dl, büyüme hormonu: 4.53 ng/ml saptandı, metabolik tetkikleri normal idi. Özafagus cerrahisi sonrası gelişen hiperinsulinizm olarak değerlendirildi. Batın ultrason normal saptandı. Ekokardiyografide ince PDA+ PFO mevcuttu. Karbonhidrattan kısıtlı, protein ve yağdan zengin diyet önerildi. Takibinde kan şekeri düşüklükleri (44-54 mg/dl) devam etti. Ailenin sık aralıklı veya drip ile beslenmeyi kabul etmemesi üzerine diazoksit tedavisi (5 mg/kg) başlandı.

Sonuç
Postprandiyal hiperinsülinemik hipoglisemi; hipoglisemik nöbetler gibi yaşamı tehdit eden semptomlar ile akut olarak ortaya çıkabilir veya asemptomatik olabilir. Bu nedenle, ameliyat sonrası dönemde risk altındaki vakaların bu yönden incelenmesi önemlidir, erken tanı ve tedavi ciddi hipoglisemi kaynaklı beyin hasarını önleyebilir.

Anahtar Kelimeler: özafagus atrezisi, hiperinsulinemik hipoglisemi, dumping

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-165]

ABCC8 geninde Novel Mutasyon Saptanan Bir Konjenital Hiperinsülinizm Olgusunda Uzun Süreli İzlem

Aslıhan Araslı Yılmaz[1], Zehra Aycan[2], Ayşegül Zenciroğlu[3], Yusuf Hakan Çavuşoğlu[4], Sema Apaydın[5], Şenay Savaş Erdeve[1], Semra Çetinkaya[1]

[1]SBÜ, Ankara, Dr.Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği
[2]Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[3]SBÜ, Ankara, Dr.Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Yenidoğan Kliniği
[4]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı
[5]SBÜ, Ankara, Dr.Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Patoloji Kliniği

Giriş: Konjenital hiperinsülinizm pankreatik beta hücrelerinden insülin salınımının disregülasyonu sonucu gelişen, değişken genetik etiyoloji, histopatoloji ve klinik fenotipe sahip heterojen bir hastalıktır. Yenidoğanlarda ve bebeklerde kalıcı hipogliseminin en yaygın nedenidir. Bu sunumda medikal tedaviye dirençli olup; pankreatektomi yapılan ve ABCC8 geninde yeni mutasyon saptanan, erken tanı ve tedaviye rağmen ağır nörolojik sekel gelişen bir olgunun uzun dönem izlemi sunulmuştur.
Olgu: 33 yaşındaki sağlıklı anneden, term, sezaryanla, 3760 gram doğan, yedi günlük kız bebek nöbet geçirmesi nedeni ile değerlendirildiğinde dirençli hipoglisemilerinin olması üzerine kliniğimize sevk edildi. Hipoglisemi anında bakılan glukoz 33 mg/dl, insülin 13 mIU/L, keton negatif bulundu. Sevk sırasında glukoz infuzyon hızı 12 mg/kg/dk, diazoksid 10 mg/kg/gün ve steroid tedavileri almakta idi. İzleminde dirençli hipoglisemileri devam eden olguda; steroid kesilerek, tedavisi düzenlendi. Diazoksid 15mcg/kg/gün, hidroklorotiyazid 7,5 mg/kg/gün, nifedipin 1mg/kg/gün, oktreotid 40 mcg/kg/gün dozunda verilmesine rağmen; kan şekeri değerlerinin güvenli aralıklarda tutulması güçlükle sağlanabilen olguya 67 günlükken totale yakın pankreatektomi yapıldı. ABCC8 geni intron 14'de c.2041-25 G>A aberrant 'splicing' yeni mutasyon homozigot olarak saptandı. İzleminde diazoksit, oktreotid ve hidroklorotiyazid ile kan şekerleri güvenli aralıkta tutulabildi. Bir buçuk yaşında iken, akut gastroenterit nedeniyle acil servise götürülen olgunun oral alımı iyi olduğu için önerilerle evine gönderildiği, sonrasında evde genel durumunun bozulduğu, hipernatremik dehidratasyon, şok ve akut böbrek yetmezliği tablosunda dış merkez yoğun bakım ünitesinde izlendiği, sonrasında dirençli nöbetleri için üçlü antiepileptik tedavi başlandığı ve serebral palsi kliniği geliştiği öğrenildi. Manyetik rezonans görüntülemesi; hipoglisemiye sekonder değişikliklerle uyumlu bulundu. İzleminde 2,5 yaşında oktreotid tedavisi, 7,5 yaşında diğer tedavileri kesildi ve kan şekeri sorunu saptanmadı. Olgu halen 11 yaş 10 aylık olup, palyatif bakım desteği almaktadır.
Sonuç: Konjenital hiperinsülinizmde gecikmiş tanı, bu olguların yetkin merkezlere geciken sevki, hastanede kalış süresinin uzaması; nörolojik sekel gelişiminde rol oynayan en önemli göstergelerdir. Bununla birlikte bu olguların uzun dönem izleminde araya giren enfeksiyon dönemlerinde hipoglisemiden korunmaları, mutlaka hastaneye yatırılarak izlenmeleri, hasta izlem kartı taşımaları son derece önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: hiperinsülinemik hipoglisemi, nörolojik sekel, izlem

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-166]

Rastlantısal hiperkaleminin nadir bir nedeni: KLHL3 geninde homozigot yeni varyasyona bağlı psödohipoaldosteronizm tip 2 tanısı alan bir olgu

Esin Eyican[1], Hümeyra Yaşar Köstek[1], Hakan Gürkan[2], Neşe Özkayın[3], Filiz Tütüncüler Kökenli[1]

[1]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı,Edirne
[2]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı,Edirne
[3]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı,Edirne

Giriş: Klinik bulguları hipertansiyon, hiperkalemi, hiperkloremik metabolik asidoz ve hiperkalsiüri olan psödohipoaldosteronizm (PHA) tip2 otozomal kalıtılan ve böbreğin distal tübülüslerinde iyon taşınmasından sorumlu WNK1, WNK4, KLHL3 ve CUL3 genlerinde patojenik varyasyonlara bağlı oluşan nadir bir hastalıktır. Burada hipertansiyon gelişmeden rastlantısal hiperkalemi sonucu KLHL3 geninde homozigot yeni varyasyonuna bağlı PHA tip2 tanısı alan bir olgu sunulmuştur. **Olgu:** 9.5 yaşında kız olgu baş ağrısı ve bulantı yakınmasıyla başvurduğu dış merkezde hiperkalemi saptanması üzerine kliniğimize gönderildi. Özgeçmişinde zamanında 3600 gram doğduğu, kronik bir hastalık ve ilaç kullanımı olmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde akraba evliliği ve sağlıklı 3 kardeşi vardı. Anne ve teyze antihipertansif tedavi alıyordu. Başvuru muayenesinde ağırlık SDS: 1.1, boy SDS: 0.81, VKİ SDS: 0.96, KB: 110/ 70 mmHg (50p), cilt rengi doğal, sistem bulguları olağan, dış genital yapı normal ve prepubertaldi. Laboratuvar incelemesinde; serum Na: 125 mEq/L, K:6.3 mEq/L, Cl 113mEq/L, venöz kan gazı PH: 7.23, HCO3:16.9 mmol/L, PCO2: 39 mmHg idi. Tam idrar tetkiki, böbrek ve karaciğer işlevleri normaldi. Serum ACTH (47.4 pg/ml), kortizol (15.4 µg/dl), ve 17OHP (0.32ng/ml) düzeyleri normaldi. Aldosteron (72.4 pg/ml) normal, PRA (< 0.4ng/ml/saat) ise baskılıydı. Spot idrarda Ca/cr oranı (0.42) yüksekti. Kan basıncının 24 saatlik izlemi ve renal USG normal saptandı. Primer adrenal yetmezlik ve izole mineralokortikoid eksikliği dışlanan olguda belirgin hiponatremi, hiperpotasemi, hiperkloremik metabolik asidoz, hiperkalsiüri bulguları ve normal aldosteron düzeyi ile baskılı PRA bulunması nedeniyle PHA tip2 tanısı düşünüldü. Olguya oral hidroklorotiazid tedavisi (12.5 mg/gün) başlandı. Tedavinin 5. günü serum elektrolitleri ve kan gazı normal bulundu. Genetik analiz sonucu KLHL3 geninde c.1258G>A (p.Glu420Lys) homozigot yeni bir varyasyon bulundu. Bu varyasyon ACMG-2015 ölçütlerine göre in-siliko analizde ''klinik önemi bilinmeyen'' olarak tanımlanmıştı. Anne, baba ve 2 kardeşte aynı varyasyon heterozigot olarak saptandı. **Sonuç:** PHA tip2 kliniğinin önemli bulgusu olan hipertansiyon çocukluk çağında görülmeyebilir. Bu nedenle nadir bir hastalık olmasına rağmen PHA tip2 hiperkalemi ayırıcı tanısında akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hiperkalemi, Metabolik asidoz, Psödohipoaldosteronizm tip 2, KLHL3 geni

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-167]

KATNİP genindeki mutasyonun neden olduğu Hipofiz Sapı Kesinti Sendromu: Olgu Sunumu

Semra Bahar Akın[1], İlker Tolga Özgen[1], Bülent Uyanık[2]

[1]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[2]Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbı Genetik Bilim Dalı

GİRİŞ

Hipofiz sapı kesinti sendromu(PSIS), pituiter stalkın yokluğu veya ince olması, ektopik posterior hipofiz glandı ve hipoplastik veya aplastik anterior hipofiz glandı ile karakterize olan hipofiz glandının konjenital bir anomalisidir. Vakamızda nadir görülen bu sendroma bir örnek sunuldu.

VAKA

12 aylık erkek hasta, inmemiş testis operasyonu sonrası çocuk ürolojisi tarafından tarafımıza yönlendirilmişti. Özgeçmişinde; term spontan vajinal yolla 3250 gr doğan hastanın sarılık nedeniyle 2 gün yenidoğan yoğun bakım yatış öyküsü mevcuttu. Soy geçmişinde; anne baba sağ sağlıklıydı, akrabalık öyküsü yoktu, annenin bir önceki gebeliği anomali nedeniyle sonlandırılmıştı. Antropometrik ölçümleri; Boy: 67 cm (SDS: -2,08), ağırlık: 10,2 kg (SDS: 0,65), baş çevresi: 45 cm (SDS: -0,37) normal izlendi. Hastanın yapılan fizik muayenesinde frontal bossing, saçlar seyrek, testis volümleri 1/1 ml, uzatılmış penis boyu 1.5 cm, inmemiş testis operasyon izi mevcuttu, diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemelerinde santral hipotiroidi, prolaktin eksikliği, düşük IGF-1 ve IGFBP3 seviyeleri saptandı. Hastanın ölçülen bazal kortizol düşük saptanması üzerine hastaya 1 mcg synacthen® ile ACTH uyarı testi yapıldı.Kortizol piki 20,3µg/dl saptanan hastada adrenal yetmezlik tanısı dışlandı. HCG stimulasyon testi sonrasında;Total Testosteron 3,28 ng/ml, DHT:330,81 pg/ml normal olarak saptandı. BH uyarı testleri;1 test pik BH:0,12 ng/ml, 2 test pik BH:0,55 ng/ml olarak düşük saptandı. Çoklu hipofizer hormon bozukluğu olan hastadan kontrastlı hipofiz magnetik rezonans görüntülemesi istendi. Empty sella ve ektopik nörohipofiz saptandı. Hastanın genetik incelemesi yapıldı. KATNİP(NM_0,15202,5)c1461g>A, KATNİP(NM_0,15202,5)c4035delC compound heterozigot mutasyon saptandı. Bu mutasyon genetik veri tabanında Joubert sendromu ile uyumlu olduğundan, hasta nörolojik etkilenim açısından çocuk nöroloji izlemine alındı. Hastanın santral hipotiroidisi için l- tiroksin 25 mcg/g, Mikropenis için androstanolone, BH eksikliği için somatotropin tedavilerine başlandı.

SONUÇ

Sonuç olarak olgumuzda nörolojik herhangi bir bulgu olmamasına karşın, çoklu hipofiz hormon eksikliğine neden olan KATNİP genindeki yeni bir mutasyonun yol açtığı nadir görülen Joubert sendromu vakası sunulmuştur. PSİS vakalarında genetik paneller hazırlanırken mevcut geninde panellere katılmasının yararlı olacağını düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Hipofiz sapı kesinti sendromu, KATNİP, Joubert Sendromu

Tablo 1: Hastanın Hormon tetkikleri

Hormonal tetkikleri	Hasta sonuçları (Referans Aralıklar)	Hormonal tetkikleri	Hasta sonuçları (Referans Aralıklar)
Tiroksin	11,14 (1,4-19,4pmol/L)	İnsulin like growth faktör binding protein 3	0,673mg/L (SDS:-2,08)
Tiroid stimulan hormon	0,96 (0,88-5,42 uIU/ml)	Total Testosteron	<0,13 (0-4,92ng/ml)
Kortizol	6,8 (0,54-15,9 µg/dl)	Dihirotestosteron	106,61 (<50pg/ml)
Adrenokortikotropik hormon	9,8 (<46pg/ml)	Antimüllerian Hormon	0,09 (56,6-495ng/ml)
Prolaktin	0,82 (3,9-31,45ng/ml)	Folikül stimulating Hormon	0,18(1,5-12,4mIU/ml)
İnsülin benzeri büyüme faktörü 1	29,7 (0-129 ng/ml SDS (: -2,42)	Luteal Hormon	0,06 mIU/ml

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-168]

Sağlıklı Türk Çocuklarında Metakarpal Kemiklerdeki Psödoepifiz Prevalansı ve Özellikleri

Mustafa Gök[1], Sebla Güneş[2], Ahmet Anık[2]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Aydın/Türkiye; Sydney Medical School & School of Health Sciences, Faculty of Medicine and Health, University of Sydney, NSW, Australia
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Aydın/Türkiye

GİRİŞ-AMAÇ
Psödoepifiz (PE), kemiklerin epifizyel olmayan uçlarında; 1.metakarpal (MK) kemiğin başında ve 2-5. MK kemiklerin bazallerinde yer alan çentik ve yarıklardır. Kemiğin normal gelişimi sırasında ortaya çıkabilmekte ve fiziyal ossifikasyonun normal varyantı olarak kabul edilmekle birlikte Down sendromu, hipotiroidi gibi hastalıklarda da görülebilmektedir. Ayrıca görüntü olarak da kemik kırığı ile karışabilmektedir. Literatürde Türk çocuklarında PE ile ilgili herhangi bir prevelans çalışması mevcut değildir. Bu çalışmadaki amaç; 5-15 yaş arasındaki sağlıklı Türk çocuklarında PE sıklığını araştırmaktır.
YÖNTEM VE GEREÇLER
Bu çalışmaya Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde 2015-2021 yılları arasında sol el bilek grafisi çekilmiş olan 5-15 yaş arasındaki 1071 hasta dahil edilmiş olup, kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Travma ve kırık hikayesi, ağır boy kısalığı, büyüme hormonu-IGF1 aks bozukluğu, konjenital anomaliler, iskelet displazileri, hipotiroidi, genetik sendromlar (Down sendromu vd.) ve görüntü kalitesi değerlendirme için yeterli olmayan hastalar çalışma dışı bırakıldı. Kas-iskelet radyolojisi alanında deneyimli radyolog tarafından grafiler toplamda 3 kez olmak üzere farklı zamanlarda değerlendirildi. Kemiğin sadece bir korteksini tutan çentik ve yarıklar parsiyel PE, her iki korteksi tutanlar komplet PE olarak kabul edildi.
BULGULAR
Çalışmaya alınan hastaların %65,9'u (n=706) kız; ortalama yaş 9,5 ± 2,6 [9,0 (5,0 – 15,0)] idi. 221 (%20,6) hastada PE görülüp, erkeklerde (%27,1) kızlara (%17,3) göre daha sık olduğu saptandı ($p<0,001$). Parsiyel PE'nin sıklığı, komplet PE'ye göre yüksek olarak saptandı (Resim 1,2; $p<0,001$).
SONUÇLAR
Sağlıklı Türk çocuklarında PE sıklığının araştırıldığı ilk çalışma olan çalışmamızın ve literatürdeki diğer çalışmaların sonuçları sağlıklı çocuklarda parsiyel PE prevelansının yüksek olduğunu, bu yapıların geçici olduğunu, herhangi bir semptoma neden olmayıp normal metakarpal gelişimi etkilemediğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Komplet, Metakarpal, Parsiyel, Psödoepifiz

Resim 1



Resim 1: 1. metakarpal kemikte tek korteksi tutan parsiyel psödoepifiz (resim A; okun ucu) ve 2. metakarpal kemikte her iki korteksi tutan total psödoepifiz (resim B; okun ucu)

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-170]

Frajil X Sendromlu Olgumuzda Daha Önce Bildirilmemiş Bir Birliktelik: Santral Diyabetes İnsipidus

Gülçin Arslan, İbrahim Mert Erbaş, Hüseyin Anıl Korkmaz, Özlem Nalbantoğlu, Tarık Kırkgöz, Gülin Tabanlı, Nilüfer Uyar, Behzat Özkan

SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi

Amaç: Frajil X sendromu, FMR1 geninde üçlü nükleotid tekrarı ile ortaya çıkan, dismorfik bulgular ve zeka geriliği ile karakterize, X'e bağlı kalıtılan nadir bir genetik hastalıktır. Bu hastalıkta hipofiz fonksiyon bozukluklarının eşlik edebileceği bildirilmiş olsa da sonuçlar çelişkilidir. Deneysel çalışmalarda, FMR1 geni etkilenmiş hayvanlarda bazı beyin bölgelerinde vazopressin sentezinin azaldığı gösterilmiştir ancak literatürde Frajil X olgularında vazopressin eksikliği sonucu gelişen santral diyabetes insipidus birlikteliği tanımlanmamıştır. Burada, Frajil X sendromu ile santral diyabetes insipidus birlikteliği saptanan bir olgu sunulması amaçlanmıştır. Olgu: 4 yıldır Frajil X sendromu tanısıyla takipli 6 yaş 2 aylık erkek olgu, 5-6 aydır süregelen çok su içme (3,6 L/m2/gün) ve sık idrar çıkma şikayetleriyle başvurdu. Miadında 3500 gr sorunsuz doğum öyküsü olan olgunun ailesinde kronik hastalık öyküsü yoktu. Antropometrik ölçümlerinde ağırlığı 31 kg (2,4 SDS), boyu 121,5 cm (1,1 SDS), vücut kitle indeksi 21 kg/m2 (2,2 SDS) saptandı. Fizik muayenesinde dehidratasyon bulgusu saptanmadı; prepubertal olan olgunun sistem bakıları olağandı. Hastanın açlık kan şekeri, elektrolitleri, karaciğer, böbrek ve tiroid fonksiyon testleri, HbA1c, kortizol değerleri normal sınırlardaydı. Tam idrar tahlilinde idrar dansitesi 1003, idrar pH 5,5 saptandı. Su kısıtlama testi sonucunda santral diyabetes insipidus olarak değerlendirilen olgunun çekilen hipofiz manyetik rezonans görüntülemesinde nörohipofiz sinyali izlenmemiş olup adenohipofiz yaş ile uyumlu normal saptandı. Hastaya santral diyabetes insipidus tanısı konularak desmopressin tedavisi oral yoldan 4 mg/kg/gün dozunda başlanarak izleme alındı. Olgunun diğer ön hipofiz hormonları normal saptandı. Sonuç: Frajil X sendromlu olgularda poliüri ve polidipsi yakınmaları ile başvuru halinde santral diyabetes insipidus gelişmiş olabileceği akılda tutulmalı ve hastalar bu açıdan değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Diyabetes insipitus, Frajil X sendromu, poliüri, polidipsi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-171]

Endokrinolojik Problemi Olan Çocuklarda COVID-19 Aşılarının Erken Dönem Yan Etkilerinin Araştırılması: Tek Merkez Deneyimi

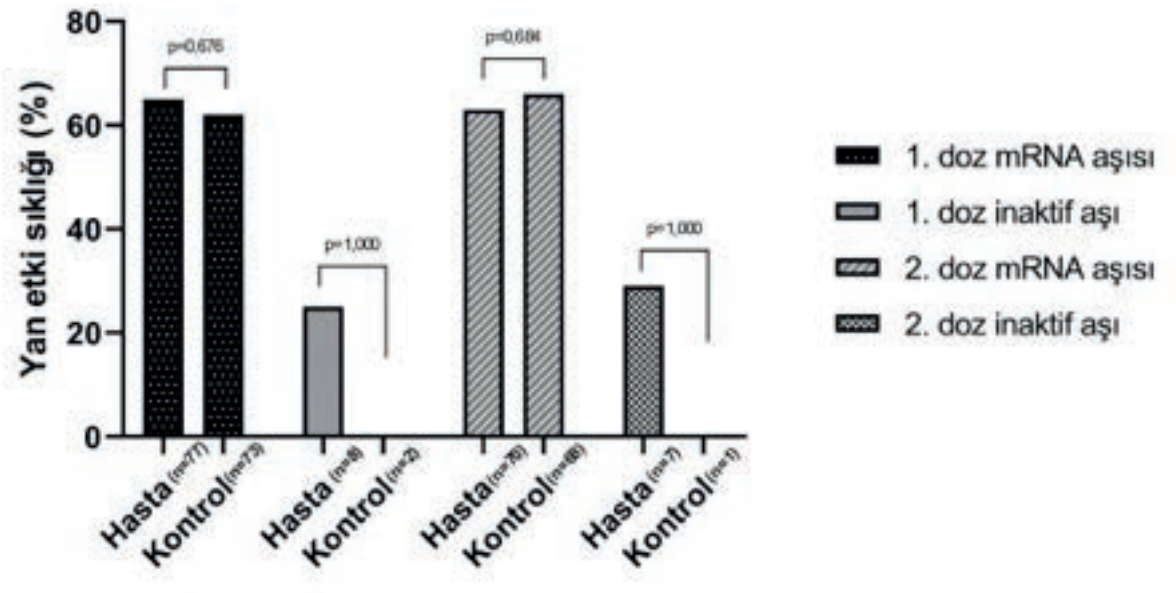
İbrahim Mert Erbaş[1], İrem Ceren Erbaş[2], Gözde Akın Kağızmanlı[1], Kübra Yüksek Acinikli[1], Özge Besci[1], Korcan Demir[1], Ece Böber[1], Nurşen Belet[2], Ayhan Abacı[1]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Hormonların sistemik işlevleri dikkate alındığında, endokrinolojik bozuklukların veya tedavide kullanılan ilaçların COVID-19 aşılarına yanıtı etkileyebileceği düşünülse de bu konuda çocuk ve adölesan yaş grubuna ait veri bulunmamaktadır. Bu çalışma ile, endokrinolojik problemi olan çocuklarda COVID-19 aşıları sonrası görülen yan etkilerin ortaya konulması amaçlanmıştır. Gereç ve Yöntemler: Bu kesitsel çalışmaya Ocak-Mayıs 2022 tarihleri arasında bölümümüze başvuran ve endokrinolojik hastalık nedeniyle en az altı aydır takip edilen 12-18 yaş grubu hastalar ile aynı yaş grubunda sağlıklı gönüllülerden COVID-19 aşısı [BNT162b2 mRNA veya inaktif aşı] yaptırmış olanlar dahil edildi. Aşı sonrası yaşadıkları yan etkiler anket formu ile değerlendirildi. Bulgular: Çalışmaya ortanca yaşları 15,5 (25-75p: 14,1–16,9) yıl olan %56,3'ü kız toplam 160 kişi dahil edildi (85 hasta, 75 sağlıklı kontrol). Endokrinolojik tanılar arasında en sık tip 1 diyabet (%41,1), obezite (%21,2) ve hipotiroidi (%17,6) mevcuttu. İlk dozda mRNA aşısı ile aşılananlarda yan etki sıklığı inaktif aşıya göre daha yüksekti (p=0,015). İlk veya ikinci doz ile yan etki sıklığı hasta ve kontrol grubunda benzerdi (sırasıyla p=0,879 ve p=0,495) (Şekil 1), en sık lokal bulgular görüldü. Herhangi bir endokrinolojik tedavi alan ve almayan olgular arasında da yan etki sıklıkları benzerdi (p>0,05). Her iki dozda sistemik bulgular arasında en sık halsizlik/yorgunluk, miyalji ve ateş görüldü ve sıklıkları kontrol grubu ile benzerdi (p>0,05). Endokrinolojik problemi olan çocuklarda ilk dozda yan etki yaşayanların %70,5'i ikinci dozda da yan etki bildirdi (p=0,851). Tip 1 diyabetli hastaların sekizi ilk, dördü ikinci dozda hiperglisemi, bir hasta ise ikinci dozda hipoglisemi yaşadı. Levotiroksin tedavisi alanların hiçbirinde ilk dozda miyalji görülmedi (p=0,034). Bunun dışında diğer yan etkilerin görülme sıklıkları endokrin hastalığı olanlarda tanıdan ve kullanılan ilaçtan bağımsız olarak her iki aşı dozunda benzerdi (p>0,05). Sonuç: Bu çalışmada, endokrinolojik problemi olan çocuk hastalarda COVID-19 aşılarının erken dönem yan etki profili sağlıklı çocuklarla benzer bulundu. Hastalığa özgü komplikasyonlar açısından hastaların bilgilendirilmesi gerektiği gösterildi.

Anahtar Kelimeler: BioNTech, CoronaVac, diabetes mellitus, koronavirüs, pandemi

Şekil 1



Hasta ve kontrol gruplarında aşılara göre yan etki sıklıklarının karşılaştırılması.

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-172]

Nörofibromatozis Tip 1 ve Turner Sendromu Birlikteliği Olan Olgu

Berna Singin, Zeynep Donbaloğlu, Ebru Barsal Çetiner, Bilge Aydın Behram, Hale Ünver Tuhan, Mesut Parlak

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Antalya

Giriş: Nörofibromatozis Tip 1 (NF-1) klinik bulguları çocukluk çağında başlayan ve pek çok sistemi etkileyen otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Birçok endokrin problem özellikle de büyüme ve pubertes orunları NF-1'e eşlik edebilmektedir. Turner sendromu (TS) X kromozomlarının birinin yokluğu veya yapısal anormalliğine bağlı gelişen bir seks kromozom anormalliğidir. Bu sendromda bir çok sistem değişik derecelerde etkilenmesine rağmen, boy kısalığı ve gonadal yetmezliğe bağlı hipogonadizm en sık karşılaşılan durumlardır. Olgu: 9 yaşında NF-1 tanısı ile takip edilen kız olgu boy kısalığı nedeni ile çocuk endokrin polikliniğine başvurdu. Miadında, sezaryen ile, 3750 gr doğduğu öğrenildi. Doğduğundan beri olan, tüm vücutta yaygın, koyu renkli lekelenmeler nedeni ile başvurulduğunda 6 yaşında NF-1 tanısı almıştı. Babasında NF-1 tanısı olduğu ve 33 yaşında intrakranial tümör nedeni ile ex olduğu öğrenildi. Fizik muayenede boy 108,9 cm (SDS: -4,07), ağırlık 20,4 kg (SDS: -2,15), vücut kitle indeksi 17,2 idi (SDS: 0,3). Kubitus valgus, yele boyun, düşük ense saç çizgisi, ayrık meme başları, vücutta yaygın cafe au lait lekeleri, aksiller ve inguinal çillenme mevcuttu. Pubertesi Tanner evre 1'di. Laboratuvar testlerinde özellik yoktu. Kromozom analizi 45X [12] / 46X, del (X) (p11.2) [18] olarak sonuçlandı. Görüntülemelerinde; ekokardiyografi ve renal ultrasonografi (usg) normaldi. Pelvik usg'de uterus boyutları 36x15,5x8,5 mm ve endometrium çizgi şeklinde, bilateral overler vizualize edilemedi. Hipofiz manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) empty sella ile uyumluydu. Beyin MRG'de hamartomatöz lezyonlar mevcuttu. Optik gliomu olması nedeni ile vinkristin ve karboplatin tedavisi aldı. Hipergonadotropik hipogonadizm tedavisi için östrojen replasmanı başlandı. Boy kısalığına yönelik olarak büyüme hormonu tedavisi açısından hasta değerlendirildi, aileye tedavi riskleri anlatıldı. Aile tedaviyi istemedi. Sonuç: NF-1'in TS ile birlikteliği nadirdir. TS ve NF-1 hastalarının endokrin problemler ve komplikasyonlar açısından yakın takip edilmesi gerekmektedir. Olgumuzu TS ve NF-1 birlikteliği olduğu için ve Turner benzeri semptomları olan her hastanın cafe au lait makülleri açısından dikkatle incelenmesi gerektiğini vurgulamak için sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Nörofibromatozis Tip 1, Turner sendromu, Cafe au lait makülleri, Optik gliom

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-173]

Prepubertal Jinekomastinin Nadir ve Tedavi Edilebilir Bir Nedeni: Büyük Hücreli Kalsifiye Sertoli Hücreli Tümör

Gözde Akın Kağızmanlı[1], Özge Besci[1], Kübra Yüksek Acinikli[1], Gül Şeker[2], Elif Yaşar[3], Yeşim Öztürk[2], Korcan Demir[1], Ece Böber[1], Ayhan Abacı[1]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenterolojisi Bilim Dalı, İzmir
[3]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Sertoli hücreli tümörler (SHT), prepubertal jinekomastinin nadir görülen nedenlerinden biridir. Bu tümörlerin %40'ı Peutz-Jeghers Sendromu (PJS) veya Carney kompleksi ile beraber bulunabilmektedir. Büyük hücreli kalsifiye Sertoli hücreli tümörler, PJS'de görülen SHT'lerin bir alt tipidir. Bu tümörlerdeki aromataz enzim ekspresyonu jinekomasti ve kemik yaşının ilerlemesine neden olabilmektedir.
Olgu: Sekiz buçuk yaşında erkek hasta her iki memede sertlik yakınması ile başvurdu. Miadında ve normal ağırlıkta doğduğu öğrenilen hastanın ebeveynleri arasında akrabalık yoktu. Büyükannesi ve teyzesi kolon kanseri olan hasta, altı aylıkken endoskopik muayene sonucunda PJS tanısı almıştı. Kilosu 1,7 SDS, boyu 3 SDS ve VKİ 0 SDS idi. Bukkal mukozada iki adet koyu pigmenter lezyon vardı. Tanner evre 2 ile uyumlu bilateral jinekomastisi mevcuttu. Testis volümleri bilateral 4 mL, pubik kıllanma Tanner evre 1 idi. Tam kan sayımı, karaciğer, böbrek ve tiroid fonksiyon testleri normal sınırlardaydı. Hormonal incelemeler sonucunda, folikül stimülan hormon 0,53 mIU/L (N: 1,3-19,3), lüteinizan hormon 0,05 mIU/L (prepubertal:<0,3), total testosteron 0,02 ng/mL (prepubertal:<=0,02), estradiol 32 pg/mL (N:<20), estron 24 pg/mL (N: 5-17), prolaktin 6,56 ng/mL (N: 3-14,7), androstenedion: <0,3 ng /mL (N: 0,6-3,1), insan koryonik gonadotropini <0,5 mIU/mL (N: <5,3) bulundu. Kemik yaşı 10,5 yaş ile uyumluydu. Yıllık büyüme hızı 9 cm/yıl olarak saptandı. Skrotal ultrasonografide en büyüğü 3 mm olan bilateral multifokal kalsifikasyonlar görüldü. Anastrozol (1 mg/gün) tedavisi başlandı. İzlemde jinekomastisi tamamen gerileyen hastanın 13 yaşındaki muayenesinde boy 178,1cm (2,3 SDS), sağ testis 15 mL, sol testis ise 12mL idi. Kemik yaşı 15 yaş ile uyumlu bulundu. Anastrozol tedavisinin kesilmesinden altı ay sonra jinekomastinin tekrarlaması üzerine ilaca yeniden başlandı. Skrotal ultrasonografide kitle gözlenmedi, kalsifikasyonların en büyük 4 mm boyutlarında olduğu görüldü.
Sonuç: Prepubertal jinekomasti ile başvuran PJS tanılı hastalar, SHT'ler açısından araştırılmalıdır. Büyük hücreli kalsifiye Sertoli hücreli tümör lehine bulgular olduğunda biyopsi gerekmeyip, tedavide jinekomastinin gerilemesi ve iskelet maturasyonunun geciktirilmesi için aromataz inhibitörleri tercih edilebilir.

Anahtar Kelimeler: anastrozol, Büyük hücreli kalsifiye Sertoli hücre tümörü, jinekomasti, Peutz-Jeghers sendromu

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-174]

Geç Başlangıçlı Hiperinsülinemik Hipoglisemi

Esma Ebru Altun[1], Murat Hakkı Yarar[2], Fatma Dursun[1], Heves Kırmızıbekmez[1]

[1]1S.B.Ü. Ümraniye Eğitim ve AraştırmaHastanesi, ÇocukEndokrinolojisi Kliniği
[2]2S.B.Ü. Ümraniye Eğitim ve AraştırmaHastanesi, Tıbbi Genetik BD

GİRİŞ: Hiperinsülinemik hipoglisemi (HH), pankreatik β hücrelerinde kan glikozundan bağımsız olarak düzensiz insülin salınımına bağlı gelişir ve tekrarlayıcı hipoglisemiye neden olur.Yenidoğan ve süt çocuklarında ısrarlı hipogliseminin en sık sebebidir.Kalıcı HH, genellikle pankreasın beta hücrelerinden insülin salgılanmasını düzenleyen genlerdeki varyasyonlardan kaynaklanır.KATP'nin SUR1 ve Kir6.2 alt birimlerini kodlayan ABCC8 ve KCNJ11 genlerindeki varyantlar kalıcı KHH'nin en sık nedenidir.Konjenital hiperinsülinemik hipoglisemi tedavisinde amaç kan glukoz seviyesini güvenli sınırlarda tutmak ve hipoglisemi ataklarını önlemektir.Konjenital hiperinsülinemik hipoglisemili olgularda moleküler genetik analiz sonuçlarına göre tedaviye yanıt ve prognoz konusunda öngörü sahibi olunabilmektedir.ABCC8 geninde daha önce tanımlanmamış heterozigot varyasyon saptanan hasta nadir bir olgu olduğu için sunulmuştur.

Olgu: İki yaşına kadar bilinen bir hastaneye yatış öyküsü olmayan erkek hasta geçirdiği febril konvulziyon ve status nedeniyle yoğun bakıma yatırılmış, yatışı sırasında hipoglisemisi fark edilmişti. Hasta 38 Wc/sile 3170 gram olarak doğmuştu. Ebeveynleri arasında akrabalık olmayan hasta kliniğimize alındığında hipoglisemileri tekrarladı. Hastadan kan şekeri 49mg/dl iken alınan insülin değeri 4mul/L, c-peptid 1,4pmol/L, beta-hidroksibutirat negatifti. Laboratuvarında başka anormallik saptanmadı. Hasta geç başlangıçlı hiperinsülinemik hipoglisemi tanısı aldı. Diazoksid tedavisi başlanarak hipoglisemileri kontrol altına alına hastanın ABCC8 geninde daha önce tanımlanmamış, heterozigot, c.2164C>T (p.Leu722Phe) varyasyonu saptandı.

Sonuç: Geç başlangıçlı hiperinsülinizm nadirdir ve neonatal/infantil vakaların aksine fenotipik prezentasyonu daha değişken olabilir.Bu çocuklarda, özellikle klinik belirtiler hafif olduğundan aralıklı hipoglisemik ataklar tanıyı zorlaştırır. Çok sayıda yeni yanlış anlamlı KATP mutasyonu için, ek klinik veya fonksiyonel test bilgisi olmadan, mutasyonun baskın mı yoksa çekinik mi olacağını ve baskınsa diazokside yanıt verip vermediğini tahmin etmek şu anda mümkün değildir. ABCC8 geni,aynı zamanda MODY, tip 2 diyabet ve gestasyonel diyabet ile ilişkili bulunmuştur.Genotipe dayalı fenotipin doğru ve zamanında tahmini, kalıcı hipoglisemiye maruz kalmayı sınırlamak ve doğuştan HH'lı bebeklerde ve çocuklarda nöbet ve kalıcı beyin hasarı riskini azaltmak için çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Diyabet, Hiperinsülinemi, MODY

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-175]

ÇOCUKLUK ÇAĞI HİPOFİZİTİNİN DEĞERLENDİRİLMESİNDE PRATİK BİR YÖNTEM: Hipofiz Sapı/Baziler Arter Oranı

Ayça Törel Ergür[1], Kübra Arslan[2], Mehmet Ali Yinanç[3]

[1]Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, Ankara
[2]Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Ankara
[3]Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji ABD, Ankara

Çocukluk çağı hipofiziti (ÇÇH) oldukça nadir gözlenen, tanımlanmasında güçlükleri olan ve çok değişik semptomatoloji gösteren bir antitedir. Özellikle pubertede hipofizde gözlenen fizyolojik bu değişiklikleri hipofizitten ayırt etmek önemlidir. Primer hipofizit, hipofiz bezinin fokal veya diffüz destrüksiyonu ile karakterizeyken sekonder hipofizit hipofize komşu lezyonlar veya sistemik hastalıklarla ortaya çıkmaktadır. Puberte başta olmak üzere çeşitli fizyolojik durumların ve birçok hastalığın hipofiz bez boyutlarını etkilediği dikkate alındığında; gerek fizyolojik büyümelerin ayırt edilmesinde; gerekse hipofiz bezinde büyümeye neden olan hastalıkların tanısının konulması son derece önemlidir. Başlangıçta bulgu vermeyen hipofizit ileride ağır tablolara yol açabilir. Bu yazıda farklı şikayetletlerle polikliniğimize başvuran ve yapılan araştırmalarda hormonal fluktuasyon gösteren, hipofiz MR'da hipofiz bezi boyutlarında artış saptanan dört adölesan olgunun tanı, ayırıcı tanı, izlemi literatür ışığında tartışılması amaçlanmıştır.

Hipofizit olgularında, hormonal anormallikler ve hipofiz bezinin boyutun büyümesinin yanı sıra önemli bir bulgu da infindibulum kalınlığındaki artıştır. Kilo fazlalığı, halsizlik, hipotiroidi ve anoreksiya gibi 'non-spesifik' özelliklerle başvuran olgularımızda etiyolojik araştırma esnasında hipofizde boyut artışı saptanan ve bu nedenle hipofizit öntanısı düşünülen birinci, üçüncü ve dördüncü olgumuzda PS/BA boyutunun normal oluşu hipofizitten ziyade pubertenin etkisini düşündürmüştür. Nitekim alınan diğer hormon değerlerinin de kısa sürede normalleşmesi bu tanıyı desteklemektedir. Benzer şekilde kilo fazlalığı ve prolaktin yüksekliği şikayetle başvuran ikinci olgumuzda ise MRG'de hipofiz boyutunun yüksek olmasının yanında PS/BA oran artışı ve tekrarlanan hormonal değerlerinde dalgalanmaların belirgin olması bizi hipofizit tanısına daha çok yaklaştırmıştır. Bu olgular vesilesi ile hipofizit şüphesi olan olgularda kontrastsız MRG'de PS/BA oranının tanıyı desteklemesinin yanında tedavi kararını vermede son derece yararlı olacağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: adölesan, Hipofizit, Hipofiz stalk/baziller arter oranı

Olgu Bilgileri ve Sagittal MR kesitinde Hipofiz Stalk/Bazillar Arter Oranı Ölçümü

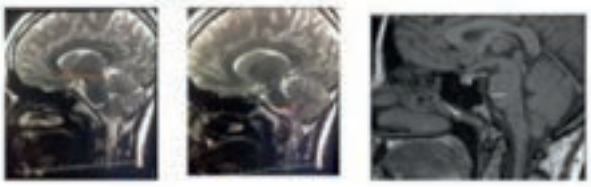
TABLO-2 Olguların antropometrik verileri

	Yaş	Ağırlık(kg)	Boy (cm)	VKİ	VKİP	Kemik yaşı	Puberte
Olgu-1	13 yaş 2 ay	57.5	161.3	22.1	76.4	13 yaş	P5
Olgu-2	14 yaş	64	164.5	23.65	83.65	14 yaş	P5
Olgu- 3	11 yaş 10 ay	105.5	172	35.49	99.8	13 yaş 6 ay	P5
Olgu-4	17 yaş	39.5	155.5	16.34	0.05	17 yaş	P5

TABLO-3 Olguların hormonal verileri

	TSH mIU/mL (0.7-6.4)	ACTH pg/mL (10-60)	LH U/L (0.4-11.7)	FSH U/L (1.54-7)	Prolaktin ng/mL (7-27)	Kortizol mcg/dL (8-21)	Estradiol ng/L (3.4-17)
Olgu-1 11.04.19	0.73	5.2	1.49	3.26	11.3	4.02	
Olgu-1 11.06.19	1.56	22.1	2.53	1.55	41.8	6.2	
Olgu-1 10.07.19					17.8	15	
Olgu-2 16.11.20	1.53				51.8		
Olgu-2 02.12.20	2.32				37.5		
Olgu-2 04.12.20	2	11.2	35.5	5.5	23.6	12.5	289
Olgu- 3 05.03.21	4.79	142			26.9	15	
Olgu- 3 Total Testosteron: 116 ng/dL							
Olgu -4 22.03.21	3.39	20.4	3.6	4.7	25.8	15.7	80

Şekil-1: Sagittal MR kesitinde PS/BA oranı ölçülmesi



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-176]

İki Olgu Nedeniyle "Kabuki-Like Turner Sendromu"

Irmak Dicle Sargın[1], Fatma Dursun[1], Yasemin Kendir Demirkol[2], Heves Kırmızıbekmez[1]

[1]Sbü İstanbul Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği
[2]Sbü İstanbul Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Genetik Kliniği

OLGU-1:Boy kısalığı ve amenore şikayetiyle başvuran 16 yaşındaki kız hastanın kilosu -2,62 SD, boyu -4,21SD, puberte Tanner evre-1,haricen kız idi. İri gözler, uzun palpebral fissurler, geniş kavisli-gür kaşlar, büyük-belirgin kulaklar, kısa kolumella, büyük-armut burun, parmaklarda fingerpad, düşük ense saç çizgisi ve 4.-5. metakarplarda kısalık mevcuttu.Akraba evliliği olmayan aileden term, 2500gr (-2,3 SD),SGA olarak doğmuştu. Biyokimyasal tetkikleri normalken FSH: 97.86IU/L LH: 20.95IU/L, Estradiol:<10pg/ml bulundu.Turner Sendromu (TS) ön tanısıyla istenen karyotip 46, X, i(X)(q10)[15]/45,X[6] mozaik TS ile uyumlu bulundu. Hafif mental geriliği olan ve fenotip olarak Kabuki Sendromunun (KS) özelliklerini taşıyan hastaya Kabuki-like Turner Sendromu tanısı kondu. OLGU-2:Kolestaz nedeniyle 26 günlükken yenidoğan servisine yatırılan, akraba evliliği olmayan anne-babadan 35.GH'nda 1950gr(-1,9SDS),SGA doğan bebekte mikrognati, belirgin burun ve kulaklar,sağ el 4.parmakta klinodaktili, geniş ve iri 5.ayak parmağı, parmaklarda fingerpad saptandı. Mikroarrayde X delesyonu saptanması üzerine yapılan karyotip incelemede 46,X,r(X)(p11.2q21.1)[27]/45,X[3] bulundu.Hasta mozaik TS tanısıyla takibe alındı. 11 aylıkken hipoglisemileri nedeniyle bakılan kan şekeri 39mg/dL iken insülin 2.5IU/L, kanda keton negatif ve glukagon testi yanıtı pozitif olan hastaya hiperinsülinizm tanısıyla diazoksit başlandı. Hasta klinik ve fenotip özellikleri nedeniyle Kabuki-like Turner Sendromu tanısı aldı. KS başlıca 2 tipe ayrılır. KS-tip2 Xp11.3 psödootozomal bölgedeki KDM6A genindeki mutasyonlar sonucu oluşur. Bebeklik döneminde geçici hiperinsülinizm, boy kısalığı, ılımlı mental retardasyon ve dismorfik fasyal bulguları vardır.Literatürde TS tanısı almış ancak fenotipik özellikleri KS ile örtüşen nadir olgular tanımlanmış olup Kabuki-like Turner Sendromu olarak isimlendirilmiştir. Mekanizma net olmamakla beraber Xp11.3 üzerinde lokalize KDM6A haployetersizliği sorumlu tutulmaktadır. Olgu-2'de de saptanan hiperinsülinizmin KDM6A haployetersizliğinin pankreas farklılaşması sırasında epigenetik değişimi bozması sonucu geliştiği öne sürülmüştür. Kabuki-like Turner Sendromlu hastaların tümünde olgularımızda tanımladığımız fasyal özellikler hakimdir. SNP-array ile bakıldığında KS'na neden olabilecek patolojik bulgu saptanmamış olup Kabuki-like Turner Sendromunun genetik alt yapısı araştırılmaya devam edilmektedir. Bu iki olgumuzu sunarak literatüre katkı sağlamak ve Kabuki like Turner Sendromuna dikkat çekmeyi amaçladık.

Anahtar Kelimeler: boy kısalığı, hiperinsülinizm, kabuki like turner sendromu, KDM6A

Olgu-1



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-177]

ÇOCUKLUK ÇAĞI POLİÜRİ - POLİDİPSİ BOZUKLUKLARINA YAKLAŞIM; Beş Olgu Nedeniyle

Ayça Törel Ergür[1], Fatma Şimşek[2], Kübra Arslan[2]

[1]Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, Ankara
[2]Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Ankara

Çocukluk çağında sodyum-su metabolizmasında (SSM) gözlenen bozukluklar çok farklı nedenlerle ortaya çıkabilmektedir. SSM bozuklukları çocuklar-da poliuri, polidipsi, oligüri, hipodipsi ile kliniğe yansımaktadır. Son yıllarda serum co-peptin düzeyleri ile ilgili yapılan çalışmalar ışığında serum co-peptin düzeyi bu tür hastalıkların yaklaşımında umut verici rol oynamaktadır. Bu yazıda; çeşitli nedenlere bağlı SSM bozukluğu olan 5 farklı olguda tanı ve tedavi yaklaşımlarının literatür eşliğinde sunulması uygun görülmüştür.

Nöbet geçirme (olgu-1), poliüri-polidipsi (olgu 2,4,5), idrar miktarında azalma (olgu-3) gibi çeşitli yakınmalarla ile Pediatrik Endokrinoloji bölümümüze başvuran 5 olgu çalışmaya dahil edildi. Tüm hastaların detaylı antropometrik incelemesi ve fizik muayeneleri yapıldıktan sonra hospitalize edilerek 24 saatlik aldığı, çıkardığı takipleri yapıldı. Serum osmolaritesi, idrar osmolaritesi hesaplandı. 24 saatlik idrar sodyum ekskresyonları hesaplandı. Hiponatremiye eşlik eden idrar Na atılımının > 150 mEq/L olması natriürezis olarak kabul edildi. Poliüri saptanan olgularda UOsm/serum OSm oranı 1.5 üzerinde olması normal olarak değerlendirildi.1.5 altında olan olgularda susuzluk testi (6saatlik) yapıldı Susuzluk sonrası ADH düzeyleri alındıktan sonra vasopresin testi uygulandı.Tüm olgularda hipofiz ve kraniyal MRI görüntülemesi yapıldı.

Olgu 1'e serebral tuz kaybı, Olgu 2 ve 4 te santral Dİ, Olgu 3'e uygunsuz ADH, Olgu 5'e psikojenik polidipsi tanıları konuldu. MR görüntülemede Olgu 1'de subdural hematom, Olgu 2'de nörohipofiz hipoplazisi ve parlak nokta kaybı, Olgu 3'de yaygın kranial ve hipofizer hemoraji, Olgu 4'de hibernoma saptandı. Olgu 5'in MR'ı ise normaldi.

Çocukluk çağı SSM bozuklukları yaşamı tehdit etmesi nedeniyle acil tanı ve tedavi gerektiren bozukluklardır. Bu sendromların ayırıcı tanısı yapılırken su kısıtlama testi ve desmopressin testlerinin yeri tartışılmaz nitelikte olmakla birlikte son araştırmalar co-peptinin değerini vurgulamaktadır. Özellikle küçük çocuklarda daha invaziv bir metod olan su kısıtlama testinin yerini alabileceğini savunan görüşler vardır. Bu olgular vesilesi ile bu çalışma poliüri-polidipsi ile başvuran çocuklarda serum copeptin düzeyinin tanı ve tedavi yaklaşımında yeri olabileceğini düşündürmüştür.

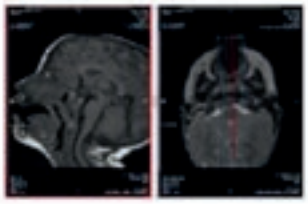
Anahtar Kelimeler: diyabetes insipitus, kranial kitle, poliüri, polidipsi, serebral tuz kaybı

Olguların Mr görüntüleri ve co-peptin algoritması

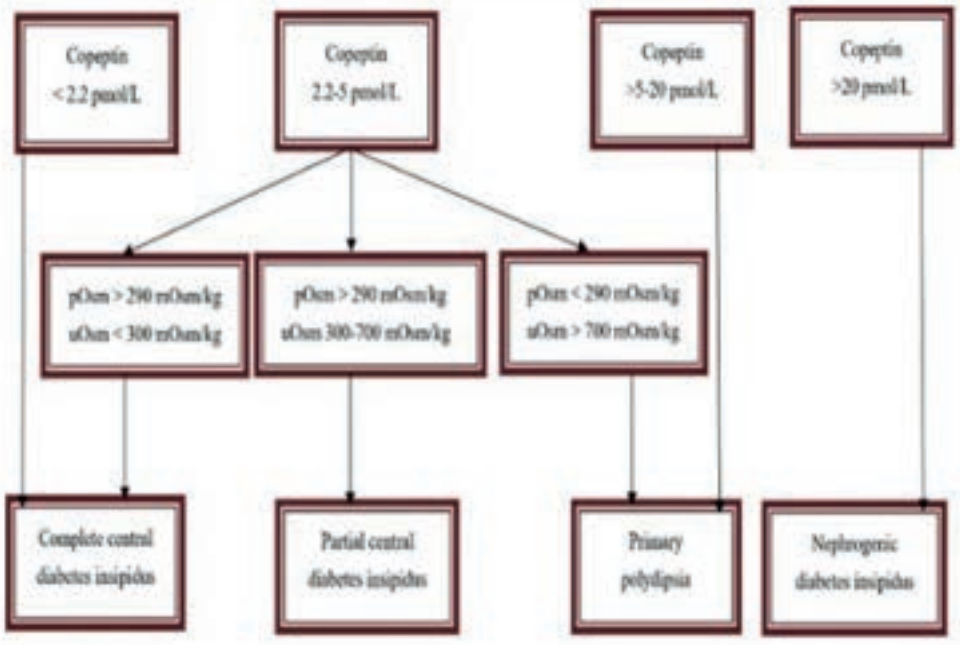
Şekil-1 (olgu-2)



Şekil-2 (olgu-4)



Şekil3. Çocukluk çağı serum copeptin düzey algoritması



olgu bilgileri

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5
Yaş	5	3	14	20 ay	6
Cinsiyet	Erkek	Kız	Erkek	Kız	Erkek
Puberte	P1	P1	P4	P1	P1
Ağırlık (kg)	25(25-50P)	11,5(3-10P)	35(<3P)	10,34(25-50P)	22.3 25-50p)
Boy (cm)	115(50-75P)	90(10-25P)	155(25-50P)	86,5(75-90P)	130 cm (90-97p)
BMI(kg/m2)	18,9(90-95P)	13,5(3-10P)	14,5(<3P)	13,77(0,59)	13.2(10-25p)
Şikayet	Nöbet geçirme	çok su içme çok idrara çıkma	idrar miktarında azalma	çok su içme çok idrara çıkma	çok su içme çok idrara çıkma
Poliüri sınırı (cc/gün)	1630	975	1890	900	1606
İdrar çıkışı (cc/gün)	2760	2000	600	2900	3600
Serum Osmolarite (mosm/L)	223	289	277	275	296.1
idrar Osmolarite (mosm/L)	703	49	350	75	415.9
Uosm/Sosm	3.15	0.16	1.26	0.27	1.4
Sususzluk sonrası Serum ADH düzeyi	-	<0.5 pmol/L	-	<0.5 pmol/L	9.36 pmol/L-
Desmopressin sonrası Uosm/Sosm (2. saat)	-	-	-	0.95	1.35
Desmopressin sonrası Uosm artışı	-	-	-	>%50	<%10
Saptanan etiyoloji	Kafa Travması	Lenfositik Histiyositoz	Kafa Travması	Hibernom	Psikojenik
Tanı	STK	SDI	UADH	SDI	PPD
Tedavi	Fludrokortizon ve Na	desmopressin	Sıvı kısıtlaması	desmopressin	kilo takibi, potasyumdan zengin beslenme,psikiyatri danışımı

Tablo-1 Olguların genel özellikleri ve biyokimyasal değerleri

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-178]

IGSF1 Novel Varyant Tespit Edilen Santral Hipotiroidi Testiküler Genişleme Olgusu

Emre Sarıkaya[1], Leyla Kara[2], Fırat Özçelik[3], Ebru Gök[2], Uğur Berber[2], Ülkü Gül Şiraz[2], Munis Dündar[3], Nihal Hatipoğlu[2]

[1]SBÜ Derince Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinolojisi Birimi
[2]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı
[3]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

GİRİŞ:
İmmünoglobulin süper aile üyesi 1 (IGSF1), *IGSF1* tarafından kodlanan bir plazma membran glikoproteinidir. Patojenik *IGSF1* varyantları, X'e bağlı IGSF1 eksikliği sendromuna (MIM #300888) neden olur. Tanımlanmış olgulardaki karakteristik özellikler arasında santal hipotiroidi, normal veya artmış testiküler genişleme ile uyumsuz gecikmiş pubertal testosteron artışı ve erişkinlikte makroorşidi bulunur. Ayrıca prolaktin eksikliği, geçici parsiyel büyüme hormonu eksikliği, dikkat eksikliği ortaya çıkabilmektedir. Nadir görülen IGSF1 eksikliği sendromunun fenotip ve genotip spektrumuna katkı yapmak için novel *IGSF1* varyantı tespit edilen olguyu burada sunuyoruz.
Olgu:
Yaşamının ilk ayından itibaren hipotiroidi tanısı ile takip edilen ve 38 hafta 2850 g doğum öyküsü olan hasta merkezimize ilk kez 6 yaş 10 aylıkken başvurdu. Ebeveynlerde akrabalık ve tiroid bozukluğu yoktu. İlk muayenesinde ağırlığı 35,7 kg (2,51 SS), boyu 124,4 cm (0,58 SS), VKİ 23,1 kg/m2 (2,8 SS) idi. Fizik muayenesinde özellik olmayan hastanın testis volümleri ikişer ml olup puberte bulguları Tanner evre 1 ile uyumluydu. Takibinde takvim yaşı 7 yıl 2 ay iken muayenede testisler dörder ml, pubarş Tanner evre 1 tespit edildi. Kemik yaşı 6,5 yaş ile uyumluydu. Levotiroksin tedavisine ara verilerek bakılan hipofizer hormon değerlendirmesinde TSH: 4,17 mU/L (0,5-4,5), sT4: 0,6 ng/dL (0,91-1,64), sT3: 3,67 pg/mL (2,5-3,9), ACTH: 36,2 pg/mL (12-65), kortizol 8,16 µg/dL, prolaktin: 0,37 µg/L (4,1-18,4), FSH: 1,53 U/L, LH < 0,3 U/L, total testosteron < 2,5 ng/dL tespit edildi. Düşük doz Synacthen uyarı testinde kortizol piki 23,1 µg/dL'di. Hipofiz MR görüntülemede hipofiz yüksekliği 4,5 mm idi. Hastada santral hipotiroidi, hipoprolaktinemi, testosteron yüksekliği olmaksızın testiküler genişleme varlığı sebebiyle IGSF1 eksikliği sendromu düşünülerek yapılan genetik değerlendirmede *IGSF1* geni (NM_001170961) ekzon 15'de muhtemel patojenik c.2869_2870del p.(Arg957Glyfs*14) novel varyant tespit edildi.
Sonuç:
TSHB, TRHR, IGSF1, TBLX1, IRS4 genlerindeki patojenik varyantlar santral hipotiroidi ile ilişkili tanımlanmış tek gen bozukluklarıdır. Santral hipotiroidi, testosteron artışı olmaksızın testiküler genişleme ve hipoprolaktinemi birlikteliği olan olgularda IGSF1 eksikliği sendromu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hipoprolaktinemi, IGSF1, Makroorşidi, Testiküler Genişleme, Santral Hipotiroidi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-179]

Klinik ve Laboratuvar Özellikleri ile Otoimmun Poliglandüler Tip 1 Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi: Olgu serisi

Ummahan Tercan, Melek Yıldız, Şükran Poyrazoğlu, Firdevs Baş, Feyza Darendeliler

İstanbul Üniveristesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrin Bilim Dalı,İstanbul

Giriş: OPS tip 1 [Otoimmün poliendokrinopati-kandidiyazis-ektodermal displazi (APECED)] nadir görülen bir hastalık olup AIRE (Autoimmune regulator, otoimmün düzenleyici) genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkabilmektedir. Klasik olarak kronik mukokutanöz kandidiyazis, primer hipoparatiroidizm ve otoimmün adrenal yetmezlikten oluşan üç başlıca bileşenden ikisinin varlığı ile tanımlanır. Eşlik eden sorunlar içerisinde; farklı zamanlarda ortaya çıkabilen otoimmun tiroidit, Graves hastalığı, tip1 diabetes mellitus, hipergonadotropik hipogonadizm, vitiligo, alopesi areata, dental enamel ve tırnak distrofisi, pernisiyöz anemi bulunmaktadır.

Amaç: OPS tip1 tanılı hastaların uzun dönem takibinde otoimmun hastalık komponentlerinin ortaya çıkış zamanı, klinik bulgular ve genetik analiz sonuçlarının değerlendirilmesidir.

Gereç-Yöntem: Kliniğimizde 2009-2022 yılları arasında OPS tip1 tanısı konulan toplam 4 hastanın retrospektif olarak, dosya kayıtları incelendi. Başvuru ve takibi sırasındaki klinik bulguları, otoimmun hastalık ortaya çıkış zamanı ve genetik analiz sonuçları kayıt altına alındı.

Bulgular: Hastaların bazı klinik ve hastalık komponentleri Tablo 1'de özetlenmiştir. Hastaların 2'si kız, 2'ü erkek olup tanı yaşları 4,1 ile 17 yaş arasında değişkenlik göstermekteydi. Ortalama takip süresi 6,6(3-9,5) yıldı. 3 aileden 2'sinde AIRE mutasyonu saptandı. Bunlarda birinde in silico analizde patojenik olarak tanımlanan otozomal dominant(OD) kalıtılan AIRE c.1020 C>G p.Cys340Trp heterozigot mutasyon, her iki kardeşte ise AIRE 3. İntronda c.464-3C>G homozigot olası patojen mutasyon mevcuttu. Her iki kardeşte hipoparatiroidi ilk 5 yaş altında ortaya çıkmış ve yıllık büyüme hızlarındaki düşme nedeniyle yapılan değerlendirmede büyüme hormon eksikliği saptanmıştı. Kız kardeşte adrenal yetmezlik gelişmemişti. Mutasyon saptanan bir diğer hasta 17 yaşında adrenal yetmezlikle başvurup seyrinde alopesi totalis ortaya çıktı. AIRE geninde mutasyon bulunmayan hastamızda ise 10 yaş üzeri saptanan hipoparatiroidi ve otoimmun hipotiroidi mevcuttu.

Sonuçlar: AIRE geninde OD veya otozomal resesif kalıtım modeli gösteren patojenik varyantlar saptanabilir. Otoimmun hastalıklar ilk 5 yaş altında oluşabileceği gibi ergenlik döneminde veya daha geç olarak ortaya çıkabilir. Aynı mutasyona sahip aile bireyleri arasında fenotip farklılıklar gözlenebilir. Bu hastaların yakından takibi ve ortaya çıkabilecek sorunların yönetimi önem taşımaktadır

Anahtar Kelimeler: otoimmun poliglandüler sendrom tip 1, AIRE, otoimmun hastalık

Tablo1: OPS tip1 vakalarının klinik özellikleri

Aile	1	1	2	3
Hasta	1	2	3	4
Cinsiyet	E	K	E	K
Başvuru yaşı (yıl)	9	14,2	17	10,8
Tanı yaşı (yıl)	4,1	3,5	17	10,8
İzlem süresi (yıl)*	8	3	6	9,5
Hipoparatiroidi tanı yaşı (yıl)	4,1	3,5	-	10,8
Primer Adrenal yetmezlik tanı yaşı (yıl)	11	-	17	-
Mukokutanöz bulgular, tanı yaşı (yıl)	Alopesi totalis Ektodermal distrofi, 7,4	Dental Enamel hipoplazi, 14	Alopesi totalis, 23,3	-
Hipotiroidi tanı yaşı (yıl)	-	-	-	10,8
Büyüme hormonu eksikliği, tanı yaşı (yıl)	11,5	12,5	-	-
Genetik analiz AIRE İn silico analiz	c.464-3 C>G homozigot olası patojen	c.464-3 C>G homozigot olası patojen	c.1020 C>G p.Cys340Trp heterozigot olası patojen	saptanmadı

**kliniğimizdeki izlem süresi*

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-180]

Cushing hastalığı tanısında inferior petrosal sinüs örnekleme işleminin nadir bir komplikasyonu: Beyin sapı enfarktı

K. Cansu Şahin[1], Meltem Buhur Pirimoğlu[1], Muhittin Bodur[2], Salih Güler[3], Çağlar Ödek[4], Erdal Eren[1], Halil Sağlam[1], Ömer F. Tarım[1]

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Bursa
[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa
[3]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Bursa
[4]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Bilateral inferior petrosal sinüs örneklemesi, Cushing hastalığı ile ektopik ACTH üreten tümör ayrımında ve Cushing hastalığı düşünülen ancak hipofiz adenomu saptanamayan veya hipofiz adenomu çapı 6 mm'den küçük olgularda hemihipofizektomi açısından lateralizasyonun tespitinde faydalı bir tanısal incelemedir.

Olgu: Bir yıldır kilo alımında ve tüylenmede artış, adet görmeye başlamama yakınmalarıyla başvurduğu dış merkezden Cushing sendromu ön tanısıyla yönlendirilen 13,5 yaşında kız hasta, bilinen bir hastalığı ve ilaç kullanımı, öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde ağırlık 1,7 SDS, boy -1,5 SDS, VKİ 2,41 SDS, KB: 135/90 mmHg, Cushingoid görünüm ve hirsutizm mevcut (FGS: 15) ve puberte evre 5'ti. Laboratuvar incelemeleri tablo 1'de belirtilen hastanın MR görüntülemesinde hipofiz glandı sol lateral kesiminde yaklaşık 3,5 mm çapında mikroadenom ile uyumlu çevre hipofiz parankimine göre daha az boyanan odak izlendi. Hipofizer adenomun lokalizasyonunun doğrulanması amacıyla CRH uyarısıyla bilateral inferior petrosal sinüs örneklemesi yapılması kararlaştırıldı ancak petrosal sinüslerde ileri derecede spazm nedeniyle petrosal sinüslere girilemedi ve işlem sonlandırıldı. İşlem sonrası baş dönmesi, kusma, çift görme yakınmaları başlayan hastanın nörolojik muayenesinde ekstremitelerde motor defisit olmaksızın sol periferik fasiyal paralizi, horizontal ve vertikal nistagmus, öğürme refleksinde kayıp ve gövde ataksisi saptandı. Görüntülemelerinde kanama bulgusu izlenmeyen hastada sol bulbopontin bileşkede akut-subakut enfarkt ile uyumlu diffüzyon kısıtlanması saptandı. İlgili bölümlerle konsülte edilerek hastanın IV hidrasyonu artırıldı, anti-ödem tedavi, aspirin ve enoksaparin başlandı. Yutma güçlüğü nedeniyle ilk iki hafta nazogastrik sondayla beslenme yapıldı. Enfarkt sonrası ilk günlerde ciddi gövde ataksisi nedeniyle ayağa kalkamayan hasta izlemde fizik tedaviyle birlikte yardımla ayağa kalkmaya ve yürümeye başladı. 20. günde destekle yürüyebilen ve oral beslenebilen hasta taburcu edildi. İzleminde ataksi ve fasiyal paralizisi oldukça hafifleyen hastanın diplopi ve öğürme refleksi kaybı devam etmektedir. Üç aylık tedavi sonrası MR incelemede enfarkt alanında geç subakut-kronik dönemle uyumlu görünüm saptanan ve MR anjiyografisi normal bulunarak antikoagülan tedavileri kesilen hasta transsfenoidal cerrahiye hazırlanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Bilateral inferior petrosal sinüs örneklemesi, Cushing hastalığı, enfarkt

Tablo 1

Bazal açlık kortizol: 22,9 µg/dL - ACTH: 32,7 ng/L
24 saatlik idrarda kortizol atılımı: 103 mcg/m2/gün
Gece yarısı serum kortizolü: 14,8 µg/dL
Düşük doz deksametazon supresyon testi kortizol: 9,8 µg/dL
TSH: 1,53 mU/L Serbest T3: 2,45 ng/L Serbest T4: 0,88 ng/dL Prolaktin: 7,68 µg/L
FSH: 0,13 IU/L LH: 0,09 IU/L Estradiol: 17 ng/L
17-OHP: 2,5 ng/mL Androstenedion: 3,8 ng/mL DHEA-S: 459,9 µg/dL Total Testosteron: 0,46 µg/L
Açlık serum glukoz: 88 mg/dL İnsülin: 16,9 mIU/L HbA1c: %5,4
Trigliserit: 125 mg/dL LDL: 56 mg/dL HDL: 50 mg/dL Kolesterol: 131 mg/dL
Yüksek doz deksametazon supresyon testinde kortizol: 1,4 µg/dL ACTH: 12 ng/L

Hastanın laboratuvar incelemeleri ve dinamik testleri

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-181]

Nadir hipertansiyon nedeni; Paraganglioma olgusu

Emel Hatun Aytaç Kaplan[1], Seyithan Özaydın[2], Zümrüt Kocabey Sütçü[1]

[1]başakşehir çam ve sakura şehir hastanesi, çocuk endokrinoloji, istanbul
[2]başakşehir çam ve sakura şehir hastanesi, çocuk cerrahisi, istanbul

Giriş: Paragangliomalar sempatik ve parasempatik sinir ağından köken alan nöroendokrin tümörlerdir. Adrenal medulla kaynaklı olanlar feokromasitoma adını alır. Hipertansiyon ve buna bağlı baş ağrısı, terleme, sıcak intoleransı sık bulgulardır. Hipertansiyon sürekli veya epizodik olabilir. Takip ve tedavisinde hipertansiyonun kontrol altında tutulması önemlidir. Kitle rezeksiyonu sırasında oluşabilecek komplikasyonlar açısından dikkatli olunmalıdır. Kalıtsal veya sporadik gen mutasyonları nöroendokrin tümörlere sebep olabilir. Burada hipertansiyon ile tanı alan ve SDHB geninde mutasyon saptanan bir paraganglioma olgusunu sunduk. Olgu: 17 yaşında kız hasta. Acil servise 3 gün önce başlayan kusma karın ağrısı ile başvurdu. Hipertansiyon saptanması üzerine tetkik edildi. Boyu 158 cm (-0,81 sds), kilosu 44 kg (-2,2 sds). Kan basıncı 160/100 mmgh idi. Ultrasonda çölyak trunkus düzeyinde sol preaortik alanda pankreası öne iten 6x5 cm boyutunda heterojen solid kitle, MR görüntülemede sürrenal glanddan sınırları net ayırt edilemeyen, nekrotik, hemorajik, solid kitle tespit edildi. Hipertansiyon ve batında kitle nedeniyle ön planda feokromasitoma düşünülerek tetkik edildi. CA 15-3, CA 19-9, CA 125, AFP, HCG, VMA, NSE değerleri normaldi. Plazma metanefrin 51,1 pg/ml(N:<90), normetanefrin 2842 pg/ml(N:<253) idi. Hastanın hipertansiyonu kontrol altına alınınca elektif koşullarda opere edildi. Kitle tam olarak rezeke edildi. Postop tansiyon takipleri medikal tedaviye gerek olmaksızın normal seyretti. Katekolaminler normal düzeye geldi. Patolojisi paraganglioma ile uyumlu olan hastanın genetik tetkikinde (tümörden ve periferik kandan bakılan) SDHB geninde heterozigot, muhtemel patojenik, c.649C>G (p.Arg217Gly) varyantı saptandı. Periferik kanda KIF1B geninde önemi belirsiz c.1966C>A heterozigot varyant tespit edildi. Multiple tümörler açısından yapılan diğer görüntülemelerde patoloji saptanmadı. Sonuç: Hipertansiyon etyolojisinde nadir de olsa paraganglioma ve feokromasitoma akılda tutulmalıdır. Genetik mutasyon tespit edilenlerde gelişebilecek malignitler açısından olgunun takibine devam edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: batında kite, hipertansiyon, paraganglioma

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-182]

Familyal Hiperkolestorelemili Türk Çocuklarında Genotip Ve Fenotip Özelliklerin Araştırılması

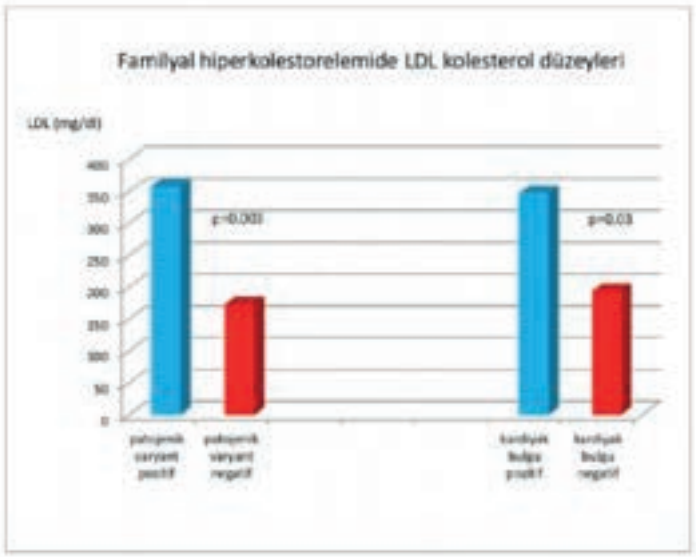
Murat Karaoğlan[1], Gülper Nacarkahya[2], Mehmet Keskin[1], Talip Kerem Marangoz[1]

[1]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji, Gaziantep
[2]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi,Tibbi Genetik Anabilim Dalı, Gaziantep

Arkaplan/Amaç: Ailesel hiperkolestorelemi otozomal dominant kalıtılan düşük dansiteli kolesterolün (LDL-K) belirgin yüksekliği ile karakterize önemli kardiyovasküler sorunlara yol açabilen çocukluk çağından başlayan birikimli bir bozukluktur. Olguların büyük çoğunluğu LDLR geninde patojenik varyanttan kaynaklanır. Bu çalışma familyal hiperkolestorlemi tanılı Türk çocuklarında genotip ve fenotip özellikleri ortaya koyan geniş bir kohort çalışmasıdır Gereç-Yöntem: Çalışma tek merkezli retrospektif bir çalışmadır.Çalışmaya familyal hiperkolestorelemi tanısı ile izlenen 111 çocuk dahil edildi. Tüm çocuklardan LDLR geninde patogenik varyant analizi Sanger dizileme yöntemi ile çalışıldı. Olgular lipid profili, kardiyak bulgular, lipid aferezinin etkinliği gibi klinik özellikler açısından değerlendirildi ve genotip ile ilişkileri araştırıldı Bulgular: Olguların 60 kız idi(%54). Ortalama tanı yaşı: 7.31±3.77 idi. Hastalar ortalama 6.31±2.41 izlem yılına sahip idi. Olguların 11'i ksantom yakınması ile başvurmuştu. Ortalama lipid profilleri aşağıdaki şekilde bulundu:Total kolesterol (TK):414.32±305.12,trigliserid:578.45±259.45mg/dl,LDL-K: 237.05±251.54mg/dl, yüksek dansiteli lipoprotein (HDL):61.42±27.75mg/dl. Hastaların 17'sine lipid aferezi uygulanmakta idi. Hastaların 18'inde(%16.2) heaptosteatoz, 22'inde(%19.8) ekokardiyografide kardiyak bulgular saptanmıştı. Hastaların 32'inde (%28.8) LDLR geninde patojenik varyant saptandı. En sık saptanan varyantlar W577R(10 hastada), p.Thr766Glnfs(beş hastada) ve D129V(dört hastada) idi. Birer hastada ise ABCG8 ve APOB varyantları saptandı. Patojenik varyant olan hastalarda ortalama TK, LDL-K daha yüksek düzeylerde idi ve bu olgularda kardiyak bulgular ise daha sık saptandı, sırasıyle ($p=0.005$, $p=0.003$, $p<0.001$). Kardiyak bulgusu bulunan hastalarda otralama TK, LDL-K daha yüksek saptandı ($p=0.02$,$p=0.003$). Patojenik varyant pozitif ve negatif hastaların tanı yaşları arasında fark saptanmadı. Lipid aferezi sonrası LDL –K -düzeyindeki ortalama azalma %62.31±13.25 iken bu oranlar TK için %62.42±4.55, trigliserid için %62.45±22.68 olarak gerçekleşmiş idi. Sonuç: Bu çalışma familyal hiperkolestorelemili Türk çocuklarında genotip fenotip özellikleri raporlayan geniş bir kohorttur. Bulgular, TK ve LDL-K düzeylerininin patojenik varyant pozitifliği ve kardiyak bulgular ile olan güçlü illişkiini ortaya koymaktadır. Ek olarak, moleküler tanının hastalığın kardiyovasküler olayları öngörmede, erken tanı, tedavi ve önlemede önemli yararlar sağlayacağını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: familyal hiperkolesterolemi, LDL, lipid aferezi, kardiyak komplikasyonlar

Familyal hiperkolestorelemide LDL kolesterol düzeyleri



XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-183]

SCNN1G geninde yeni mutasyon saptanan psödohipoaldosteronizm tip 1 olgusu

Fatma Dursun[1], Ayşe Yaşar[1], Özlem Akgün Doğan[2], Heves Kırmızıbekmez[1]

[1]SB Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[2]Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi

Amaç:
Psödohipoaldosteronizm (PHA) hiponatremi, hiperkalemi ve metabolik asidozla seyreden,renal tubül hücrelerinde aldosterona periferik yanıtsızlık sonucu oluşan tuz kaybı tablosudur. Üç tip olan PHA; tip1 ve tip3 tuz kaybettiren, tip2 tuz tutan formudur. Tip 1 PHA otozomal dominant (sporadik-renal form) ve otozomal resesif (sistemik form) olmak üzere iki tipi vardır. Sistemik form en ağır formdur. Epitelyal sodyum kanalındaki(EnaC)üç subunitten:Alfa subunit(SCNN1A),Beta subunit(SCNN1B),Gamma subunitlerin(SCNN1G) birinde fonksiyon kaybı yapan homozigot mutasyon sonucu meydana gelmektedir. Ailevi özellikteki primer psödohipoaldosteronizm tip1 olgusunun nadir görülmesi, mortalitesinin yüksek olması ve diğer tuz kaybıyla giden hastalıklarla karışabilmesi nedeniyle sunulmuştur.
Gereç-Yöntem:
Aralarında birinci derece kuzen evliliği olan ebeveynlerden, term 3500gr spontan vajinal yol ile doğan dokuz günlük kız hasta solunum sıkıntısı ve dolaşım bozukluğu sebebiyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde entübe takip edilmiş. Yatışından itibaren potasyum yüksekliği ve sodyum düşüklüğü olan hastanın değerlerinde düzelme olmayınca 40 günlükken tarafımıza yönlendirildi. Hastada kuşkulu genital yapı ve hiperpigmentasyon yoktu.Diğer sistem muayeneleri olağandı. Laboratuvar incelemede Na:120meq/L, K:6.4meq/L, diğer biyokimya değerleri normal, kan gazi pH:7.35, pCO2:32.5, HCO3:18 saptanan hasta hiponatremik dehidratasyon, adrenal yetmezlik ön tanılarıyla yatırıldı. Adrenal yetmezlik açısından yapılan tetkiklerinde kortizol:3,4ug/dL, ACTH:15pg/mL idi. Hastaya standart doz Synacten® uyarı testi yapıldı. Kortizol 60.dk:53.1 ug/dL,17-hidroksi progesteron 60.dk: 9.6 ng/mL, renin: 2381.6mıu/mL, aldosteron: 1377.9pg/ml saptandı.Bu duruma eşlik edebilecek renal anomaliler açisindan yapilan renal ultrasonografi normaldi.Mevcut klinik ve laboratuvar bulgular ile konjenital adrenal hiperplazi dışlandı. Psödohipoaldosteronizm tip1 ön tanısıyla hastadan SCNN1A, SCNN1B ve SCNN1G genleri yeni nesil dizi analizi yöntemiyle dizilendi. SCNN1G geninde daha önce tanımlanmamış ekzon 2 ve 3 de homozigot delesyon saptandı. Planlanan uygun sıvı tedavisi sonrası sodyum ve potasyum düzeyleri normal sınırlarda saptandı. Şu an 2,5 yaşında olan hastanın hiponatremi ve hiperpotasemisi oral kayexelat® ve serum sale tedavisi ile kontrol altına alındı.
Sonuç:
İnfantların biyokimyasal tetkiklerinde hiponatremi, hiperpotasemi ve metabolik asidoz saptandığında, tuz kaybı ile giden KAH yanında PHA tanısı da göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Psödohipoaldosteronizm tip 1, tuz kaybı, yenidoğan

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-184]

Silver-Russell Sendromuna Neden Olan Paternal Kökenli IGF2 Geni Varyantı Ve Tip 1 Diyabetes Mellitus Birlikteliği

Nihan Solmaz, Yasemin Kınalı Çetin, Sinem Nalçacı, Esra Döğer, M. Orhun Çamurdan

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ
Silver-Russell sendromu (SRS), genetik ve epigenetik değişimlerin neden olduğu, nadir, klinik ve genetik olarak heterojen bir sendromdur. Pre/postnatal büyüme geriliği, göreceli makrosefali, üçgen yüz ve vücut asimetrisi ile klinik tanı konulabilir. Moleküler testler, SRS hastalarının ancak %60'ında tanıyı doğrulayarak, alt grupların özel yönetimini sağlar. Vakaların %40-50' sinde, paternal 11p15.5 'deki imprinting merkezinin metilasyon kaybı; %5-10' unda ise maternal 7.kromozomun uniparental dizomisi (UPD(7)mat) görülür. Geriye kalan idiyopatik SRS' lerin küçük bir kısmı ise Upd(20)mat, upd(16)mat ve CDKN1C ve IGF2'deki mutasyonlar ile ilişkilendirilmiştir.
OLGU
8y9/12ay, kız olgu, boy kısalığı nedeniyle kliniğimize başvurdu. Öyküsünde, dış merkezde 5 yıldır hipotiroidi tanısıyla takip edildiği, 2ay önce tip1 diyabetes mellitus (DM) tanısı aldığı ve L-tiroksin ile subkutan insülin kullandığı öğrenildi. SGA doğum öyküsü olan hastanın vücut ağırlığı 18.8kg (<3p, -2.51 SDS), boyu 117.1cm (<3p, -2.46 SDS) idi. Annesi 142.7cm, babası 157.5cm, hedefi 143.6 (-3,3 SDS) idi. Fizik muayenesinde üçgen yüz, belirgin alın, düşük kulak ve ense saç çizgisi ile cubitus valgusu vardı. Pubertesi Tanner evre 3'tü. Uzama hızı düşük ve bazal IGF1 ve IGFBP3 düzeyleri -2 SDS idi. Dismorfizm nedeniyle genetik olarak değerlendirilen hastanın karyotipi 46XX, SHOX ve array analizi normaldi. Boy kısalığı panelinde IGF2 geninde c.97C>T heterozigot mutasyon saptandı. Bu mutasyon boy kısalığı dışında, paternal olduğunda SRS ile uyumluydu bu nedenle yapılan segregasyon analizinde babada da aynı mutasyon saptandı. Hastaya SRS, catch-up SGA tanılarıyla BH başlandı.
SONUÇ
Kromozom 11p15.5 üzerindeki imprinting merkezinde yerleşen ve yalnızca paternal alleden eksprese edilen IGF2 geni, vücut ve plasental büyümede önemli rol oynar. Bu genin epimutasyonlarında IGF2 ekspresyonu bozulur ve doğum öncesi-sonrası büyüme yetersizliği ile karakterize SRS görülür. Bu olguda, IGF2 geninde SRS ile ilişkisi tanımlanan bir varyant sunulmuştur. İlginç olarak şu ana kadar literatürde SRS ve metabolik hastalık birlikteliği için, erken dönemde hipoglisemi, erişkin dönemde tip 2 DM tariflenmişken, hastamız SRS-Tip1 DM birlikteliği bildirilen ilk olgudur.

Anahtar Kelimeler: Silver russel sendromu, IGF2, tip1 diyabetes mellitus

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-185]

Panhipopituitarizmin Nadir Bir Nedeni: Hipofiz Sapı Kesi Sendromu

Uğur Berber, Ebru Gök, Leyla Kara, Ülkü Gül Şıraz, Nihal Hatipoğlu

ERCİYES ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ ABD

GİRİŞ
Pituitary sap kesi sendromu (PSIS), arka hipofizin ektopisi veya yokluğu, kesintili hipofiz sapı ve ön hipofiz hipoplazisi ile tanımlanan hipofiz bezinin gelişimsel bir anomalisidir. Kraniyal manyetik rezonans (MR) ile tanı konulabilen PSIS 'nin sadece % 5'nde genetik bir sebep gösterilebilir. İzole büyüme hormonu eksikliği veya birden fazla ön hipofiz hormonu eksikliği birlikteliği görülebilir.
OLGU
İlk kez 14 yaşında boy kısalığı nedeni ile başvuran kız olgunun 1750gr doğduğu bilinen bir hastalığı olmadığı öğrenildi. Anne baba arasında akrabalık olmayan hastamızın ilk muayenesinde ağırlık 19.7kg(-9.32SDS), boy 107.2cm(-10.01SDS), boya göre ağırlık(Bga) 114%, puberte evre1 ve vücutoranları normaldi. Büyüme hormonu eksikliği ile birlikte sekonder adrenal yetmezlik ve santral hipotiroidi tespit edildi tedavileri başlandı. Tetkiklerinde prolaktin 4,84 ng/mL(3,6-12), bazal gonadotropin değerleri prepubertal sodyum 140mmol/L(135-145) idrar dansitesi1016 olarak tespit edildi. İlk hipofiz MR'da adenohipofizde hipoplazisi mevcuttu. Kemik yaşı 9-10 yaş ile uyumluydu. Takiplerinde LH-RH testi sonucu hipogonadotorpik-hipogonadizm ile uyumlu olması üzerine östrojen tedavisi eklendi.Büyüme hormonu başlandıktan sonra yıllık ortalama 8 cm uzaması mevcut olup 18 yaşındaki son muayenesinde vücut ağırlığı 29.1kg(-6.84 SDS), Boy 132.8cm(-5.16 SDS), Bga101% aksiler kıllanma yok, pubik kıllanma evre 2, meme gelişimi tanner evre 3 olarak saptandı. Multiple hipofizer hormon eksiklikleri için yapılan genetik analiz SLX4/NM_032444/EKZON 10, c.2153T>G p.(ıı718ser), missense, heterozigot, önemi bilinmeyen varyant ve SLX4/NM_032444/EKZON 2, c.4774G<T p.(val1592phe), missense, heterozigot, önemi bilinmeyen varyant olarak raporlandı. Anne ve baba herbir mutant allel için herterozigottu. Hipofiz MR'da hipofizer stalk izlenmedi, nörohipofiz parlaklığı seçilemedi ayrıca adenohipofiz hipoplazisi mevcuttu. Literatür taramasında SLX4 geninin en sık Fankoni Aplastik Anemisi ile birlikteliği olduğu için tetkikleri planlandı.
SONUÇ
Pituitary sap kesi sendromu, multiple hipofizer hormon eksikliğinin önemli bir nedenidir. Yenidoğan dönemi ve bebeklik döneminde, PSIS'nin belirti ve semptomları genellikle belirgin olmaması nedeni ile tanı gecikebilir. Literatürde PSIS'ye yol açabilecek birçok genetik neden tanımlanmıştır. Aynı zamanda Fanconi aplastik anemisine neden olduğu bilinen SLX4 geni ile ilişkili PSIS'lu vaka çok nadirdir.

Anahtar Kelimeler: Fankoni, Hipofiz sapı kesi sendromu, Panhipopütuitarizm

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-186]

Kistik fibrozis hastalarında vücut kompozisyonu değerlendirilmesi önemli midir?

Halime Nayır Büyükşahin[1], Onur Gözmen[2], İsmail Güzelkaş[1], Nagehan Emiralioğlu[1], Hanife Avcı[3], Zeynep Alev Özön[2], Deniz Doğru Ersöz[1]

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara
[3]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Kistik fibroziste (KF) beslenme durumu klinik sonuçlar ve sağ kalım ile ilişkilidir. Vücut kütle indeksi (VKİ) beslenme durumu değerlendirmesinde kolay hesaplanabilmesi nedeniyle klinik pratikte en sık kullanılan yöntemdir. Vücut kompozisyonu beslenme durum değerlendirmesinde ikinci bir yöntemdir ve VKİ normal ancak yağsız vücut kütlesi düşük KF'lilerde değerli olabilir. Bu çalışmada KF'li hastalarda BEİ yöntemli ölçümlerle vücut kompozisyonu değerlendirilerek özellikle VKİ normal KF'lilerde vücut kompozisyonunun solunum fonksiyonlarını nasıl etkilediği incelendi.
Gereç-Yöntem: Mart – Mayıs 2022 tarihleri arasında ayaktan başvuran 8-18 yaş arası 75 KF hastasının dosyalarından glukoz toleransı, kronik solunum yolu kolonizasyon durumu, akut pulmoner alevlenme sıklığı, hastaneye yatış verileri elde edildi. Vücut ağırlığı ve boy ölçüldü. Biyoelektrik impedans (BEİ) analizi, spirometre ile solunum fonksiyon testi yapıldı.
Bulgular: FEV1 z skoru yılda birden fazla pulmoner alevlenme geçirenlerde, son 1 yılda hastaneye yatanlarda ve kronik solunum yolu kolonizasyonu olanlarda diğer KF'li hastalardan istatistiksel anlamlı şekilde düşüktü (sırasıyla $p<0,001$, $p<0,001$, $p=0,002$). FEV1 z skoru ile VKİ z skoru ve yağsız kitle indeksi (YKİ) z skoru arasında istatistiksel anlamlı ve orta kuvvette bir ilişki saptandı (sırasıyla rs:0,45, $p<0,001$, rs:0,53, $p<0,001$). YKİ< -1 SDS olan bireylerin %42'sinde VKİ normaldi (-1SDS<VKİ SDS<+1SDS). Kronik solunum yolu kolonizasyonu ve pulmoner alevlenme nedenli hastaneye yatış açısından düzeltildiğinde YKİ z skorunda 1 standart sapmalık artışın FEV1 z skorunda 0,37 standart sapmalık bir artışa neden olduğu görüldü ($p=0,001$).
Sonuç: YKİ düşük bireyler VKİ ile saptanamadığından ve YKİ z skoru pulmoner fonksiyonlarla ilişkili olduğundan biyoelektrik impedans ile vücut kompozisyonu değerlendirilmesi hem beslenme durum hem de pulmoner fonksiyonlar açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, Vücut kompozisyonu, Yağsız kütle indeksi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-187]

ABCC8 Geninde Novel Varyant Saptanan Konjenital Hiperinsülinemik Hipoglisemi Olgusu

Gözde Gürpınar, Fatih Kilci, Esra Koçyiğit, Filiz Mine Çizmecioğlu Jones

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Giriş: Pankreas β hücrelerinden insülin sekresyonunun düzenlenmesinde rol alan genlerdeki mutasyonlar konjenital hiperinsülinizmin genetik temelini oluşturur ve 1/25.000-50.000 sıklıkta görülür. KATP kanalının iki major proteini olan SUR1 ve Kir6.2'yi kodlayan ABCC8 ve KCNJ11 genlerindeki mutasyonlar kalıcı konjenital hiperinsülinemik hipoglisseminin (KHH) en sık nedenleridir. Dominant inaktive edici ABCC8 mutasyonlarının resesif mutasyonlardan ayrıldığı nokta diazoksite cevap vermesidir. Burada ABCC8 geninde heterozigot novel varyant saptanan, diazoksit ve hidroklorotiyazidin sinerjistik etkisinden faydalanılan olgu sunulmuştur.

Olgu: Aralarında uzaktan akrabalık olan sağlıklı ebeveynlerin 3. çocuğu, 36. gestasyon haftasında 3800 gr olarak doğan erkek bebek solunum sıkıntısı ile yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatarken inatçı hipoglisemileri nedeniyle 2 aylıkken değerlendirildi. Ağırlık 6300 gr (-0,11 SDS), boy 57,5 cm (-1,41 SDS), baş çevresi 39 cm (-1,29 SDS), sistem muayeneleri doğal, dismorfik görünümü yoktu. Hipoglisemi sırasında alınan kritik kan örneğinde plazma glukoz 36 mg/dL iken keton negatif; serum insülin 12,6 mIU/L, c-peptid 3,54 ng/mL, kortizol 18 ug/dL, büyüme hormonu 21,5 ug/L saptandı. Glukagona pozitif glukoz yanıtı olan hastada glukoz infüzyon hızı 15 mg/kg/dk 'ya çıkıldı. KHH tanısı ile diazoksit 5 mg/kg/g 2 dozda başlandı, ısrarlı hipoglisemiler nedeniyle 10 mg/kg/gün'e kadar çıkıldı. Skrotal ödem gelişmesi üzerine yapılan Ekokardiyografisi normal saptandı. Tedaviye hidroklorotiazid eklendi, normoglisemi sağlanırken skrotal ödem düzeldi. İzlemde hipertrikozu olan hastanın diazoksiti uygun dozda almadığında hafif orta hipoglisemileri tekrarladı. Ancak uygun dozda diazoksit tedavisi alırken hipoglisemisi olmayan hastanın izleminde 8. ayında hidroklorotiyazid tedavisi kesildi. Olguda ABCC8 geninde novel heterozigot, olası patojenik varyant (c.4532T>C,p.Ile1511Thr) saptandı. Segregasyon analizi devam etmektedir. Nöromotor gelişimi normal, 11 aylık olgu 7,5 mg/kg/gün diazoksit tedavisiyle normoglisemik seyretmektedir.

Sonuç: Hastamızda heterozigot dominant kalıtım paterniyle uyumlu inaktive edici mutasyonun kalıcı KHH'ye neden olduğu düşünülmüştür. Moleküler genetik testlerin ulaşılabilir olması hipoglisemilerin kesin tanısının konulması ve aileye genetik danışmanlık verilmesi açısından değerlidir. Ayrıca tedavi yaklaşımında önemi olup diazoksite yanıtlı olgularda sıvı retansiyonu açısından hidroklorotiyazid eklenmesi hiperinsülinemiye karşı da sinerjistik etki göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: ABCC8, hipoglisemi, hidroklorotiyazid

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-188]

Berardinelli Seip Konjenital Lipodistrofili Olgu

Aysel Yıldız Boyraz[1], Semiha Bekfilavioğlu[1], Emine Ayça Cimbek[1], Ayberk Türkyılmaz[2], Gülay Karagüzel[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi B.D
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik A.D

Giriş: Berardinelli Seip Konjenital Lipodistrofi (BSCL) lipoatrofi ile karakterize ve BSCL2 genindeki mutasyona bağlı otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. İnsülin direnci ve diyabet, hipertrigliseridemi, alkolik olmayan yağlı karaciğer hastalığı, gonadotropik eksen işlev bozukluğu gibi endokrin ve metabolik komplikasyonlara yol açar. Burada BSCL tip 2 tanısı alan olgu sunulmuştur. Olgu: Kilo alamama şikayetiyle genel pediatri polikliniğine başvuran 5 aylık kız hasta hipertrigliseridemi nedeniyle konsülte edildi. Öyküsünden doğumdan itibaren iştahı iyi olmasına rağmen kilo alamadığı, anne ve baba arasında akrabalık olduğu, miadında, 2050 gr olarak doğduğu öğrenildi. Fizik muayenede; ağırlığı 5 kg (<3. p) ağırlık SDS -2.5, boyu 65 cm (60. p), boy SDS 0.27 idi. Fasiyal dismorfi, üçgen yüz, antevert ve büyük kulaklar, mikrognati, cilt altı yağ dokusunda belirgin azalma dikkat çekmekteydi. Hemogram, karaciğer-böbrek fonksiyon testleri ile tiroid fonksiyon testi normal, trigliserit 3795 mg/dl ve leptin düzeyi <0.7 ng/ml idi. Hidrasyon ve yağdan fakir diyet ile trigliserit düzeyinde 267 mg/dl' e kadar azalma görüldü. İzlemde hiperglisemisi ve hiperinsülinemisi olmayan hastanın karaciğer fonsiyon testlerinde bozulma ve batın ultrasonunda hepatosplenomegali saptandı. Tüm Ekzom Dizileme yöntemiyle BSCL2 geninde homozigot mutasyon gösterildi. EKO' da sekundum atrial septal defekt izlendi. Hastanın klinik izlemine devam edilmektedir. Sonuç: Lipodistrofi sendromları ciddi metabolik komplikasyonlarla ilişkili, oldukça nadir bozukluklardır. Özellikle belirgin cilt altı yağ dokusu kaybı olan hipertrigliseridemi saptanan düşük kilolu olgularda Jeneralize Konjenital Lipodistrofi sendromları akla gelmeli, olguların erken tanı ile metabolik ve büyüme ilişkili faydalı etkileriyle metreleptin tedavisi yönünden değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Hipertrigliseridemi, Konjenital Lipodistrofi, Lipoatrofi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-189]

Yenidoğanın Hiperinsülinemik Hipoglisemisi İle İlişkili Nadir Bir Durum: İnsülin Reseptör Heterozigot Mutasyonu

Ganimet Öner[1], Esra Döğer[1], Yasemin Kınalı Çetin[1], Canan Türkyılmaz[2], Gülsüm Kayhan[3], Mahmut Orhun Çamurdan[1], Aysun Bideci[1]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, Ankara
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yenidoğan BD, Ankara
[3]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik ABD, Ankara

Giriş: İnsülin reseptör (INSR) genindeki mutasyonlar değişik derecelerde insülin direnci ve hiperglisemi ile ilişkilidir. Hiperinsülinemik hipoglisemiye yol açan otozomal dominant heterozigot INSR mutasyonları genellikle yetişkinlerde ve çocuklarda tanımlanmıştır. Yenidoğan döneminde ise oldukça sınırlı sayıda vaka bildirilmiştir. **Olgu:** Bir günlük kız hasta, yaşamının 1.saatinde hipoglisemi (kapiller kan şekeri: 22 mg/dL) saptanması üzerine tarafımıza danışıldı. Özgeçmişinde; annenin gebeliğin 20. haftasında COVİD enfeksiyonu geçirdiği ve 22.haftadan itibaren hastanın fetal ultrasonografisinde gelişim geriliği olduğu öğrenildi. 38 hafta, 2465 gr doğan hastaya desatüre olması nedeniyle entübe edilip sürfaktan tedavisi verilmişti. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde solunum desteği ve antibiyotik tedavisi alarak izlenen hastanın hipoglisemisi nedeniyle mayisindeki glukoz infüzyon hızı 12 mg/kg/dk'ya kadar çıkartıldı. 24.saatinde hipoglisemisinin tekrar görülmesi üzerine alınan kanlarında kan şekeri: 41 mg/dL, keton: 0,4 mmol/L, insülin: 13,6 µIU/mL, c peptit: 7,3 ng/mL, kan gazı: asidoz yok, kortizol ve büyüme hormonu cevapları yeterli olarak görüldü. Sonuçlar hiperinsülinemik hipoglisemi ile uyumluydu. Hastaya diazoksit (5 mg/kg/gün) ve hidroklorotiyazid (2 mg/kg/gün) başlandı. Hastanın hipoglisemilerinin devam etmesi üzerine diazoksit dozu arttırıldı (17,5 mg/kg/gün). Enteral beslenmesinin arttırılmasıyla dekstroz içerikli mayisi kademeli azaltılarak 7.gününde tamamen kesildi. Tam enteral beslenen ve kan şekeri izlemi normoglisemik seyreden hasta 35.gününde taburcu edildi. Sonraki takip sırasında diazoksit dozu yavaş yavaş azaltıldı (Mevcut son dozu: 5 mg/kg/gün). Hastanın yapılan tüm ekzom dizileme analizinde INSR geninde, heterozigot c.885C>A(p.Asn295Lys) varyantı (missense mutasyon) saptandı. Ebeveyn analizinde annede de aynı varyant bulundu. Annenin beden kitle indeksi normaldi, hipoglisemi semptomu yoktu. Hafif hirsutizm dışında başka insülin direnci bulgusu yoktu. **Sonuç:** INSR genindeki homozigot veya birleşik heterozigot mutasyonlarının yenidoğanda hiperglisemi ve hipoglisemi ataklarına neden olduğu bildirilmiştir. Heterozigot mutasyonla ilişkili yenidoğanın hiperinsülinemik hipoglisemisi ise oldukça nadir görülmektedir. Bu olgu örneğiyle daha çok erişkinlerde insülin direnci ve diyabetes mellitus olarak karşımıza çıkan heterozigot mutasyonunun aslında geniş bir fenotipe sahip olabileceği ve bu hastaların genetik analizinin ve uzun süreli takibinin önemi vurgulanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: hiperinsülinemik hipoglisemi, insülin reseptörü, yenidoğan

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-190]

Pediyatrik bir hastada Nekrobiyozis Lipoidika

Ufuk Özkaya[1], Fatma Kutsal[2], Elif İzci Güllü[1], Cem Mete[1], Gizem Özcan[1], Gülden Yıldırım[1], Leyla Akın[1], Hasan Murat Aydın[1]

[1]19 Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Samsun
[2]19 Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Bilim Dalı, Samsun

Nekrobiyozis lipoidika (NL), genellikle ekstremitelerin alt kısımında görülen nadir bir kronik granülomatöz dermatittir [1,2]. Nekrobiyozis lipoidikanın tüm yaş gruplarında diyabetik hastalardaki prevalansı %0.3–1.2'dir; daha çok tip 1 diyabetli hastalarda görülür [1,2]. Etiyoloji de diyabetik hastalarda görülen mikroanjiyopatik damar değişikliklerinin kollajen dejenerasyonuna yol açtığı ve ardından dermal inflamasyon gelişimine katkıda bulunabileceği varsayılmaktadır[4]. Hastalığın ortalama başlangıç yaşı 20-30 yaş arasıdır ve kadınlar daha sık etkilenir[1,2]. Tip 1 diyabetli pediatrik hastalarda ise NL daha da nadirdir ve bu popülasyondaki prevalansı %0.06 olarak tahmin edilmektedir[3]. NL'nin en sık görülen komplikasyonu ülserasyondur; minör travmalardan sonra bile %35'e varan oranda ülserasyon gelişebilmektedir. Nadiren, NL lezyonları içinde skuamöz hücreli karsinom (SCC) geliştiği bildirilmiştir[4,5]. Çocuklarda bildirilen az sayıda nekrobiyozis lipoidika vakası vardır.

Sekiz yıl önce tip 1 diabetes mellitus tanısı almış 17 yaşında bir kız olgunun alınan anamnezinde insülinlerini düzenli yapmadığı, kontrollerine düzenli gitmediği ve kan şekeri regülasyonunun bozuk olduğu öğrenildi. Hastanın HbA1c düzeyi % 8,5 (4,0-6,0) saptandı. Fizik muayenesinde her iki bacak önyüzünde eritematöz nodüler döküntü dikkati çekti. Nekrobiyozis lipoidika şüphesi ile deri biyopsisi yapıldı (alt ekstremiteler). Pretibial lezyonların patolojisi nekrobiyozis lipoidika olarak raporlandı.

Tip 1 diyabetli çocuklarda özellikle alt ekstremitelerde yavaş büyüyen yama tarzı eritemli plaklar görüldüğünde, nekrobiyozis lipoidika ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Böylece bu hastaların ileride gelişebilecek nefropati ve retinopati gibi diğer önemli diyabetik mikroanjiyopatik komplikasyonlardan ve ayrıca skuamöz hücreli karsinom gibi malign dönüşümlerden korunmasına yardımcı olabiliriz.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, granülamotöz dermatit, nekrobiyozis lipoidika, tip 1diyabet

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-191]

İdiyopatik santral diyabetes insipitus tanısıyla izlenirken görme kaybı ile başvuran bir olgu

Özgecan Demirbaş[1], Hilal Susam Şen[2], Ahsen Başaran[3]

[1]Afyonkarahisar Devlet Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Afyon
[2]Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Onkolojisi, Afyon
[3]Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Afyon

Giriş: Santral diyabetes insipitus antidiüretik hormonun eksikliğinden kaynaklanan ve nadir görülen bir su metabolizması bozukluğudur.Burada idiyopatik DI tanısı ile izleminin 4. yılında germinom tanısı almış bir olgu sunulacaktır.**Olgu:** On bir yaşında erkek olgu son bir haftadır gelişen görme kaybı ile acil servise başvurmuş.Son bir haftadır kitap okuyamıyor son iki gündür merdiven inemiyormuş.Öz geçmişinde akraba olmayan anne babadan ilk çocuk olarak 3800 gram term doğduğu ve 7 yaşında başlayan çok su içme, sık idrar yapma ve gece yatağını ıslatma şikayeti ile başvurup santral DI tanısı aldığı öğrenildi. O tarihte beyin manyetik rezonans (MR) incelemesi normal saptanarak idiopatik santral DI tanısı ile desmopressin başlanmış.Dış merkezde değerlendirilen olgunun nörolojik muayenesinde bilateral dış alanı göremediği tespit edilmiş.Laboratuvar incelemesinde TSH:0,038 IU/ml, st4:0,9 ng/dl, ACTH: 13 pg/ml, kortizol: 6,9 mcg/dl, Acth uyarı testi kortizol 0. dk, 30.dk, 60. Dk sırasıyla; 13,6, 29 ve 30 mcg/dl, prolaktin: 17 LH:0mlu/ml, total testosteron: 7 ng/dl, ıgf-1:24 ng/ml saptanmış.Kranial MR: Hipofiz sol yarısından başlayan sellar suprasellar bölgeyi dolduran ve intrakranial uzanımı olan 35*40 mm boyutunda heterojen kontrastlanma gösteren kiazmayı infiltre eden kitlesel lezyon olarak raporlanmış. Kitlenin eksizyonel biyopsi sonucu disgerminom olarak raporlanması üzerine kemoterapi almak üzere merkezimize olgu yönlendirildi. Olgunun göz muayenesi total skotom tespit edildi.Bleomisin, sisplatin ve etoposid tedavisi başlanan olgunun 1. ay kontoründe MR incelemesinde kitlede tamamen gerileme saptandı. Sol gözde total skotomu devam eden olgunun sağ gözde görmesi düzeldi. Başlangıca göre desmopressin ihtiyacında azalma oldu. **Sonuç:** Çalışmalarda idiyopatik santral DI sıklığı %30-50 olarak bildirilmektedir. Bir çalışmada %54 idiyapatik DI tanısı alan olguların %96'sının izleminde altta yatan nedenin saptanabildiği görülmüştür.Germinom santral DI tanısı olan olguların %3-67'sinde etyolojik neden olabilmektedir. Olguların %64' ünde tanıda gecikme olabildiği bu nedenle hipofiz MR'da kitle görünmeyen ve hipofiz sapında kalınlaşma gözlenen olgularda ilk 2 yıl 6 ayda bir görüntüleme tekrarı önerilmektedir.Bu olgu idiyopatik DI olgularda kraniyal görüntülemenin aralıklarla tekrar edilmesinin önemini hatırlatmıştır.

Anahtar Kelimeler: Germinom, Santral diyabetes insipitus, skotom

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[PP-192]

Boy Kısalığı İle Başvuran Tartışmalı Bir Mikroduplikasyon Sendromu Olgusu

Sare Betül Kaygusuz[1], Mustafa Gökoğlu[2]

[1]Kahramanmaraş Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet BD, Kahramanmaraş
[2]Kahramanmaraş Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik BD, Kahramanmaraş

Giriş

Karşılaştırmalı genomik hibridizasyon (CGH) çalışmaları, mental retardasyon ve konjenital anomalilerde genetik etyolojiyi belirlemeye yönelik yaklaşımı önemli ölçüde değiştirmiştir. Tarafımıza otoimmün poliglanduler sendrom ön tanısı ile başvuran ve Xp22.31'in mikroduplikasyonunu saptanan olgu, klinik spektrumu tanımlama ve bu hastalarda endokrin değerlendirmenin irdelenmesi amaçlı sunulmuştur.

Vaka

5 yaş 9 aylık erkek hasta tarafımıza immün yetmezlik, mukokutanöz kandidiyaz ve büyüme gelişme geriliği nedeni ile başvurdu. Polihidramnioszis nedenli 35.gh' da 2100 gram olarak doğan hasta neonatal dönemde duodenal atrezi, 2 yaşında veziko-üreteral darlık nedenli opere olmuştu. Başvuruda ağırlığı:13,25 kg (SDS: -3,47), boyu:95,3 cm (SDS: -4,15) idi. Tırnaklarda onikomikozis, ciltte epidermolisis bülloza ile uyumlu lezyonları mevcuttu. Nistagmus, fotofobi, sinorfisis, düz ince dudak, uzun filtrum, hipertelorizmi gözlenmekte idi. Elleri küçük idi ve pes planusu mevcuttu. Gelişimsel pediatri değerlendirmesinde dil ve ince motor alanlarında gelişimsel gerilik saptandı. Hastanın tetkiklerinde rutin biyokimya tahlilleri normal sınırlarda idi. Anemi ve hipotiroidisi saptanan hastanın replasman tedavileri başlandı. ACTH, kortizol, parathormon ve prolaktin değerleri normal sınırlarda saptandı. IGF 1: 55.4 ng/mL (-1.98 SDS), IGFBP-3: 2.55 mcg/mL (-0.65 SDS) idi. Kemik yaşı 3 yaş ile uyumluydu. Hastanın dış merkezde yapılan AIRE tüm gen dizi analizi ve tüm ekzom dizileme analizi normal olarak sonuçlanmıştı. Yapılan CGH-array analizinde Xp22.31 bölgesinde 1.55 Mb delesyon saptandı.

Sonuç

Literatürede Xp mikroduplikasyonları, familyal vakalarda asemptomatik bireylerin de olması ile ilk zamanlar bening değişimler olarak tanımlanmıştır. Günümüzde artan vaka sayısı ile mikroduplikasyonun fenotipe yansımasının, değişken ekspresyon, azalmış penetrasyon ve X inaktivasyonu gibi çeşitli genetik mekanizmalardan etkilenebildiği düşünülmektedir. Xp mikroduplikasyonu son dönemde mental gerilik, fasyal dismorfizm ve renal anomaliler başta olmak üzere çeşitli anomalilerle ilişkilendirilmiştir. Günümüzde duodenal atrezi, epidermolisis ve immün yetmezlikle başvuran olgu tanımlanmamıştır. Xp22.31 duplikasyonlarının patojenitesi tartışma konusu olmaya devam etmektedir, kliniğin ve duplike olan gen fonksiyonlarının aydınlatılması için detaylı vaka tanımlamaları ve fonksiyonel çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Xp mikroduplikasyon, epidermolisis bullosa, boy kısalığı, immun yetmezlik, duodenal atrezi

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ

XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU

26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

DİYABET EKİBİ POSTER BİLDİRİLER

[DPP-001]

Tip 1 Diyabetli Adolesanlarda Diyabet İzlem ve Yönetimine Covid-19 Pandemisinin Etkileri

Fatma Nur Genç, Nurdan Yıldırım, İlknur Kızılkaya, Semra Çetinkaya

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Sağlık Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Giriş: Tip 1 diyabet (T1DM) adolesanların başlıca kronik hastalıkları arasındadır. Tüm dünyayı etkileyen Covid-19 pandemisinde alınan zorunlu önlemler, T1DM olgularında izlemi ve yaşam tarzını etkilemiştir. Bu dönemde, sosyal izolasyonun; insülin, beslenme, egzersiz, uyku, kişisel bakım ve kaygı düzeyleri üzerine etkileri ve teletıp hizmetleri ile ilgili pek çok çalışma yapılmıştır. Çalışmamızda izlemimizdeki T1DM'li adolesanlarda Covid-19 pandemisinin diyabet izlem ve yönetim üzerine etkilerinin değerlendirilmesini ve pek çok çalışma parametresini bir arada değerlendirmeyi amaçladık.

Materyal-Metod: Çalışmaya 10-24 yaş aralığında >=3 yıllık T1DM'li olgular dahil edildi. Olguların sosyodemografik özellikleri, tanı, tedavi, izlem, metabolik kontrol parametreleri dosya bilgilerinden alındı. Covid dönemi 15.03.2020-15.03.2021 olarak alındı. Covid döneminde diyabet yönetimi ile ilgili durum değerlendirmesi için insülin, beslenme, egzersiz, uyku, kişisel bakım ve kaygı düzeyleri, teletıp hizmetleri açısından oluşturulan anket rutin poliklinik kontrolleri sırasında hasta ve ailelerine doldurtuldu.

Bulgular: Çalışmaya 50 olgu (25'i kız) dahil oldu. Olguların diyabet süreleri 3,34±7,8 (3-14) yıl idi. Anket sonuçlarından, pandemi döneminde olguların; yıllık kontrol sıklıklarının %33 azaldığı, %14'ünün Covid19 enfeksiyonu geçirdiği, Covid-19 geçirenlerin %38'inde kan şekeri regülasyonu&hipoglisemi nedeniyle hastaneye yatış gerektiği, ek mortalite&morbidite gelişmediği, 14'ünün teletıp hizmeti aldığı, %30'unda kan şekeri ölçüm sıklığının değiştiği, %6'sında insülin dozu atlandığı, yaklaşık %30'unda ek doz yapma sıklığının ve insülin uygulama saatlerinin değiştiği, %50'sinde insülin uygulama ve kan şekeri izleminin bozulduğu, %16'sında sensör kullanımının bırakıldığı, %17'sinde pompa tedavisine ara verildiği, %34'ünde beslenme uyumunun azaldığı, %38'inde öğün atlandığı, %24'ünde hazır gıda tüketiminin arttığı, %48'inde egzersizin azaldığı, %48'inde uyku düzeninin değiştiği, %32'sinde özbakım değişikliği olduğu, %50'sinde kaygı bozukluğu geliştiği saptandı.

Sonuç: Covid döneminde T1DM'lu adolesanların yaklaşık yarısında kaygı, egzersiz ve uyku düzeninin bozulduğu; üçte birinde öğün, ek doz, öz bakım değişikliği olduğu, kontrole gelmediği, teknoloji kullanımını bıraktığı; olguların dörtte birinde hazır gıda tüketiminin arttığı tespit edildi. T1DM'li adolesanların Covid-19 pandemisi gibi, oldukça sıradışı durumlarla baş etme becerilerinin arttırılması gerektiği sonucuna varıldı.

Anahtar Kelimeler: Tip 1 Diyabet, Covid-19, Adolesan Sağlığı

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DPP-002]

Tip 1 Diyabetli Çocuğu Olan Ailelerin Covid-19 Aşısıyla İlgili Düşünce Ve Tutumlarının Değerlendirilmesi

İlknur Kızılkaya, Şenay Savaş Erdeve

Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

Giriş: İlk olarak Çin Halk Cumhuriyet'inde ortaya çıkan, Covid-19 pandemisi, bulaşıcı bir hastalıktır. Covid-19 aşısının yeni bir aşı olması, daha önce çocuklara uygulanmamış olması nedeniyle uygulanmasında bazı zorluklar yaşanmıştır. Bu çalışmada Tip 1 diyabetli çocuğu olan ailelerin Covid-19 aşısıyla ilgili düşünce ve tutumlarının değerlendirilmesi amaçlandı. Materyal-Metod: Çalışmaya 12-18 yaş arasında, Covid-19 aşısı tanımlanmış Tip 1 diyabetli çocukların aileleri dahil edildi. Tip 1 diyabetli çocukların ailelelerine 01.01.2022-01.06.2022 tarihleri arasında Covid-19 aşısı ile ilgili düşüncelerini ve kaygılarını saptamak amacıyla anket uygulandı. Bulgular: Çalışmada 85 Tip 1 diyabetli olgunun (44 erkek, 41 kız) ebeveynlerine anket uygulandı. Olguların yaşları 15,14±1,73 ve diyabet süreleri 5,07±3,87 (1-16) yıldı. Son 1 yılda kontrole gelme sayıları 4,35±2,05 (1-10) idi. Annelerin %62,4'ü ilköğretim, %24,7'si lise, %11,8'i üniversite mezunu, babaların %50,6'sı ilköğretim, %23,5'i lise, %25,9'u üniversite mezunuydu. Ailelerin %44,7'si asgari ücretle geçimini sağlıyordu. Diyabetli çocukların 15'i (%17,6) anket uygulanmadan önce Covid-19 enfeksiyonu geçirmişti (%20'si semptomsuz, %66,7'si hafif semptomlarla, %13,3'ü ağır semptomlarla). Covid-19 enfeksiyonu sırasında %53,3'ünün kan şekerleri yüksek seyretmiş, %46,7'sinin kan şekerlerinde değişiklik olmamıştı. Covid-19 aşısı ile ilgili anket sorularına verilen yanıtlarda ailelerin %40'nın aşı hakkında danışmanlık aldığı (%79,4'ünün doktordan, %17,6'sının diyabet eğitim hemşiresinden, %1,2'sinin diğer ailelerden) belirlendi. Diyabetli çocukların %88,2'sinin anne ve babası aşı olmuş, ailelerin %82,4'ü aşının koruyucu olduğunu düşünüyor ve %64,7'si çocuğuna aşı yaptırmıştı. Ailelerin %41,2'sinin aşı hakkında kaygıları olduğu, kaygıların sebebi olarak %67,6'sının aşı etkisinden emin olmadığı, %32,4'ünün aşının ileride başka sağlık problemlerine neden olacağını düşündüğü belirlendi. Aşı yaptırmayan 10 (%11,8) ailenin %50'sinin aşıyı güvenilir bulmadığı, %26'sının kararsız kaldığı, %10'nun çocuğunun istemediği, %6,7'sinin çocuğun yaşından dolayı kaygı duyduğu, %6,7'sinin çocuğunun daha önce covid geçirdiği saptandı. Sonuç: Tip 1 diyabetli çocuğu olan ailelerin kararsızlık yaşamalarına karşın %64,7'lik bir kesiminin Covid-19 aşısını çocuklarına yaptırdıkları belirlendi. Çalışmamızda Covid-19 aşısı hakkında danışmanlık alım oranı %40 saptandığından, kaygıların azaltılması için ailelere Covid-19 enfeksiyonu ve aşısı hakkında bilgilendirme yapılması gerektiği sonucuna varıldı.

Anahtar Kelimeler: Covid-19 Aşısı, Covid-19 Enfeksiyonu, Tip 1 Diyabet

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DPP-003]

Tip 1 Diyabetli Çocuk ve Adölesanlarda Akdeniz Diyetine Uyumun Glisemik Kontrol Üzerine Etkisi

Tuğçe Kartal[1], Sema Üveyik[1], Çiğdem Bozkır[2]

[1]Çukurova Üniversitesi Hastanesi
[2]İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü

Amaç: Tip 1 Diabetes Mellitus (T1DM), pankreas beta hücrelerinin immün aracılı yıkımı nedeniyle insülin üretiminin yokluğu ile karakterize kronik otoimmün bir hastalıktır. Tip 1 Diabetes Mellitus'lu hastalarda zayıf glisemik kontrol, kardiyovasküler hastalık (KVH) riskini artırmaktadır. Tip 2 Diabetes Mellitus'lu bireylerde Akdeniz diyetine (AD) uyumun, KVH riskini azalttığı ve glisemik kontrolü iyileştirdiği yapılan çalışmalarla kanıtlanmıştır. Bu çalışma ile T1DM'li çocuk ve adölesanlarda AD'ye uyumun glisemik kontrol üzerine etkisini değerlendirmek amaçlanmıştır. **Gereç-Yöntem:** Kesitsel tanımlayıcı tipte planlanan bu çalışmanın verileri Nisan-Mayıs 2022 tarihleri arasında Çukurova Üniversitesi Hastanesi Çocuk Diyet polikliniğine başvuran 46 T1DM tanılı hastadan elde edilmiştir. Hastaların demografik bilgileri, biyokimyasal bulguları, antropometrik ölçümleri ile birlikte AD'ye uyumları değerlendirilmiştir. AD'ye uyumlarının değerlendirilmesinde Akdeniz Diyet Kalite İndeksi (KIDMED) ölçeği kullanılmıştır. AD'ye uyum düzeyi; KIDMED toplam puanı >=8 olanlarda iyi, 4-7 puan aralığında olanlarda orta ve <=3 puan olanlarda ise kötü olarak değerlendirilmiştir. Verilerin analizi SPSS 22 paket programı ile yapılmış, anlamlılık düzeyi p<0,05 kabul edilmiştir. **Bulgular:** Araştırma grubunun yaş ortalaması 12,9±3,6 (5,0-18,0) yıl ve %58,7'si erkek idi. Beden kütle indeksi (BKİ) z skorları değerlendirildiğinde %39,1'inin -1 SD ve altında, %43,5'inin -1 SD ile +1SD aralığında, %17,4'ünün ise +1SD üzerinde olduğu görüldü. Diyabet yaşı 3,1± 2,9 (3 ay- 12 yaş) yıl olarak belirlendi. Hastaların %54,3'ünün AD'ye uyumlu olduğu tespit edildi. Hastalardan AD'ye orta düzeyde uyumlu olanların HbA1c değerleri (9,1± 2,7), iyi düzeyde uyumlu olanlardan (7,8 ± 1,6) anlamlı olarak yüksekti (p <0,05). AD'ye uyum düzeyine göre açlık glukoz, açlık insülin ve HOMA-IR değerlerinin farklılığı istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı (p> 0,05). Araştırma grubunun KIDMED puan ortalamaları 7,4± 1,8, HbA1c ortalamaları 8,5± 2,3 olup aralarında negatif yönde anlamlı bir korelasyon saptandı (p<0,01). **Sonuç:** AD, insan sağlığını ve refahını koruyan sürdürülebilir bir diyet modeli olduğundan, T1DM'li çocuk ve adölesanlarda metabolik kontrolü iyileştirmek için tedavi protokolüne eklenebilir.

Anahtar Kelimeler: Tip 1 diyabet, akdeniz diyeti, metabolik kontrol

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DPP-004]

TİP 1 DİYABET, ÇÖLYAK HASTALIĞI ve MUKORMİKOZİS BİRLİKTELİĞİNDE BESLENME YÖNETİMİ: OLGU SUNUMU

Tuğçe Kartal[1], Sema Üveyik[1], Çiğdem Bozkır[2]

[1]Çukurova Üniversitesi Hastanesi
[2]İnönü Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Beslenme ve Diyetetik Bölümü

Giriş: Tip 1 diyabet (T1DM) ve çölyak hastalığı en sık görülen pediatrik otoimmün bozukluklardır. İnvaziv mukormikozis nadir görülen ancak mortalitesi yüksek bir fungal enfeksiyondur. Sıklıkla diyabetik ketoasidozlu, hematolojik malignensili veya kök hücre transplantasyonu yapılan immünsüprese hastalarda görülmektedir. Bu sunumda, T1DM ve çölyak hastalığı birlikteliği olan ve invaziv mukormikozis enfeksiyonu görülen olgunun başarılı diyet tedavisine ilişkin özellikler ve uygulanan tedavi paylaşılmıştır. **Olgu:** 4 yıldır T1DM ve çölyak hastalığı birlikteliği ile takipli olan 16 yaş kız hasta, geçirdiği Covid-19 enfeksiyonu sonrası sol yanak tarafında hissizlik, uyuşma şikâyeti ve sol göz kapağının açılmayacak derecede kapanma şikâyetiyle acile başvurması sonucu ileri tetkik ve tedavi için çocuk enfeksiyon servisine yatırıldı. Olgunun başvuru anındaki vücut ağırlığı SDS'si -0.51, boy uzunluğu SDS'si ise -0,75 idi. Patoloji sonucu mukormikozis ile uyumlu geldi. Ağız yaraları nedeniyle oral yoldan beslenmekte güçlük çekmekteydi. 2350 kkal/gün enerjilik (enerji dağılımı: %53 karbonhidrat, %18 protein, %29 yağ), glisemik indeksi düşük beslenme önerilerini içeren beslenme programı düzenlendi. Hastaya R3 normal diyetine ek olarak iki farklı oral beslenme destek ürününün kombine kullanımı önerildi. Ürünlerden birincisi diyabetin yönetiminde kullanılan 2x200 mL, ikincisi ise yara iyileşmesini hızlandırmak için kullanılan glutamin, antioksidan vitamin ve mineraller bakımından zengin beslenme destek ürünü idi. Hastanın takiplerinde ağız yaralarının iyileştiği görülmüş ve diyet ile ilgili herhangi bir problem yaşanmadı. **Tartışma-Sonuç:** T1DM ve çölyak hastalığı birlikteliği olan bireylerde, yeterli düzeyde makro-mikro besin öğesi ve enerji içeren, glutensiz diyet tedavisi düzenlenmelidir. Bu hastalarda karbonhidrat sayımı eğitiminin metabolik kontrolü iyileştirdiği iyi bilinmektedir. Yara iyileşmesini sağlayabilmek için hastaların beslenmesinde pozitif nitrojen dengesini sağlayacak besin ögelerine ve özellikle yüksek proteine yer verilmelidir. Ancak, proteinler yara iyileşmesini sağlamak için tek başına yeterli olmadığından beraberinde enerji ve hidrasyon desteğinin de sağlanması gerekmektedir. Diyetle alımın yetersiz olduğu durumlarda oral beslenme destek ürünlerinin kullanımı tedavinin başarısı açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: ağız yarası, çölyak, diyet tedavisi, tip 1 diyabet

Olgunun başvuru anı ve sonrası biyokimyasal parametreleri

Biyokimyasal parametreler	Başvuru Anı	Tedavi Sonrası
Açlık kan glukozu	166 mg/dL	115 mg/dL
HbA1c	% 12,6	% 7,4
Albumin	30,09 g/L	30,2 g/L
Total protein	57,9 g/L	66,3 g/L
CRP	70,6 mg/L	8,14 mg/L
Sedimantasyon hızı	64 mm/saat	43 mm/saat

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DPP-005]

Tip 1 Diyabetli Çocukları Şiddetli Hipoglisemi Geçiren Annelerin Deneyimleri: Kalitatif Çalışma

Serra Muradoğlu[1], Gül Yeşiltepe Mutlu[2], Tuğba Gökçe[1], Ecem Can[1], Elif Eviz[2], Şükrü Hatun[2]

[1]Koç Üniversitesi Hastanesi
[2]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı

Amaç: Şiddetli hipoglisemi glukagon uygulaması veya diğer acil müdahaleleri gerektiren bir olay olarak tanımlanmakta olup, müdahaleyi yapan ebeveyn olduğu kadar diyabetli birey için de travmatik olabilmektedir. Bu çalışmada; Tip 1 diyabetli çocuk ve ergenlerin yaşadığı şiddetli hipoglisemi esnasında ve sonrasında, annelerin yaşadıklarını sorgulayarak ailenin etkilenimlerini ve bu süreci yönetme becerilerini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: En az 1 yıldır Tip 1 diyabet tanısı ile takip edilen yaşları 4-15 arasında değişen 14 çocuğun anneleri ile yarı yapılandırılmış kalitatif görüşmeler yapıldı. Bu çalışmada çocuğun yaşı, sürekli glukoz izleme (SGİ) cihazı kullanımı ve takip edildiği hastanenin türü değişkenlerinde çeşitlilik sağlandı.

Bulgular: İçerik analizi kullanılarak analiz edilen görüşmelerde beş ana tema saptandı: Şiddetli hipoglisemi semptomları, durumun yönetimi, etkileri, gelecek kaygıları ve öneriler. Şiddetli hipoglisemi semptomları arasında bağırma, epilepsi benzeri kasılma, vücudun sarsılması, boş bakışlar ve garip sesler tarif edildi. Durumun yönetimi 12 anne tarafından glukagon uygulamasıyla yapıldı. Anneler çocuklarının şiddetli hipoglisemi yaşadığı sırasındaki hislerini çocuklarını kaybetme, panik ve çaresizlik olarak tanımladılar. Şiddetli hipogliseminin ebeveyn üzerindeki uzun süreli etkileri olarak korku, sürekli kontrol, uykusuzluk ve kaygı belirtilirken, çocuklarda hipoglisemi korkusu belirtildi. Annelerin en büyük gelecek kaygısı çocuklarının yalnızken şiddetli hipoglisemi geçirmeleriydi. Anneler bu deneyimlerinden yola çıkarak diğer ebeveynlere sakin olmalarını, bilgilenmelerini ve kontrolde kalmalarını; diyabet ekiplerine ise ailelere şiddetli hipoglisemi semptomları hakkında daha çok bilgi vermelerini, glukagon enjeksiyon uygulamaları yaptırmalarını ve yıllık diyabet eğitimleri yapmalarını önerdi.

Sonuçlar: Şiddetli hipoglisemi olayları tip 1 diyabetli çocukların ebeveynlerini olay sırasında ve uzun vadede derin bir şekilde etkilemekte, diyabet yönetimi ile ilgili tutumlarını değiştirmekte, bir tür "post travmatik stres bozukluğu" yaratmaktadır. Şiddetli hipoglisemi yönetimi için aileler hipoglisemi semptomları, glukagon uygulaması ve stres yönetimi konularında bilgilendirilmeye ve desteğe ihtiyaç duymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Glukagon uygulaması, Posttravmatik stres bozukluğu, Şiddetli Hipoglisemi

Katılımcı Bilgileri

Katılımcılar (K)	Cinsiyet	Yaş (Yıl)	T1D Süresi (Ay)	Teknoloji Kullanımı	Haftalık Geçirilen Hipoglisemi	Geçirilen Şiddetli Hipoglisemi	Çocuğun Bilincinin Yerine Gelme Süresi (Dakika)	Kurum
K1	Kız	7	28	Yok	2	1	3	Özel
K2	Kız	9	48	SGİ	7	1	15	Özel
K3	Erkek	9	84	Yok	4	5	45	Özel
K4	Kız	5	13	SGİ	7	1	5	Özel
K5	Erkek	15	25	Yok	2	3	60	Özel
K6	Erkek	6	19	Yok	4	1	60	Özel
K7	Kız	12	50	SGİ+Pompa	7	4	15	Özel
K8	Erkek	9	51	Yok	3	1	15	Devlet
K9	Kız	12	48	Yok	8	1	4	Devlet
K10	Erkek	10	14	SGİ+Pompa	5	1	1	Devlet
K11	Kız	11	109	Yok	3	3	1	Devlet
K12	Kız	11	19	Yok	4	3	60	Devlet
K13	Erkek	14	74	SGİ	4	9	6	Devlet
K14	Kız	4	8	SGİ	1	1	2	Devlet
Ortalama		9.5	42		4.4	2.5	20.9	

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DPP-006]

Covid-19 Pandemisi Yeni Tanı Tip 1 Diyabetes Mellitus Vakalarının Başvuru Özelliklerini Değiştirdi mi?

Kader Yeni, Özlem Kara, Hamide Ayyıldız, Yasemin Denkboy Öngen

SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Departmanı

Giriş
İlk kez Kasım 2019 tarihinde Çin'de ortaya çıkan ve tüm dünyaya yayılan Covid-19 enfeksiyonu Dünya Sağlık Örgütü tarafından pandemi olarak ilan edilmiştir. Pandemi önleme kapsamında birçok kısıtlamaların getirilmesi, pandemi hastanelerinin kurulması, ayaktan ve yataklı servislerin azaltılması birçok kronik hastalığın takibinde sorunlara neden olmuştur. Özellikle bulaş riski nedeni ile hastaneye başvurular azalmıştır. Burada pandemi öncesi dönem ile pandemi döneminde yeni tanı almış Tip 1 diyabetes mellituslu (T1DM) çocukların başvuru anındaki klinik ve laboratuar bulgularını karşılaştırdık.
Metot
Başvurusu Kasım 2019 –Mayıs 2022 tarihleri arası olan hastalar pandemi dönemi (PD), Mayıs 2017-Ekim 2019 tarihleri arasındaki hastalar ise pandemi öncesi (PÖ) olarak ayrıldı. İki grubun başvuru anındaki demografik, antropometrik, klinik ve laboratuar özellikleri karşılaştırıldı.
Bulgular
Çalışmada son 5 yılda yeni tanı alan toplam 317 hastanın verileri değerlendirildi. Hastaların 144'ü (%45) PÖ dönemde tanı alırken 173'ü (%55) PD'de tanı almıştı. Pandemi öncesi dönemde tanı alanların 72'si (%50), PD'de ise 96'sı (%55) erkekti (p=0,36). Ayrıca her iki dönemde prepubertal hastalar fazlaydı ve bir fark yoktu [sırayla PÖ 86'sı (%59), PD 99'u (%57)]. Başvurudaki oksolojik özellikleri her iki dönemde benzerdi. Hastaların geliş şekilleri değerlendirildiğinde DKA ile tanı alan hasta PÖ 75 (%52) iken PD 102 (%59) idi (p=0,25). Başvurudaki laboratuar bulguları değerlendirildiğinde PD HbA1c düzeyleri, PÖ döneme göre daha fazlaydı (sırasıyla 13±2,5;12,5±2,33; p=0,002). Ayrıca PD c-peptit düzeyi, PÖ döneme göre daha yüksek bulundu (sırasıyla 0,53±0,09; 0,46±0,4; p=0,03). Diyabet otoantikor titreleri, insülin, kan şekeri düzeyleri her iki dönemde benzerdi.
Sonuç
Yapılan birçok çalışmada PD, T1DM insidansında ve DKA görülme sıklığında artış olmasına rağmen çalışmamızda sıklık ve geliş şekilleri benzerdi. Dikkat çeken bulgu olarak PD geliş HbA1c düzeyleri ve c-peptit düzeylerinin fazla olması uzun süreli hiperglisemiye maruz kalmalarını göstermektedir. Bu durum beta hücre hasarının yavaş ilerlediğini düşündürmektedir. Patolojik düzeyde yapılan çalışmalar ile Covid-19 enfeksiyonu ve beta hücre hasarı arasındaki ilişkinin aydınlatılacağı kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: c-peptit, Covid-19, diyabetik ketoasidoz, Tip 1 diyabetes mellitus

XXVI. ULUSAL PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET KONGRESİ
XXI. DİYABET EKİBİ KURSU / VIII. PEDİATRİK ENDOKRİNOLOJİYE GİRİŞ KURSU / III. GENETİK KURSU
26 - 30 Ekim 2022 • Titanic Deluxe Otel, Antalya

[DPP-008]

Karaciğer ve Böbrek Tutulumu Olan Monojenik Diyabetlerde HNF1β Mutasyonu Akla Gelmeli

Behiye Sarıkaya Özdemir[1], Semra Çetinkaya[1], Senem Esen[1], Burçe Orman[1], Aslıhan Araslı Yılmaz[1], Gülseren Şahin[2], Mehmet Bülbül[3], Mustafa Kılıç[4], Abdullah Sezer[5], Şenay Savaş Erdeve[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji
[2]Gastroenteroloji
[3]Nefroloji
[4]Metabolizma
[5]Genetik

Giriş: HNF1β geninde mutasyonlar çoklu sistem tutulumu ile karakterize monogenik diyabete neden olur. HNF1β geni böbrek, karaciğer, pankreas, genitoüriner epitel ve akciğerde eksprese edilir ve bu gendeki mutasyonların neden olduğu diyabete böbrek tutulumu (sıklıkla kistik böbrek hastalığı), karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk, ürogenital malformasyonlar, hipomagnezemi ve hiperürisemi değişen düzeylerde eşlik eder. Burada karaciğer ve böbrek tutulumu olan ve bu nedenle karaciğer ve böbrek biyopsileri yapılmış iki olguda MODY tanısına giden süreç paylaşılacaktır. Gereç-Yöntem: Diyabetik ketoasidoz kliniği ile dış merkezde tanı alan iki erkek olgu izlem amaçlı kliniğimize başvurdu. On bir yaş altı aylık olan birinci olguda diyabet otoantikorları negatifti, karaciğer fonksiyon testlerinde (KCFT) yükseklik (ALT:180 U/L, AST:198 U/L) mevcuttu. KCFT yüksekliği için dış merkezde araştırılmış ve karaciğer biyopsisi yapılmıştı. Karaciğer biyopsisinde yaygın sitoplazmik şeffaflanma ve minimal makroveziküler steatoz saptanmıştı. Ultrasonografide (USG) karaciğerde grade 0-1 steatoz, sol böbrekte kortikal milimetrik ekojenite, EKO'da ince koroner AV fistül vardı. Skrotal USG'de sağda 23x13 mm boyutlarında kordon kisti saptanmış ve opere edilmişti. Hastanın izlemi sırasında kreatinin değerlerinde yükselme oldu, nefroloji bölümü izlemine girdi. İkinci olgu 8 yaşında tanı almıştı. Dış merkez izleminde proteinüri, hematüri gelişmesi üzerine böbrek biyopsisi yapılmış, fokal segmental glomerülosklerоz tanısı almış, nefroloji bölümü izlemine girmişti. Bu olgunun 11 yaşında KCFT'lerinde yükselme başlamıştı. Olgu 12 yaş 10 aylıkken kliniğimizde izleme girdi. Fokal segmental glomerülosklerоz, karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk, USG'de karaciğer parankim ekosunda grade 1-2 artış, pankreas hipoplazisi ve sınırda hiperürisemi olan olgunun babasının diyabet tanısının olduğu, ablasının zihinsel engelli olduğu öğrenildi.Her iki olgunun monojenik diyabet olabileceği düşünüldü (Tablo 1). Genetik incelemede birinci olguda HNF1β mody c.703 C>T p.Arg235Trp, ikinci olguda HNF1β mody c.545-68_71dupTGTC heterozigot saptandı. Her iki olguda insülin tedavisinden oral antidiyabetik tedaviye geçişin denenmesi planlandı. Sonuç: Tip 1 diyabet tanısı ile izlenilen olgularda özellikle tanıdan sonra erken dönemde böbrek tutulumunun gelişmesi durumunda veya karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk durumunda HNF1β geninde mutasyona bağlı monojenik diyabet akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: MODY, HNF1β, karaciğer, böbrek

HNF1β mutasyonuna bağlı monogenik diyabetli olguların klinik, laboratuvar, radyolojik karakteristikleri ve biyopsi bulguları

	OLGU 1	OLGU 2
Yaş	17 yaş 2 ay	15 yaş 7 ay
Cinsiyet	Erkek	Erkek
Diyabet Tanı Yaşı	11 yaş 6 ay	8 yaş
Diyabet Tanı Şekli	Diyabetik ketoasidoz	Diyabetik ketoasidoz
Akrabalık öyküsü	_	+
Ailede diyabet öyküsü	+ Hala, annenin amcası, anneanne, büyükbaba	+ Baba
Diyabet Otoantikorları	Anti adacık negatif Anti GAD negatif Anti insülin negatif	Anti adacık negatif Anti GAD pozitif Anti insülin negatif
Boy (cm) /sds	164,7/ -1,55	149,3/-3,39
Vücut Ağırlığı (kg)/ sds	51,3/-2,08	48,9/-1,8
VKİ (kg/m²)/sds	18,9/-1,46	21,94/+0,09
Puberte Evresi	Evre 5	Evre 3
Karaciğer Tutulumu	+ KCFT yükseklik mevcut Karaciğer Biyopsisi: Yaygın sitoplazmik şeffaflanma ve minimal makroveziküler steatoz	+ KCFT yükseklik mevcut
Abdominal Ultrasonografi	Karaciğer grade 1-2 steatoz Sol böbrekte kortikal milimetrik ekojenite	Hepatomegali, karaciğer parankim ekosunda grade 1-2 artış Pankreas hipoplazisi
Böbrek Tutulumu	+ Kreatinin değerlerinde yükselme	+ Proteinüri ve hematüri Böbrek Biyopsisi: Fokal segmental glomerüloskleroz
Skrotal Ultrasonografi	Sağ inguino-skrotal bileşkede 23x13mm boyutlarında kordon kisti	-
Ekokardiyografi	İnce koroner AV fistül	Normal
Hiperürisemi	_	+
Hipomagnezemi	+	+

www.**upek2022**.org

KONGRE SEKRETERLERİ
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı
Prof. Dr. Zeynep Şıklar
zeynepsklr@gmail.com
zeyneps@ankara.edu.tr

Prof. Dr. Zehra Aycan
zehraaycan67@hotmail.com

ORGANİZASYON SEKRETARYASI
Topkon Kongre ve Etkinlik Hizmetleri
Zühtüpaşa Mah. Rıfatbey Sok. No: 24
34724 Kalamış-Kadıköy-İstanbul
Tel: 0216 330 90 20
Faks: 0216 330 90 05
E-mail: upek2022@topkon.com