



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

BİLDİRİ KİTABI

**PEDIATRİ 2.0:
DEĞİŞİM BAŞLADI**

V. Cerrahpaşa Pediatri Günleri TÜBİTAK tarafından
desteklenmektedir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Başkanı

Prof. Dr. Özgür Kasapçopur

Kongre Başkanı

Prof. Dr. A. Çiğdem Aktuğlu Zeybek

Kongre Sekreterleri

Doç. Dr. Mehmet Yıldız

Doç. Dr. Nilay Güneş

Doç. Dr. Seha Saygılı

Üyeler

Doç. Dr. Amra Adrovic Yıldız

Doç. Dr. Atalay Demirel

Doç. Dr. Ayça Kıykım

Doç. Dr. Aydılek Dağdeviren Çakır

Doç. Dr. Ayşe Ayzıt Kılınç

Doç. Dr. Cenap Zeybek

Doç. Dr. Deniz Aygün

Doç. Dr. Elvan Bayramoğlu

Dr. Erkan Akkuş

Prof. Dr. Ertuğrul Kıykım

Uzm. Dr. Kutlay Gür

Prof. Dr. Reyhan Dedeoğlu

Dr. Sinem Oral Cebeci

Doç. Dr. Tanyel Zübarioğlu



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



V. Cerrahpaşa Pediatri Günleri, TÜBİTAK Bilim İnsanı Destek Programları Başkanlığı (BİDEB) tarafından yürütülen *2223-B Yurt İçi Bilimsel Etkinlik Düzenleme Desteği Programı* kapsamında desteklenmektedir.

Söz konusu destek, programın 2025 yılı 4. dönem başvurularının değerlendirilmesi sonucunda BİDEB ilgili Grup Yürütme Kurulunun 16.01.2026 tarihli ve 111 sayılı toplantısında alınan karar ve Başkanlık onayı ile sağlanmıştır.

Değerli destekleri için TÜBİTAK'a teşekkür ederiz.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

08 OCAK 2026 PERŞEMBE

	KURS 1 Pediatride Yapay Zeka Kullanımı: Klinik Uygulama ve Akademik Üretim Kurs Başkanları: Sertaç Asa, Seha Saygılı	KURS 2 Oyun Diliyle Anlaşmak: Pediatride İletişim Becerileri Atölyesi
08:30 - 12:30	<p>08:30-09:00 Açılış ve Tanışma</p> <p>09:00-09:15 Dijital Stres: Teknoloji ile başa çıkmak Başkanlar: Sertaç Asa, Hazal Cansu Çulpan Konuşmacı: Seha Saygılı</p> <p>09:15-09:50 Yapay zeka dünyasında giriş ve Notebook LM ile tanışma Konuşmacı: Sertaç Asa</p> <p>09:50-10:20 Klinikte dil modellerinin akıllı ve etkin kullanımı Konuşmacı: Cem Çakmak, Kaancan Demirbaş</p> <p>10:20-10:45 Kahve arası</p> <p>10:45-11:15 Proje tasarımından yazıya: Akademik üretimde AI desteği Başkanlar: Nur Canpolat, Nilay Güneş Konuşmacı: Mehmet Yıldız</p> <p>11:15-11:45 Dil modelleri ile istatistik analizler ve sonuçların yorumlanması Konuşmacı: Hazal Cansu Çulpan</p> <p>11:45-12:15 Genetik varyantlarda AI destekli yorumlama: Olanaklar ve tuzaklar Konuşmacı: Kutlay Gür</p> <p>12:15-12:30 Kapanış tartışması, öneriler ve kazanımlar Sertifikaların dağıtılması</p>	<p>08:30-08:45 Açılış ve Tanışma</p> <p>08:45-09:15 Çocuklarla iletişimde oyun dili: Temel ilkeler Konuşmacılar: Aslı Soyer, Derya Gülerler</p> <p>09:15-09:50 Poliklinikte oyun temelli iletişim Konuşmacılar: Aslı Soyer, Derya Gülerler</p> <p>09:50-10:20 Serviste yatan çocukla iletişim Konuşmacılar: Aslı Soyer, Derya Gülerler</p> <p>10:20-10:45 Kahve arası</p> <p>10:45-11:15 Ebeveynlerle etkili ve empatik iletişim Konuşmacılar: Aslı Soyer, Derya Gülerler</p> <p>11:15-12:00 Zor durumlar: Ağlayan, kaygılı veya travmatize çocukla iletişim Konuşmacılar: Aslı Soyer, Derya Gülerler</p> <p>12:00-12:25 Kapanış Atölyesi Konuşmacılar: Aslı Soyer, Derya Gülerler</p> <p>12:25-12:30 Değerlendirme ve Kapanış</p>
12:30 - 13:00	ÖĞLE YEMEĞİ	
13:00 - 13:45	AÇILIŞ TÖRENİ	
13:45 - 14:30	Fırtınada Sakin Kalmak: Hekimlikte ve Hayatta Dayanıklılığın Gücü Başkanlar: Özgür Kasapçopur, Çiğdem Aktuğlu Zeybek Konuşmacı: Kivilcim Kıran	
14:30 - 15:30	Dijital Dünyada Çocukları Korumak Başkanlar: Seha Kamil Saygılı, Tanyel Zübarioğlu	
	Dijital nesille bağ kurmak: Çocuğum teknoloji bağımlısı mı? Konuşmacı: Ufuk Kodaman	
	Sosyal medyada zorbalık (Cyberbullying) Konuşmacı: Ejder Akgün Yıldırım	
15:30 - 16:00	KAHVE ARASI	
16:00 - 16:45	Uydu Sempozyumu - Orzax Ağlayan Bebeği Anlamak: Kolik Semptomlarında Güncel Klinik Yaklaşımlar Konuşmacı: Vefik Arıca	
16:45 - 18:00	Pediatride Yeni Nesil Tanı ve Tedaviler Başkanlar: Reyhan Dedeoğlu, Ayça Kıyıkım	
	Çocuklarda uyku bozuklukları ve yeni nesil tanı yaklaşımları Konuşmacı: Ayşe Ayzıt Sakallı	
	Kardiyolojide yeni nesil tanı yöntemleri Konuşmacı: Cenap Zeybek	
	Alerjik hastalıklarda hayvanların rolü/ortak mikrobiyom ve terapötik kullanımları Konuşmacı: Sena Ardiçli	
18:00 - 18:30	Yedinci Tepe; Paşalar ve Azizler Cam kenarından İstanbul Moderatör: Özgür Kasapçopur Konuşmacı: Oktay Özman	

ORZAX
SAĞLIĞA HEDİYE

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

09 OCAK 2026 CUMA

09:00-09:45	<p>PROF. DR. SEZER HATEMİ ANISINA Adölesan Sağlığında Beslenmeden Beden Algısına Yeni Yaklaşımlar Başkanlar: Olcay Evliyaoğlu, Burak Doğançün</p> <p>Spor yapan adölesanlara beslenme önerileri Konuşmacı: Tanyel Zübarioğlu</p> <p>Obezitede yeni tedaviler Konuşmacı: Elvan Bayramoğlu</p> <p>Bozulmuş beden algısı ve yansımaları Konuşmacı: Gizem Durcan</p>
09:45-10:45	<p>Genetik Kod ve Ötesi: Moleküler Tanıdan Metabolik Düzenlemeye Başkanlar: Ertuğrul Kıyıkım, Nilay Güneş</p> <p>Genetik tanıda kullanılan yeni test yöntemleri Konuşmacı: Dilek Uludağ Alkaya</p> <p>Gen tedavileri: Umut mu hayal mi? Konuşmacı: Fatih Süheyl Ezgü</p>
10:45-11:00	KAHVE ARASI
11:00-11:45	<p>Uydu Sempozyumu - Lucane Pharma Başkanlar: Çiğdem Aktuğlu Zeybek</p> <p>Hiperamonyemi: Güncel yaklaşım ve tedavide yenilikler Konuşmacı: Ertuğrul Kıyıkım</p>
11:45 - 12:30	<p>Aşılama, Enfeksiyon ve Küresel Sağlıkta Yeni Eğilimler Başkanlar: Emel Gür, Sezgin Şahin</p> <p>Rutin dışı aşılama ve özel durumlarda aşılama Konuşmacı: Övgü Büke</p> <p>Küresel sağlıkta değişen enfeksiyon dinamikleri Konuşmacı: Deniz Aygün</p>
12:30-13:30	ÖĞLE YEMEĞİ



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

09 OCAK 2026 CUMA

13:30-14:15	Pediatride Solunum Yetersizliği Yönetimi* Başkanlar: Atalay Demirel, Ayşe Ayzıt Sakallı Akut solunum yetmezliğinde noninvaziv ve invaziv destek uygulamalarına klinik yaklaşım Konuşmacı: Güntülü Şık Term bebekte solunum sıkıntısına olgu bazlı güncel yaklaşım Konuşmacı: Zeynep Alp Ünkar
14:15-15:00	Travmaya Yaklaşımında İpuçları Başkanlar: Güntülü Şık, Hande Turan Çocuk acildeki yaklaşım Konuşmacı: Aykut Çağlar Çocuk yoğun bakım yaklaşımı Konuşmacı: Demet Demirkol
15:00-15:45	Kreatin Kinaz Yüksekliği ile Başvuran Çocuk: Tanısal Değerlendirme ve Tedavi Kararları Başkanlar: Olcay Ünver, Mehmet Cihan Balcı Metabolizma açısından Konuşmacı: Sevil Yıldız Nöroloji açısından Konuşmacı: Edibe Pembegül Yıldız
15:45-16:00	KAHVE ARASI
16:00-17:00	PROF. DR. TÜLAY ERKAN ANISINA Karın Ağrısının Karmaşık Yüzü Başkanlar: Nur Canpolat, Ömer Faruk Beşer Karın ağrısı: Organik mi, fonksiyonel mi? Konuşmacı: Ayşe Merve Usta Karın ağrısı mı, yan ağrısı mı? Nefrolitiazise yaklaşım Konuşmacı: Ayşe Ağbaş Karın ağrısında cerrahi acilleri tanımak Konuşmacı: Rahşan Özcan
17:00-18:00	Benim Zamanımda Öyle miydi? Konuşmacı: M. Enes Özel

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

10 OCAK 2026 CUMARTESİ

09:00-09:45	<p>Pediatride Geleceğe Dokunan Teknolojiler Başkanlar: Özgür Kasapçopur, Hüseyin Kılıç</p> <p>Giyilebilir teknolojilerin kullanım alanları Konuşmacı: Hüseyin Üvet</p> <p>3D yazıcıların çocuk sağlığı alanında kullanımları Konuşmacı: Batuhan Yolcu</p>
09:45-10:45	<p>Klinik Pratikte Yapay Zeka Uygulamaları Başkanlar: Ayşe Güler Eroğlu, Mehmet Yıldız</p> <p>Radyolojide Uygulamalar: Radyolojide yapay zeka Konuşmacı: Ayşe Kalyoncu Uçar</p> <p>Pediatride Uygulamalar: Neonatolojide yapay zeka Konuşmacı: Ersin Ulu</p> <p>Enfeksiyon hastalıklarında yapay zeka Konuşmacı: Pinar Önal</p>
10:45-11:00	KAHVE ARASI
11:00-11:45	<p>Çocuk Sağlığında Süregelen Mücadeleler: Nutrisyonel Anemiler ve Eksik Aşılama Başkanlar: Alp Özkan, Seha Kamil Saygılı</p> <p>Nutrisyonel anemi: Ne zaman ileri inceleme? Konuşmacı: Başak Koç Şenol</p> <p>Eksik aşılamada güncel sorunlar ve çözümler Konuşmacı: Emel Gür</p>
11:45-12:45	<p>PROF. DR. GÜNGÖR TÜMAY ANISINA Kronik Hastalıkların Tedavisinde Yeni Ufuklar Başkanlar: Kenan Barut, Esra Yücel</p> <p>Kanser tedavisinde kişiselleştirilmiş tıp fırsatları Konuşmacı: Süheyla Ocak</p> <p>Otoimmünite mekanizmaları ve hedefe yönelik tedaviler Konuşmacı: Ayça Kıyıkım</p> <p>Enflamasyonun kontrolünde yeni oyuncular: Biyolojik tedaviler Konuşmacı: Sezgin Şahin</p>
12:45-13:45	ÖĞLE YEMEĞİ

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

10 OCAK 2026 CUMARTESİ

13:45-14:45	Pediatride Duruş ve Yürüyüş Bozuklukları Başkanlar: Serhat Güler, Dilek Uludağ Alkaya Ortopedi gözüyle Konuşmacı: Ozan Ali Erdal Spor hekimliği gözüyle Konuşmacı: Bülent Bayraktar
14:45-15:30	Boy Kısalığında Güncel Klinik Yaklaşımlar: Tanıdan Tedaviye Başkanlar: Çiğdem Aktuğlu Zeybek, Nilay Güneş Nasıl değerlendirelim? Konuşmacı: Aydılek Dağdeviren Çakır Nasıl tedavi edelim? Konuşmacı: Hande Turan
15:30-15:45	KAHVE ARASI
15:45-16:45	Pediyatrik Acil Yönetimi Başkanlar: Mehmet Vural, Sema Saltık CPR kılavuzlarında güncel değişiklikler Konuşmacı: Sinem Oral Cebeci Acilde status epileptikusa yaklaşım Konuşmacı: Esmâ Şengenc
16:45-17:30	Akılcı İlaç Sunumu Başkan: A. Çiğdem Aktuğlu Zeybek Konuşmacı: F. Deniz Aygün
16:45-17:00	KAPANIŞ

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

SÖZLÜ SUNUMLAR

8 OCAK 2026 PERŞEMBE

15:00-16:00	Başkanlar: Hüseyin Kılıç, Ayşe Merve Usta
	SS-01 TRAKYA BÖLGESİNDE 6-59 AYLIK ÇOCUKLARDA VE ANNELERİNDE DEMİR EKSİKLİĞİ ANEMİSİ: SIKLIK VE ETKİLEYEN FAKTÖRLER - Atakan Çekiç
	SS-02 PEDIATRİK MATÜR TERATOMLAR: TEK MERKEZ DENEYİMİ - Simge Çınar Özel
	SS-03 PEDIATRİK KARACİĞER NAKLİ SONRASI BİLİYER KOMPLİKASYONLAR - Piruze Aksaç
	SS-04 ÇOCUKLARDA REKTAL KANAMANIN ÇOK BİLİNMEYEN BİR NEDENİ : EOZİNOFİLİK KOLİT - Emine Feyza Ulus
	SS-05 ÇOCUKLUK ABSANS EPİLEPSİSİNDE EEG DİNAMİKLERİ, DEHB VE TEDAVİ YANITININ DEĞERLENDİRİLMESİ - Yasemin Sancak
	SS-06 YENİDOĞANLARDA UMBLİKAL VENÖZ KATETERE BAĞLI TROMBOZLAR: BEŞ YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ - Arlin Tunç

9 OCAK 2026 CUMA

10:00-11:00	Başkanlar: Cenap Zeybek, Reyhan Dedeoğlu
	SS-07 HEMODİYALİZ SEANSI SIRASINDAKİ İNTRADİYALİTİK SEMPTOM RİSKİ, YAPAY ZEKA VE MAKİNE ÖĞRENMESİ İLE ÖNGÖRÜLEBİLİR Mİ? - Mehmet Emre Bayram
	SS-08 PERİKARDİYAL TAMPONAD NEDENİ İLE KATETER ANJİYOGRAFİ YAPILAN HASTALAR: TEK MERKEZ DENEYİM - Ali Nazım Güzelbağ
	SS-09 ATRİYAL SEPTAL DEFEKT KAPATILMASI SONRASI SAĞ KALP FONKSİYONLARI VE RİTİM DİNAMİKLERİ - Nida Gülderen Kalay Şentürk
	SS-10 PEDIATRİK YOĞUN BAKIMDA AĞIR PEDIATRİK NÖROLOJİK HASTALIKLARDA TERAPÖTİK PLAZMA DEĞİŞİMİNİN ETKİNLİĞİ - Gamze Başak
SS-11 BARDET-BİEDL SENDROMUNDA GENOTİP-FENOTİP ÇEŞİTLİLİĞİ: BEŞ PEDIATRİK OLGUNUN SUNUMU - Süheyla Emre	
13:00-14:00	Başkanlar: Mehmet Cihan Balcı, Bahar Özcabi
	SS-12 FABRY HASTALARIMIZIN RETROSPEKTİF DEĞERLENDİRİLMESİ - Melda Fatma İdrisoğlu
	SS-13 ALKAPTONÜRİ TANILI HASTALARDA DEMOGRAFİK VE KLİNİK ÖZELLİKLER: TEK MERKEZ DENEYİMİ - Sakina Najafova
	SS-14 NORMAL VKİ'Lİ ÇOCUKLARDA KARACİĞER YAĞLANMASININ METABOLİK NEDENLERİ: İKİ YILLIK RETROSPEKTİF ÇALIŞMA - Bilal Yılmaz
	SS-15 PEDIATRİK KRONİK BÖBREK HASTALIĞINDA PTERİDİN METABOLİTLERİ:İNFLAMATUVAR AKTİVİTE İÇİN YENİ BİYOBELİRTEÇLER OLABİLİR Mİ? - Canan Koban Doğan
	SS-16 ADOLESAN PCOS OLGULARINDA D VİTAMİNİ DÜZEYLERİNİN KLİNİK VE METABOLİK ÖZELLİKLERLE KARŞILAŞTIRILMASI - Semra Bahar Akın
	SS-17 DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA DİYABET VARLIĞININ AĞIZ VE DİŞ SAĞLIĞI ÜZERİNDEKİ ETKİSİ - Müberra Tanrıverdi
	SS-18 M694V HOMOZİGOT HASTALARIN UZUN DÖNEM İZLEMİ - TEK MERKEZ DENEYİMİ - Aidai Aalieva

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

SÖZLÜ SUNUMLAR

9 OCAK 2026 CUMA

14:00-15:00	Başkanlar: Sezgin Şahin, Esra Yücel
	SS-19 ÇOCUKLUK ÇAĞINDA İMPETİGO: ÜÇÜNCÜ BASAMAK HASTANEDE, TEK MERKEZ DENEYİMİ - Elif Dede
	SS-20 PEDIATRİK HIV ENFEKSİYONU: GÜNEYDOĞU ANADOLU BÖLGESİNDEN TEK MERKEZ DENEYİMİ - Gözde Sever
	SS-21 ÇOCUK HASTALARDA İNSAN METAPNÖMOVİRÜSÜ (HMPV) İLİŞKİLİ AKUT SOLUNUM YOLU ENFEKSİYONU KLİNİK ÖZELLİKLERİ - Rabia Dedeoğlu
	SS-22 ÇOCUK HASTALARDA STENOTROPHOMONAS MALTOPHİLİA ÜREMELERİNİN KLİNİK ÖZELLİKLERİ VE ANTİMİKROBİYAL DİRENÇ PATERNLERİ - Pınar Önal
	SS-23 6 YAŞ ÜSTÜ ÇOCUKLARDA ALERJİK RİNİT VE ENÜREZİS NOKTURNA İLİŞKİSİ KESİTSEL BİR DEĞERLENDİRME - Ali Ödemiş

10 OCAK 2026 CUMARTESİ

10:00-11:00	Başkanlar: Sevil Yıldız, Aydılek Dağdeviren Çakır
	SS-24 DİKKAT EKSİKLİĞİ VE HİPERAKTİVİTE BOZUKLUĞU TANILI ÇOCUKLARDA YENİDOĞAN SARILIĞI VE MATERNAL KOMPLİKASYONLARIN SIKLIĞI - Emine Genç
	SS-25 FENİLKETONÜRİ TANILI HASTALARDA BH4 YANITLILIĞININ DEĞERLENDİRİLMESİ - Gözde Uzunyayla
	SS-26 PEDIATRİK AİLEVİ HİPERLİPİDEMİ OLGULARINDA KLİNİK BULGULAR VE UZUN DÖNEM TEDAVİ YANITLARININ RETROSPEKTİF ANALİZİ - Tuğçe Aras Çöl
	SS-27 KARACİĞER TUTULUMLU GLİKOJEN DEPO HASTALIKLARININ SPEKTRUMU: TEK MERKEZ DENEYİMİ - Hanım Aghakishili
	SS-28 BİYOTİNİDAZ EKSİKLİĞİNDE ANNELERİN PSİKOSOSYAL YÜKÜ VE SAĞLIK SİSTEMİNE İLİŞKİN SORUNLARI - Hüseyin Kutay Körbeyli
	SS-29 KOLESTEROL DÜŞÜKLÜĞÜ İLE YÖNLENDİRİLEN ÇOCUKLARDA PRİMER HİPOKOLESTEROLEMİYİ ÖNGÖREN KLİNİK VE BİYOKİMYASAL İPUÇLARI - Kağan Çalışgan
	SS-30 ÇOCUKLUK ÇAĞINDA TER VE CİLT BULGULARI İLE METABOLİZMA KLİNİĞİNE BAŞVURAN OLGULARIN DEĞERLENDİRİLMESİ - Aliye Güllbahçe

POSTER BİLDİRİLER

9 OCAK 2026 CUMA

12:30 – 13:30	<p>Başkan: Süheyla Ocak</p> <p>PB-01 ASİT SFİNGOMYELİN AZ EKSİKLİĞİ HASTALIĞINDA AİLE TARAMASININ TANIDAKİ ROLÜ: İKİ KARDEŞİN KLİNİK-GENETİK DEĞERLENDİRİLMESİ – İlayda Ergün Akgündüz PB-02 AĞIR NEONATAL METABOLİK KRİZLE PREZENTE OLAN MT-ATP6 İLİŞKİLİ MİTOKONDRİYAL HASTALIK: OLGU SUNUMU – Beyza Aslan PB-03 HMG-COA LİYAZ EKSİKLİĞİNDE ÖMÜR BOYU ACIL METABOLİK YÖNETİMİN ÖNEMİ: FATAL BİR ERİŞKİN OLGU – Buse Bayhan Çekiç PB-04 KOLESTAZ İLE BAŞVURAN BİR SÜT ÇOCUĞUNDA PEX6 İLİŞKİLİ PEROKSİZOMAL BİYOGENEZ BOZUKLUĞU: OLGU SUNUMU – Ahmet Gerekan PB-05 AÇIKLANAMAYAN TROMBOSİTOPENİ VE HİPERKOLESTEROLEMİ BİRLİKTELİĞİNDE GÖZDEN KAÇIRILMAMASI GEREKEN BİR TANI: SİTOSTEROLEMİ – Cem Çakmak</p>
12:30 – 13:30	<p>Başkan: Ayşe Ağbaş</p> <p>PB-06 ABERNATHY TİP 1B KONJENİTAL PORTOSİSTEMİK ŞANT TANILI İKİ ÇOCUK HASTADA KARACİĞER NAKLİ DENEYİMİ – Hasret Ayyıldız Civan PB-07 KARACİĞER NAKLİ SONRASI GELİŞEN İMMÜN HEMOLİTİK ANEMİ: BİR OLGU – Hasret Ayyıldız Civan PB-08 KCFT YÜKSEKLİĞİ İLE DUCHENNE MUSCULER DİSTROFİ TANISI ALAN OLGU – İrem Nur Aydın PB-09 ÇOCUK HASTALARDA SU EMİCİ BONCUK YUTULMASI: OLGU SUNUMU – Büşra Uçan PB-10 KOLİK SEMPTOMLARI OLAN BEBEKLERDE LAKTAZ ENZİMİ DESTEĞİ: EBEVEYN DENEYİMLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ – Enes Bıçaklıoğlu</p>
12:30 – 13:30	<p>Başkan: Simge Çınar</p> <p>PB-11 AĞIR RENAL ANOMALİLERLE BİRLİKTE SEYREDEN ÖZOFAGUS ATREZİSİ: DİYALİZ GEREKSİNİMİ OLMADAN STABİLİZE EDİLEN BİR OLGU – Simay Buse Gülümser PB-12 PEDIATRİK EOZİNOFİLİK ÖZOFAJİTTE KLİNİK BULGULAR, TEDAVİYE YANIT VE İZLEM SONUÇLARI – Ece Özel PB-13 HİPOALBÜNEMİ İLE BAŞVURAN CMV GASTRİT VAKASI – İsmet Mehmet Etyemez PB-14 TEKRARLAYAN İDRAR YOLU ENFEKSİYONU İLE BAŞVURAN BİR OLGUDA ALT ÜRİNER SİSTEM DİSFONKSİYONU: DİSFONKSİYONEL İŞEME – Taha İkinci PB-15 CYP24A1 İLİŞKİLİ İDİOPATİK İNFANTİL HİPERKALSEMİ: AĞIR HİPERKALSEMİ VE NEFROKALSİNOZİS İLE SEYREDEN BİR OLGU – Esra Karakaya</p>
12:30 – 13:30	<p>Başkan: Hasret Ayyıldız Civan</p> <p>PB-16 HEPATOKSİSİTE OLMADAN NEFROTOKSİSİTEYE NEDEN OLAN PARASETAMOL İNTOKSİKASYONU – Derya Ünütürk PB-17 ADOLESAN DÖNEMDE FARK EDİLMİYEN KRONİK BÖBREK HASTALIĞININ AKUT KLİNİK YÜZÜ: OLGU SUNUMU – Ahsen Çolakoğlu PB-18 NADİR GÖRÜLEN BİR ATİPİK HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM OLGUSU: TRACK SENDROMU – Şevval Özyıldırım Demirel PB-19 ERKEN BAŞLAYAN PROTEİNÜRİDEN SON DÖNEM BÖBREK YETMEZLİĞİNE: PLCE1 MUTASYONLU BİR OLGUNUN YOLCULUĞU – Fesahat Nazlinur Aykut PB-20 RENAL ARTER STENOZU VE İNFRARENAL AORTİK KALSİFİKASYON İLE SEYREDEN FİBROMÜSKÜLER DİSPLAZİ OLGUSU – Ayşe Pelin Özcan</p>
12:30 – 13:30	<p>Başkan: Esra Karabağ Yılmaz</p> <p>PB-21 NEONATAL AĞIR HİPOTONİDE HIÇKIRIK-BENZERİ MİYOKLONİ: NONKETOTİK HİPERGLİSİNEMİ ŞÜPHESİ DEĞERLENDİRİLEN BİR OLGU – Sevim Aslı Ehilil PB-22 ÇOCUK YOĞUN BAKIMDA SEKONDER HLH'NİN ÜÇ FARKLI YÜZÜ – Ece Kuduban PB-23 MAKSİLLER MYOFİBROBLASTİK TÜMÖR: NADİR BİR ÇOCUKLUK ÇAĞI TÜMÖRÜ – Merve Kırallı Sarı PB-24 ADOLESAN OLGUDA DERMOKOZMETİK ÜRÜNE BAĞLI ALLERJİK KONTAKT ÜRTİKER – Süleyman Emre Temiz PB-25 ANTİHİSTAMİNİK KULLANIMI SONRASI GELİŞEN QT UZAMASI – Kevser Ayaz PB-26 NADİR BİR HEMATÜRİ NEDENİ: ATAKSİ-TELENJEKTAZİLİ HASTADA MESANE TELENJEKTAZİSİ – Defne Altuğ</p>

POSTER BİLDİRİLER

9 OCAK 2026 CUMA

12:30 – 13:30	Başkan: Elvan Bayramoğlu PB-27 İNTRAUTERİN GELİŞİM GERİLİĞİ TANILI PREMATÜR YENİDOĞANDA POSTNATAL 3. GÜNDE GELİŞEN NEKROTİZAN ENTEROKOLİT OLGUSU – Berke Yılmaz PB-28 SOLUNUM SIKINTISI İLE TAKİP EDİLEN YENİDOĞANDA SAPTANAN NADİR BİR MALFORMASYON: GALEN VEN ANEVRİZMASI – Büşranur Oğuzhan PB-29 DANDY–WALKER MALFORMASYONU İLE DOĞAN BİR YENİDOĞANIN KLİNİK DEĞERLENDİRİLMESİ – Melek Sare Güney PB-30 YENİDOĞANDA HİPOGLİSEMİ İLE SAPTANAN BİR YAĞ ASİDİ OKSİDASYON DEFEKTİ OLGUSU – Nurdan Yavuz PB-31 TERAPÖTİK HİPOTERMİ UYGULANAN SARNAT EVRE II HİPOKSİK İSKEMİK ENSEFALOPATİLİ TERM YENİDOĞAN: OLGU SUNUMU – Melisa Gürbüz
12:30 – 13:30	Başkan: Sinem Cebeci PB-32 ADÖLESAN OLGUDA EV YAPIMI ALKOL KULLANIMI SONRASI ETANOL İNTOKSİKASYONU VE GİZLİ METANOL MARUZİYETİ ŞÜPHEŞİ: OLGU SUNUMU – Samet Demir PB-33 VİRAL ENSEFALİT TANISINDAN GENETİK TANIYA: RANBP2 MUTASYONU – Ümran Doğan PB-34 HERPES SİMPLKS VİRUS GİNGİVOSTOMATİTİ: TANISAL FARKINDALIK GEREKTİREN BİR KLİNİK TABLO – Batıgül Taş PB-35 0–10 YAŞ ARASI ÇOCUĞU OLAN EBEVEYNLERİN RUTİN DIŞI AŞILAR HAKKINDAKİ BİLGİ DÜZEYLERİ VE UYGULAMA SIKLIKLARI – Selsebil Altınbaşak PB-36 TİROZİNEMİ TİP 1 TANISINDA İDRAR SÜKSİNİLASETONUNUN YALANCI NEGATİFLİĞİ: PLAZMA SÜKSİNİLASETON ÖLÇÜMÜNÜN KLİNİK ÖNEMİ – Mertkan Yıldırım PB-37 BRAKIAL PLEKSUS ZEDLENMESİNDE ERKEN FİZİKSEL REHABİLİTASYONUN ÖNEMİ: BİR OLGU SUNUMU – Türkan Uygur Şahin
12:30 – 13:30	Başkan: Zeynep Alp Ünkar PB-38 HİPERTROFİK KARDİYOMİYOPATİLİ İKİZLERDE BECKWITH–WIEDEMANN SENDROMU: NADİR BİR CDKN1C MUTASYONU OLGU SUNUMU – Gunay Rustamli PB-39 MİNİK BİR ISIRIK: ARA KARDİT – Fatmanur Esra Çelebi PB-40 UZUN QT SENDROMLU PEDIATRİK HASTADA NADİR BİR VAKA: TRPM4 GENİNDE BİR VARYANTA YAKLAŞIM – Esra Altıntaş PB-41 MASUM TAŞIKARDİDEN HEMODİNAMİK İNSTABİLİTEYE: BİR PEDIATRİK SVT OLGUSU – Yurdagül Deveci Çayır PB-42 NOONAN SENDROMUNDA CERRAHİ GEREKTİREN LVOT DARLIĞI: VSD ONARIMI SONRASI PROGRESİF ASİMETRİK SEPTAL HİPERTROFİ – Emre Tural

10 OCAK 2026 CUMARTESİ

12:45 – 13:45	Başkan: Mehmet Yıldız PB-43 HUMAN BOCAVİRUS ZEMİNİNDE GELİŞEN NADİR BİR LOBER PNÖMONİ OLGUSU – Öykü Barutçu Günder PB-44 HEMOPTİZİNİN GÖRÜNMEYEN SEBEBİ – Başak Topal Perçikli PB-45 KONJENİTAL GRANÜLOMATÖZ TANILI HASTADA KÖK HÜCRE NAKLİ SONRASI GELİŞEN HHV-6 ENSEFALİTİ – Merve Nur Karayigit Çubuk PB-46 ANNE SÜTÜ KÜLTÜRLERİNDEKİ BAKTERİLER – Rahime Gündüz PB-47 STREPTOKOKSİK TOKSİK ŞOK SENDROMU OLGUSU – Burcu Kabil PB-48 AMİNOPENİSİLİN KULLANIM TAKİBEN GELİŞEN EBV-İLİŞKİLİ MORBİLİFORM EKZANTEM – Hatice Selin Yaşar
12:45 – 13:45	Başkan: Dilek Uludağ PB-49 İZOLE PLEVRAL EFÜZYON VE KOLESTATİK HEPATİTLE PREZENTE OLAN PRİMER EPSTEİN-BARR VİRÜS ENFEKSİYONU – Elif Işık PB-50 PSEUDOMONAS KAYNAKLI TRİKÜSPİT KAPAK ENFEKTİF ENDOKARDİTİ: ALL VE KİT ÖYKÜSÜ OLAN PEDIATRİK OLGU – Melike Karacabay PB-51 TRAVMA SONRASI PNÖMOKOK MENENJİTİ – Aytaj İsazade PB-52 TEKRARLAYAN BAKTERİYEL MENENJİT NEDENİ İLE TANI ALAN Kafa TABANI KIRIĞININ ENDOSKOPİK ONARIMI; BİR OLGU – Nazife Kasapoğlu PB-53 İNTRANAZAL OLOPATADİN HİDROKLORÜR'ÜN ÇOCUKLARDA İNFLUENZA A VE B SEMPTOMLARINA ETKİSİ – Burak Özdemir

POSTER BİLDİRİLER

10 OCAK 2026 CUMARTESİ

12:45 – 13:45	<p>Başkan: Deniz Aygün</p> <p>PB-54 EPSTEİN-BARR VİRÜSÜ LENFADENOPATİSİ VE ATİPİK SEYİR – Alp Güngör PB-55 TEKRARLAYAN PNÖMONİ VE METABOLİK ALKALOZ BİRLİKTELİĞİNDE KİSTİK FİBROSİZ – İmge Beğendi PB-56 SİSTEMİK JUVENİL İDİOPATİK ARTRİT ATAĞINDA AYIRICI TANI: SİTOMEGALOVİRÜS VİREMİSİ – Dilara Umut Altuğ PB-57 OTİZM VE POLİNÖROPATİ TANILI HASTADA TEKRARLAYAN TRAVMAYA BAĞLI KRONİK OSTEOMİYELİT: BİR OLGU SUNUMU – Halil İbrahim Deliktaş PB-58 BÖBREK NAKİLLİ BİR ÇOCUKTA SİTOMEGALOVİRÜS ENFEKSİYONUNA SEKONDER HEMOFAGOSİTİK LENFOHİSTİYOZİTİZ – Esmâ Zeynep Yılmaz</p>
12:45 – 13:45	<p>Başkan: Pınar Önal</p> <p>PB-59 HAFİF SİTRÜLİNEMİ TİP I: GERÇEKTEN HAFİF BİR FENOTİP Mİ? - ALTI VAKA DENEYİMİ – Elif İşler Soylu PB-60 NADİR BİR PEDİATRİK RABDOMYOLİZ OLGUSU: UZUN ZİNCİRLİ YAĞ ASİDİ OKSİDASYON DEFEKTİ – İbrahim Kaynarca PB-61 NÜKLEER TİP KOMPLEKS İ EKSKİLİĞİ: TUBEROSKLEROZ BENZERİ MR BULGULARI VE KİSTİK BÖBREK HASTALIĞI İLE PREZENTE BİR OLGU – Saffa Ahmadzada PB-62 GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 2'DE MORTALİTE İLE SONUÇLANAN FULMİNAN METABOLİK KRİZ – Ali Erol PB-63 FABRY TANILI OLGUDA FARKLI ENZİM PREPARATLARINA BAĞLI DUYARLILIK REAKSİYONLARI: ETKİN AGALSİDAZ BETA DESENSİTİZASYONU – Zeynep Taşkın</p>
12:45 – 13:45	<p>Başkan: Övgü Büke</p> <p>PB-64 MULTİSİSTEM BULGULARLA MASKELENEN SAĞ RENAL APSE: NORMAL ULTRASONOGRAFİ'YE RAĞMEN TANIYA GİDEN ZORLU YOL – Ece Kudat PB-65 UZAMIŞ BEKLEME SONRASI YAPILAN LONG-GAP ÖZOFAGUS ATREZİSİ ONARIMI: ANASTOMOZ KAÇAĞI İLE SEYREDEN NADİR BİR VAKA – Elifnur Aydın PB-66 SLC12A5 İLİŞKİLİ GELİŞİMSEL VE EPİLEPTİK ENSEFALOPATİ (DEE-34): BİR OLGU SUNUMU – Yücel Safa Aksoğan PB-67 GÜNDÜZ İDRAR KAÇIRMA: KRONİK BÖBREK HASTALIĞINA GİDEN SESSİZ YOL – Berfin Aktaş PB-68 DOWN SENDROMLU ÇOCUK HASTADA İNTRAKRANYAL ANEVRİZMA KANAMASI: NADİR OLGU SUNUMU – Emre Taşdemir PB-69 ANTİHİSTAMİNİK KULLANIMI SONRASI GELİŞEN QT UZAMASI – Kevser Ayaz</p>
12:45 – 13:45	<p>Başkan: Hande Turan</p> <p>PB-70 TEDAVİYE YANIT VERMEYEN YENİDOĞAN NÖBETİ – Mohamad Adel Badnji PB-71 NÖROFİBROMATOZİS TİP 1 VE MOYAMOYA SENDROMUNUN BİRLİKTELİĞİ; BİR VAKA SUNUMU – Seda Türkmen PB-72 ANTENATAL TANI YANILTICI OLABİLİR Mİ? KAYBOLAN HOLOPROZENEFALİ – Gizem Aslan Uğur PB-73 ÇOCUKLUK ÇAĞINDA AKLA İLK BAŞTA GELMEYECEK BİR OLGU, ERKEN BAŞLANGIÇLI MULTİPLE SKLEROZ – Reyhan Sıla Gürsoy PB-74 DİLATE KARDİOMİYOPATİ İLK BULGUSU OLABİLİR Mİ? HAFİF FENOTİPLİ FKMD – Şeyma Çelik PB-75 ANGELMAN SENDROMUNDA EPİLEPSİ YÖNETİMİ – Aşşe Tufan</p>

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ



PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

POSTER BİLDİRİLER

10 OCAK 2026 CUMARTESİ

12:45 – 13:45	Başkan: Esmâ Şengenc
	PB-76 Ref No 64 SÜRRENAL RABDOİD SARKOMUN AGRESİF DOĞASI – Sidra Natur PB-77 Ref No 68 EDTA İLE İLİŞKİLİ PSÖDOTROMBOSİTOPENİ: OLGU SUNUMU – İsmail Uzar PB-78 Ref No 90,92 GEÇ ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE TANI KONULAN HEMOFAGOSİTİK LENFOHİTİOTİSOZ OLGUSU – Avniye Bağcı PB-79 Ref No 95 YENİDOĞAN TROMBOSİTOPENİSİNDE EDTA'YA BAĞLI PSÖDOTROMBOSİTOPENİ: GEREKSİZ YOĞUN BAKIM YATIŞI ÖNLENEN BİR OLGU- Rabia Aktaş PB-80 Ref No 124 FETAL GÖRÜNTÜLEMEDE PELVİK KİTLE: POSTNATAL TANI İLE UYUMLU MU – Mehmet Dedeler
12:45 – 13:45	Başkan: Seha Saygılı
	PB-81 ADÖLESAN BİR KIZ OLGUDA STEROİDİN KLİNİĞİNİ MASKELEDİĞİ, SİNTİGRAFİNİN GÖREMEDİĞİ BİR EKTOPIK PARATIROID ADENOMU – Ecem Torun PB-82 ÇOCUKLUK ÇAĞINDA BACAK EĞRİLİĞİNİN ALTINDA YATAN D VİTAMİNİ EKSİKLİĞİ: RİKETS OLGUSU – Nazkhanım Rasulova PB-83 AİLESEL AKDENİZ ATEŞİ'NDE EPİGENETİK VE İNFLAMATUAR BELİRTEÇLER: MİR-204-3P, MİR-223-3P, PYRİN, DTX1 VE CTLA-4'ÜN ROLÜ – Kaan Can Demirbaş PB-84 SINIFLANDIRILAMAYAN AİLESEL BİR VASKÜLİT OLGUSU: YENİ BİR MONOGENİK VASKÜLİT ALT TİPİ OLABİLİR Mİ? – Ümit Güllü PB-85 FUKUYAMA KAS DİSTROFİSİNDE KARDİYAK TUTULUM: BİR OLGU SUNUMU – Derya Deniz Taştan



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SÖZLÜ BİLDİRİLER



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-01 Trakya Bölgesinde 6–59 Aylık Çocuklarda ve Annelerinde Demir Eksikliği Anemisi: Sıklık ve Etkileyen Faktörler

Atakan Çekiç, Ayşin Nalbantoğlu, Nedim Samancı

Tekirdağ Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Tekirdağ

Giriş

Demir eksikliği anemisi, erken çocukluk döneminde bilişsel gelişim, büyüme ve enfeksiyonlara yatkınlık üzerinde kalıcı etkiler oluşturabilen önemli bir pediatrik sorundur. Özellikle 6–24 ay arası dönem, artmış demir gereksinimi nedeniyle yüksek riskli kabul edilmektedir. Anne sağlığı ve sosyoekonomik koşullar, çocukluk çağı anemisinin gözden kaçabilen belirleyicileri arasında yer almaktadır. Bu çalışmada Trakya bölgesinde 6–59 aylık çocuklarda ve annelerinde anemi prevalansı ve ilişkili bağımsız risk faktörleri değerlendirilmiştir.

Gereç ve Yöntem

Bu kesitsel çalışma, üniversite hastanesi çocuk polikliniklerinde yürütülmüştür. Çalışmaya 6–59 ay arası çocuğu bulunan 170 anne–çocuk çifti dahil edilmiştir. Veriler sosyodemografik özellikler, beslenme uygulamaları ve morbidite öyküsünü içeren yapılandırılmış anketlerle toplanmıştır. Çocukların hemoglobin düzeyleri son üç ay içindeki laboratuvar kayıtlarından elde edilmiştir. Antropometrik değerlendirmeler Dünya Sağlık Örgütü büyüme standartlarına göre yapılmıştır. İstatistiksel analizlerde Ki-kare testi ve çok değişkenli lojistik regresyon analizi kullanılmış; $p < 0.05$ anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular

Çocuklarda anemi prevalansı %38, annelerde %27 olarak saptanmıştır. Çok değişkenli analiz sonuçlarına göre; düşük gelir düzeyi çocukta anemi riskini 2,94 kat artırmaktadır (OR=2.94; %95 GA: 1.32–6.54; $p=0.008$), 24–59 ay grubunda anemi riski 6–23 ay grubuna göre daha düşüktür (OR=0.39; $p=0.009$), tamamlayıcı beslenmeye 8 aydan sonra başlanması (OR=2.41), düşük besin çeşitliliği (AOR=2.67) ve düzensiz hayvansal protein tüketimi (OR=1.94) anemi ile ilişkilidir, annede anemi varlığı çocukta anemi riskini 2,10 kat artırmaktadır ($p < 0.05$), büyüme geriliği prevalansı %7 olup anemi ile anlamlı ilişki göstermemiştir.

Tartışma

Çalışmamızda saptanan %38’lik prevalans, bölgedeki erken çocukluk anemisinin klinik açıdan dikkat gerektirdiğini göstermektedir. Özellikle 6–23 ay grubundaki artmış risk, rutin sağlam çocuk izlemlerinde bu yaş grubuna yönelik daha dikkatli hemoglobin takibini gerekli kılmaktadır. Anne anemisinin bağımsız risk faktörü olarak saptanması, pediatri pratiğinde sadece çocuğun değil annenin de değerlendirilmesi gerektiğini ortaya koymaktadır. Bu bulgu, aile merkezli yaklaşımın önemini vurgulamaktadır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Trakya bölgesinde erken çocukluk anemisi yüksek prevalansa sahiptir ve sosyoekonomik dezavantaj, uygunsuz beslenme uygulamaları ve anne anemisi ile ilişkilidir. Özellikle 6–24 ay grubunda rutin tarama ve beslenme danışmanlığının güçlendirilmesi gerekmektedir. Anne sağlığını da içeren bütüncül yaklaşımlar, pediatrik anemi yükünün azaltılmasında temel strateji olmalıdır.

Kaynaklar

1. World Health Organization (WHO). Global anaemia estimates, 2021 Edition.
2. T.C. Sağlık Bakanlığı. Türkiye Beslenme ve Sağlık Araştırması (TBSA).
3. Akyüz S, et al. The impact of socioeconomic status on iron deficiency in children. Zeynep Kamil Med J. 2024;55(1).
4. Msaki RV, et al. Predictors of iron deficiency anaemia among children aged 6–59 months in Tanzania. PLOS Glob Public Health. 2022;2(11).

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-02 Pediatrik Matür teratomlar: Tek Merkez deneyimi

Simge Çınar Özel¹, İremnaz Karahan¹, Rahşan Özcan², Gonca Topuzlu Tekant², Ayşe Kalyoncu Uçar³, Sebu Kuruoğlu³, Nil Çomunoğlu⁴, Süheyla Ocak¹

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Ana Bilim Dalı

Giriş

Germ hücreli tümörler nadir görülen, fetal dönemde, çocukluk ve ergenlikte saptanabilen, yerleşim bölgelerine göre farklı klinik bulgular gösterebilen heterojen tümörlerdir. Teratomlar en sık rastlanan germ hücreli tümörler olup, bir ya da daha fazla embriyonik tabakadan oluşup, normal anatomik yerleşimine uymayan doku içerir. Matür teratomlar benign tümörlerdir ve maligniteye dönüşüm potansiyeli bulunmamaktadır.

Amaç

Bu çalışmamızda hastaların klinik bulgularını ve takip süreçlerini ortaya koyarak; matur teratomlarda takip ve tedavi yaklaşımlarının belirlenmesi, uzun dönem yönetimi konusunda farkındalığın artırılmasını amaçladık.

Yöntem

Bu çalışmamızda 1999 -2025 yılları arasında Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı'nda takip edilen Matür Teratom tanısı almış 81 çocuk hastanın demografik bilgileri, başvuru semptomları, başvuru yaşları, teratom yerleşim bölgeleri, klinik bulguları, takip süreleri ve bu süre içerisindeki gelişen olumsuz olaylar dosyalarına bakılıp geriye dönük olarak değerlendirildi.

Bulgular

Belirlenen çalışma süresinde tanı almış 160 germ hücreli tümör olgusunun 81'i (%50,6) matur teratom olarak değerlendirildi. Hastaların 60'ı (%74,1) kız, 21'i (%25,9) erkekti. Tanı yaşları 0.gün ile 210 ay arasında değişmekte olup ortalama 45 aydı. Hastaların 54'ünün (%66,6) ilk başvurusu Çocuk Cerrahisi Kliniğine olup, 27'si (%33,4) Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğine olmuştu. Onaltı (16) hasta (%19,7) prenatal tanı almıştı. Kırkbir (41) olgu (%50,6) gonadal, 40 (%49,4) olgu non gonadal kökenli matur teratom tanısı aldı. Yerleşim yeri olarak teratomların 33(%40,7) hastada over , 27 (%33,3) hastada sakrokoksigeal/presakral, 8 (%9,8)



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



hastada testis, 7 (%8,6) hastada mediasten, 4 (%4,9) hastada retroperiton/ batın içi, 1 hastada servikal ve 1 hastada ise hem presakral hem overyan kökenli görüldü. Üç hastada başvuru sırasında AFP yüksek, 3 hastada beta hCG yüksek saptanmıştı, ancak bu hastalarda patolojik incelemede immatür komponent görülmedi. Tanı anında hastaların 2'sinden (%2,4) biyopsi alınmış olup, 5 (%6,1) hastada subtotal rezeksiyon, 74 (91,3) hastadan total rezeksiyon yapılmıştı. Hastaların takip süresi 1 ay ile 17 yıl 3 ay olup, ortanca 6 yıl 3 aydı. Hastaların hiçbirinde relaps hastalık gözlenmedi, ikinci cerrahi yapılmadı.

Sonuç

Matür teratomlar çocukluk çağında en sık görülen germ hücreli tümörler olup, iyi seyirli olarak takip edilmektedir. Takip süreleri ve sıklığı ile ilgili standart bir yaklaşım bulunmamaktadır. Gerek gonadal gerekse non gonadal yerleşimli matür teratomlarda relaps oranlarının düşük olması nedeniyle onkolojik takibin gerekliliği ve süresi açısından daha fazla sayıda çalışmaya ihtiyaç vardır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-03 Pediatrik Karaciğer Nakli Sonrası Biliyer Komplikasyonların Değerlendirilmesi

Piruze Aksaç¹, Hasret Ayyıldız Civan¹

¹Istanbul Aydın Üniversitesi Tıp Fakültesi Florya Medical Park Araştırma ve Uygulama Hastanesi

Özet

Pediatrik karaciğer nakli, akut karaciğer yetmezliği ve son dönem kronik karaciğer hastalığı olan çocuk hastalarda günümüzde en etkili ve yaşam kurtarıcı tedavi yöntemlerinden biri olarak kabul edilmektedir. Cerrahi tekniklerdeki gelişmeler ve immünsüpresif tedavilerin etkin kullanımı sayesinde sağkalım oranları %90'lara ulaşmıştır. Bununla birlikte, postoperatif dönemde gelişen biliyer komplikasyonlar hâlen önemli bir morbidite nedeni olmaya devam etmektedir.

Bu çalışmada pediatrik karaciğer nakli sonrası gelişen biliyer komplikasyonların sıklığı, bu komplikasyonların primer hastalıklar (özellikle biliyer atrezi), uygulanan cerrahi teknikler ve PELD/MELD skorları ile ilişkisi değerlendirilmiştir. Bulgularımıza göre biliyer komplikasyon oranları %10–30 arasında değişmekte olup, biliyer atrezi tanısı olan ve olmayan hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. PELD skorları ile biliyer komplikasyon gelişimi arasında anlamlı ilişki bulunmazken, MELD-Na skorundaki artış ile biliyer komplikasyon sıklığında artış eğilimi dikkat çekmiştir.

Giriş

Karaciğer nakli, pediatrik yaş grubunda geri dönüşü olmayan karaciğer hastalıklarının tedavisinde altın standart olarak kabul edilmektedir. Akut karaciğer yetmezliği ve dekompanse kronik karaciğer hastalığı olan çocuklarda mortalite oranları, nakil yapılmadığı durumlarda oldukça yüksektir. Günümüzde cerrahi deneyimin artması, donör havuzunun genişlemesi ve immünsüpresif ilaçlardaki gelişmeler sayesinde hem hasta hem de greft sağkalımı belirgin şekilde iyileşmiştir (1).

Buna karşın karaciğer nakli sonrası gelişen komplikasyonlar, özellikle pediatrik hastalarda hastanede kalış süresini uzatmakta ve tekrarlayan girişimlere neden olmaktadır. Postoperatif komplikasyonlar arasında vasküler komplikasyonlar, akut ve kronik rejeksiyon, enfeksiyonlar ve metabolik bozukluklar yer almakla birlikte, **biliyer komplikasyonlar en sık görülen cerrahi komplikasyonlar** olarak bildirilmektedir (2).

Biliyer kaçaklar ve biliyer striktürler pediatrik karaciğer nakli sonrası morbiditenin önemli nedenleridir ve literatürde sıklıkları %10–35 arasında bildirilmektedir (3). Biliyer atrezi tanısı, daha önce uygulanmış Kasai portoenterostomisi, safra yolu anastomoz tipi ve hastaların nakil



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



öncesi klinik durumu biliyer komplikasyon gelişiminde etkili olabilecek faktörler arasında sayılmaktadır. Bu çalışmanın amacı, merkezimizde pediatrik karaciğer nakli sonrası görülen biliyer komplikasyonları ayrıntılı olarak incelemek ve bu komplikasyonların klinik parametrelerle ilişkisini ortaya koymaktır.

Materyal ve Metod

Bu çalışma, pediatrik yaş grubunda karaciğer nakli uygulanmış hastaların retrospektif değerlendirilmesiyle gerçekleştirilmiştir. Hastaların demografik özellikleri, primer karaciğer hastalıkları, biliyer atrezi varlığı, daha önce Kasai portoenterostomisi uygulanıp uygulanmadığı ve nakil sırasında gerçekleştirilen safra yolu anastomoz tipleri incelenmiştir.

Safra yolu rekonstrüksiyonunda duct-to-duct anastomoz ve Roux-en-Y hepatikojejünostomi teknikleri kullanılmıştır. Postoperatif dönemde gelişen biliyer komplikasyonlar; biliyer kaçak ve biliyer striktür olarak sınıflandırılmıştır.

Hastaların nakil öncesi klinik durumları PELD ve MELD-Na skorları kullanılarak değerlendirilmiştir. İstatistiksel analizlerde kategorik değişkenler için Ki-kare testi ve Fisher Exact testi kullanılmış, $p < 0.05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya dahil edilen 99 pediatrik karaciğer nakil hastasının 54'ü (%54,5) kızdı. Hastaların nakil endikasyonları sırasıyla biliyer atrezi, otoimmün hepatit, kriptojenik siroz, Wilson hastalığı ve progresif ailevi intraheptik kolestaz idi. Çalışmaya dahil edilen hastalarda, biliyer komplikasyon görülme oranı %10–30 arasında saptanmıştır. Bu komplikasyonlar en sık biliyer kaçak ve biliyer striktür şeklinde izlenmiştir.

Cinsiyet	Sayı	Oran (%)
Kız (K)	54	%54.5
Erkek (E)	45	%45.5
Toplam	99	100



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tanı (TANI sütunu)	Sayı	Oran (%)
Bilier atrezi	32	%32.3
Otoimmün hepatit	11	%11.1
Kriptojenik siroz	8	%8.1
Wilson	7	%7.1
PFIC-2	7	%7.1
Diğer tanılar	34	%34.3
TOPLAM	99	100

Safra yolu komplikasyonları	Sayı	Yüzde (%)
Komplikasyon YOK	79	%79.8
Komplikasyon VAR	20	%20.2
TOPLAM	99	%100



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Komplikasyon tipi	Sayı	%
Safra kanalı darlığı	8	%40.0
Safra sızıntısı (leak)	6	%30.0
.Bilioma	4	%20.0
Bilioma ve darlık birlikte	2	%10.0

Biliyer atrezi tanısı olan hastalarda biliyer komplikasyon oranı %21,9 olarak bulunurken, biliyer atrezi dışı tanılarda bu oran %16,9 olarak saptanmıştır. Yapılan istatistiksel analizde iki grup arasında anlamlı fark izlenmemiştir (Fisher Exact test, $p=0,64$; $OR=0,73$).

Biliyer atrezi ile	biliyer komplika	syon oranları		
Grup	Komplikasyon YOK	VAR	Toplam	Komplikasyon oranı
BA	25	7	32	%21.9
BA değil	54	11	65	%16.9
TOPLAM	79	18	97	%18.6



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kasai portoenterostomisi öyküsü olan hastalarda biliyer komplikasyon riskinin yaklaşık %30 daha düşük olduğu görülmüş ($RR \approx 0,70$), ancak bu bulgu istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır.

BA grubu içinde Kasai etkisi			
BA + Kasai	Komplikasyon Yok	Komplikasyon Var	Toplam
Kasai Var (1)	20	5	25
Kasai Yok (0)	5	2	7
TOPLAM (BA)	25	7	32

PELD skorlarına göre hastalar gruplandırıldığında biliyer komplikasyon oranlarının %10 ile %22,6 arasında değiştiği görüldü. Ancak PELD skorundaki artış ile biliyer komplikasyon gelişimi arasında düzenli bir artış eğilimi izlenmedi. Ki-kare analizi sonucunda PELD kategorileri ile biliyer komplikasyonlar arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmadı ($p \approx 0,70$).

PELD Grup	Komplikasyon Yok (0)	Komplikasyon Var (1-3)	Toplam	Komplikasyon %
0-10	17	3	20	%15.0
11-20	24	7	31	%22.6
21-30	18	2	20	%10.0
>30	5	1	6	%16.7

MELD-Na skorları incelendiğinde, skor yükseldikçe biliyer komplikasyon oranlarında belirgin bir artış eğilimi olduğu görülmüştür.

- MELD-Na 11–20 grubunda biliyer komplikasyon oranı %8,3
- MELD-Na 21–30 grubunda %50
- MELD-Na ≥ 30 grubunda %100 olarak saptanmıştır



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Yapılan Ki-kare analizinde $p \approx 0,04$ bulunmuş ve teknik olarak istatistiksel anlamlılık saptandı. Ancak toplam MELD-Na verisi bulunan hasta sayısının sınırlı olması ($n=17$) ve ≥ 30 grubunda yalnızca bir hastanın yer alması nedeniyle bu sonucun dikkatli yorumlanması gerektiği düşünüldü.

MELD-Na Grup	Komplikasyon Yok (0)	Komplikasyon Var (1-3)	Toplam
0-10	0	0	0
11-20	11	1	12
21-30	2	2	4
>30	0	1	1

Tartışma

Bu çalışmada pediatrik karaciğer nakli sonrası biliyer komplikasyonların sıklığı ve bu komplikasyonlarla ilişkili olabilecek klinik faktörler değerlendirilmiştir. Bulgularımız, literatürde bildirilen %10–35 oranları ile uyumludur (2,3).

Biliyer atrezi ve Kasai portoenterostomisi öyküsünün biliyer komplikasyonlar üzerindeki etkisi literatürde tartışmalıdır. Bazı çalışmalarda risk artışı bildirilirken, bazı serilerde anlamlı ilişki gösterilememiştir. Bizim çalışmamızda da biliyer atrezi varlığı ve Kasai operasyonu öyküsü ile biliyer komplikasyon gelişimi arasında anlamlı ilişki saptanmamıştır.

PELD skorlarının biliyer komplikasyonları öngörmede sınırlı olduğu görülmüştür. Buna karşın MELD-Na skorundaki artışın biliyer komplikasyon riskini artırabileceği yönünde bulgular elde edilmiştir. Ancak bu sonucun hasta sayısının azlığı nedeniyle daha geniş ve prospektif çalışmalarla desteklenmesi gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Starzl TE, et al. **Liver transplantation in children.** *Ann Surg.* 1984;199(4):401–408.
2. Sieders E, et al. **Biliary complications after pediatric liver transplantation.** *Transpl Int.* 2000;13(2):92–96.
3. Verdonk RC, et al. **Biliary strictures after liver transplantation.** *Gut.* 2006;55(5):686–692.
4. Sundaram SS, et al. **Outcomes after pediatric liver transplantation.** *Hepatology.* 2010;51(2):495–504.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



5. Kim JM, et al. **Risk factors for biliary complications after liver transplantation.** *Liver Transpl.* 2011;17(6):650–657.
6. Millis JM, et al. **Kasai portoenterostomy and biliary complications.** *J Pediatr Surg.* 1998;33(7):1004–1008.
7. Wiesner R, et al. **MELD score and liver transplant outcomes.** *Hepatology.* 2003;38(5):1151–1157.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-04 Çocuklarda Rektal Kanamanın Çok Bilinmeyen Bir Nedeni: Eozinofilik Kolit

Doç. Dr. Enver Mahir Gülcan¹, Dr. Feyza Ulus²

¹ Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

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

Giriş

Eozinofilik kolit (EoK), kalın bağırsağın nadir görülen bir hastalığı olup, eozinofilik gastrointestinal sistem hastalıkları içerisinde en az rastlanan formdur. Spesifik ve karakteristik bir klinik tabloya sahip olmamakla birlikte; karın ağrısı, dışkılama alışkanlıklarında değişiklik, ishal, kanlı dışkılama ve rektal kanama gibi bulgularla prezente olabilir. Klinik bulguların özgül olmaması tanıyı güçleştirmekte, histopatolojik değerlendirme tanıda temel rol oynamaktadır. Bu çalışmada, farklı semptomlarla başvuran ve kolonoskopi yapılan çocuk hastalarda saptanan eozinofilik kolit olgularının klinik, endoskopik ve histopatolojik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot

Çalışmaya Mayıs 2012 ile Aralık 2023 tarihleri arasında kolonoskopi yapılan ve patolojik inceleme sonucunda eozinofilik kolit tanısı konan hastalar dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, klinik başvuru nedenleri, kolonoskopik ve histopatolojik bulguları retrospektif olarak incelendi. Eozinofilik kolit tanısı alan hastalar, biyopsilerde saptanan eozinofil sayısına göre dört gruba ayrıldı: Grup 1: <25/1 büyük büyütme alanı (BBA), Grup 2: 25–34/1 BBA, Grup 3: 35–49/1 BBA ve Grup 4: >50/1 BBA eozinofil.

Bulgular

Mayıs 2012–Aralık 2023 tarihleri arasında toplam 292 çocuğa kolonoskopi yapıldı. Bu hastaların 69'unda (%23,6) kolonda histopatolojik olarak eozinofil artışı saptandı.

Olguların 42'si (%60,9) erkek, 27'si (%39,1) kız olup yaş ortalaması 6,9 yıl (1–16,3 yıl) idi. En sık klinik başvuru nedenleri 43 hastada (%62,3) rektal kanama ve 24 hastada (%34,7) kronik ishal olarak belirlendi. Histopatolojik sınıflamaya göre Grup 1'de 40 hasta (%58), Grup 2'de 18 hasta (%26), Grup 3'te 8 hasta (%11,6) ve Grup 4'te 3 hasta (%4,4) yer aldı.

Grup 1'de 28 hastada (%70) rektal kanama ve 9 hastada (%22,5) ishal; Grup 2'de 11 hastada (%61,1) rektal kanama ve 10 hastada (%55,5) ishal; Grup 3'te 3 hastada (%37,5) rektal kanama ve 4 hastada (%50) ishal; Grup 4'te ise 1 hastada (%33,3) rektal kanama ve 1 hastada (%33,3) ishal saptandı.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tam kan sayımı verisi bulunan 61 hastada ortalama eozinofil sayısı $370 \pm 453/\mu\text{L}$, medyan eozinofil sayısı 250 (100–460)/ μL olarak belirlendi. Mutlak eozinofil sayısı (AEC) $>500/\mu\text{L}$ olan hasta oranı %21,3 idi. Ortalama eozinofil yüzdesi $\%3,4 \pm 3,1$, medyan eozinofil yüzdesi ise %2,3 (%1,4–%5,4) olarak saptandı.

Periferik eozinofili ile biyopside raporlanan eozinofil sayısı arasında anlamlı bir korelasyon saptanmadı. Benzer şekilde eozinofil yüzdesi ile histopatolojik bulgular arasında da anlamlı ilişki izlenmedi.

Spesifik IgE ölçümü yapılan 21 hastanın 4'ünde (%19) pozitiflik saptandı. Pozitiflikler tüm olguların %5,8'ine karşılık gelmekteydi. En sık duyarlılık inek sütü ve yumurta akına karşı olup, bazı hastalarda keçi sütü, antep fıstığı ve yumurta sarısına karşı da pozitiflik izlendi.

Endoskopik değerlendirmede 30 hastada (%43,4) rektumda, 32 hastada (%46,3) sigmoid kolonda, 9 hastada (%13) asendan kolonda, 6 hastada (%8,7) desenden kolonda, 5 hastada (%7,2) transvers kolonda ve 10 hastada (%14,4) anal kanalda nodüler görünüm saptandı. Üç hastada (%4,3) değişik sayı ve büyüklükte polipler izlendi. Yirmi dokuz hastada (%42) ise kolonoskopide herhangi bir patolojik bulgu saptanmadı.

Sonuç

Eozinofilik kolitte hastalığa özgü spesifik bir laboratuvar bulgusunun olmaması tanıyı zorlaştırmaktadır. Rektal kanama bu hastalıkla ilişkili önemli bir klinik bulgu olabilir. Klinik şüphe varlığında kolonoskopi yapılması ve kolonoskopik biyopsilerin histopatolojik olarak değerlendirilmesi tanı için en önemli faktörlerdir. Ülkemizde pediatrik eozinofilik kolitte rektal kanama sıklığına ilişkin veriler sınırlı olup, bu çalışma ileride yapılacak araştırmalara yol göstermesi açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Rektal kanama, eozinofilik kolit



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-05 Çocukluk Çağı Absans Epilepsisinde Eeg Dinamikleri, Dehb ve Tedavi Yanıtının Değerlendirilmesi

Yasemin Sancak¹, Sema Saltık¹, Seda Sönmez Kurukaya¹, Neslihan Özhan¹, Serhat Güler¹, Hüseyin Kılıç¹, Esma Şengünç¹

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş

Çocukluk çağı absans epilepsisi (ÇÇAE), çocukluk döneminin en sık görülen idiyopatik jeneralize epilepsi sendromlarından biri olup pediatrik epilepsi olgularının yaklaşık %10–17'sini oluşturur ve tipik olarak 4–10 yaş arasında başlar (1). Absans nöbetleri genellikle kısa süreli ve nonkonvülfif olmakla birlikte, gün içinde yüksek sıklıkta tekrarlayabilmeleri ve dikkat, biliş ve akademik performans üzerinde olumsuz etkiler oluşturabilmeleri nedeniyle erken tanı ve etkin tedavi önem taşır. ÇÇAE geleneksel olarak iyi huylu bir sendrom olarak kabul edilse de, giderek artan kanıtlar hastaların anlamlı bir bölümünde uygun tedaviye rağmen yetersiz yanıt, gecikmiş remisyon ve nörobilişsel ya da davranışsal komorbiditelerin görülebileceğini göstermektedir (2,3).

Çocukluk çağı absans epilepsisinde (ÇÇAE) kısa dönem tedavi yanıtını öngörebilecek klinik ve elektroensefalografik (EEG) belirteçlerin belirlenmesi, izlem stratejilerinin ve tedavi kararlarının planlanması açısından önemlidir. İzlem EEG'sinde epileptiform aktivitenin kaybolması (EEG normalleşmesi) klinik pratikte sıklıkla olumlu bir gösterge olarak kabul edilse de, kısa dönem tedavi yanıtını öngörmedeki değeri ve en uygun değerlendirme zamanlaması net değildir (4,5). Bu çalışmada, ÇÇAE tanılı çocuklarda 12. ay tedavi yanıtı ile ilişkili klinik ve EEG özellikler değerlendirilmiş; özellikle tedavi başlangıcını izleyen ilk yıl içinde EEG normalleşmesinin 12. ayda nöbetsizlik ile ilişkisi incelenmiştir.

Yöntem

İstanbul Üniversitesi–Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Kliniği'nde 2020–2024 yılları arasında ÇÇAE tanısı ile izlenen hastaların kayıtları retrospektif olarak tarandı. ÇÇAE tanısı olan, tanı anında EEG verisi bulunan ve anti-nöbet ilacı başlanmasını takiben en az 12 ay izlenen 32 hasta çalışmaya dahil edildi. Başlangıç EEG bulgularına göre hastalar tipik (Grup A: normal zemin aktivitesi üzerinde simetrik jeneralize 3 Hz diken-dalga) ve atipik (Grup B: fokal/asimetrik epileptiform deşarjlar, düzensiz diken-dalga morfolojisi veya zemin yavaşlaması) olarak sınıflandırıldı. İzlemede ilk yıl içinde EEG normalleşmesi, tedavi başlangıcından sonraki 12 ay içinde çekilen en az bir takip EEG'sinde epileptiform aktivitenin izlenmemesi olarak tanımlandı. Birincil sonlanım noktası, 12. ayda klinik kayıtlara göre



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



nöbetsizlikti. Analizler IBM SPSS Statistics v26.0 kullanılarak yapıldı ve $p < 0,05$ anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Toplam 32 hastanın 21'i (%65,6) 12. ayda nöbetsizdi. Cinsiyet ($p=0,798$), nöbet başlangıç yaşı ($p=0,889$), ailede epilepsi öyküsü ($p=0,703$), prenatal risk öyküsü ($p=0,593$), DEHB varlığı ($n=9$, %28,1; $p=1,00$) ve hiperventilasyonla nöbet tetiklenmesi ($p=0,681$) 12. ay tedavi yanıtı ile ilişkili bulunmadı. Başlangıç EEG'si tipik olan Grup A'da ($n=20$) 12. ay nöbetsizlik 16/20 (%80,0) iken, atipik EEG'li Grup B'de ($n=12$) 5/12 (%41,7) idi; Grup A lehine anlamlılığa yakın bir eğilim saptandı ($p=0,068$). İlk yıl içinde EEG normalleşmesi 22 hastada (%68,8) gözlemlendi ve 12. ay nöbetsizliği ile anlamlı ilişkilidir: nöbetsiz grupta 18/21 (%85,7) hastada EEG normalleşmesi varken, nöbeti devam eden grupta bu oran 4/11 (%36,4) idi ($p=0,014$). Başlangıç anti-nöbet ilaçları etosüksimid ($n=9$), valproat ($n=21$) ve lamotrijin ($n=2$) olup; 12. ay nöbetsizlik sırasıyla %77,8, %61,9 ve %50,0 idi. Başlangıç ilaç seçimi ile 12. ay yanıt arasında anlamlı ilişki saptanmadı ($p > 0,05$).

Tartışma

Bu çalışmada en belirgin bulgu, ilk yıl içinde EEG normalleşmesinin 12. ayda nöbetsizlik ile anlamlı düzeyde ilişkili olmasıdır. Klinik pratikte izlem EEG'si sıklıkla tedavi kararlarını yönlendirmek için kullanılmakla birlikte, prognostik değerine ilişkin veriler heterojen tanımlar ve farklı izlem süreleri nedeniyle değişken bildirilmektedir. Gazeteci Tekin ve arkadaşlarının çalışmasında, kontrol EEG'de jeneralize diken-dalga aktivitesinin devam etmesinin klinik yaklaşımı etkilediği ve ilk normal EEG'ye ulaşma süresinin yanıt vermeyen grupta daha uzun olduğu gösterilmiştir; bu gözlem, erken dönemde EEG'nin düzelmesinin kısa dönem klinik yanıtla paralel seyredebileceğini düşündürmektedir (5). Bizim çalışmamızda da "ilk yıl içinde" net bir zaman penceresi kullanılarak EEG normalleşmesinin kısa dönem nöbetsizliği öngörebildiği saptanmış ve bu yönüyle literatüre pratik bir katkı sunmuştur. Başlangıç EEG'sinde tipik patern varlığı daha yüksek nöbetsizlik oranı ile ilişkili görünse de istatistiksel anlamlılığa ulaşmamış, bu durum örneklem büyüklüğünün sınırlı olmasına ve atipik bulguların heterojenliğine bağlanabilir. Başlangıç anti-nöbet ilacı seçimi ile 12. ay yanıt arasında anlamlı ilişki saptanmamakla birlikte, etosüksimide nöbetsizlik oranının sayısal olarak daha yüksek olması literatürde etosüksimidin ÇÇAE'de etkinliğini destekleyen verilerle uyumlu bir gözlem olarak değerlendirilebilir (6,7). Çalışmanın tek merkezli ve retrospektif tasarımı ile EEG normalleşmesinin kesin zamanlamasının analiz edilememesi başlıca sınırlılıklardır; buna karşın homojen ÇÇAE kohortunda gerçek yaşam verileriyle kısa dönem sonlanımın net biçimde tanımlanması çalışmanın güçlü yönleridir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

ÇÇAE’de tedavinin ilk yılı içinde EEG normalleşmesi, 12. ayda nöbetsizliğin güçlü bir göstergesi olarak öne çıkmaktadır. Bu bulgu, izlemde EEG’nin dinamik değerlendirilmesinin kısa dönem prognoz ve klinik yönetim açısından değerli olabileceğini düşündürmektedir. Daha büyük örneklemler ve prospektif çalışmalarla bu gözlemlerin doğrulanması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı absans epilepsisi; elektroensefalografi; EEG normalleşmesi; tedavi yanıtı; dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu

Kaynaklar

1. Kessler SK, McGinnis E. A Practical Guide to Treatment of Childhood Absence Epilepsy. *Pediatr Drugs*. 2019;21:15-24. doi:10.1007/s40272-019-00325-x.
2. Glauser TA, Cnaan A, Shinnar S, et al; Childhood Absence Epilepsy Study Group. Ethosuximide, Valproic Acid, and Lamotrigine in Childhood Absence Epilepsy. *N Engl J Med*. 2010;362(9):790-799. doi:10.1056/NEJMoa0902014.
3. Caplan R, Siddarth P, Stahl L, et al. Childhood absence epilepsy: behavioral, cognitive, and linguistic comorbidities. *Epilepsia*. 2008;49(11):1838-1846. doi:10.1111/j.1528-1167.2008.01680.x.
4. Vanderwiel S, et al. Risk of ADHD in children with childhood absence epilepsy versus controls. *Epilepsy Behav*. 2024;161:110143.doi:10.1016/j.yebeh.2024.110143.
5. Gazeteci Tekin H, Karaoğlu P, Edem P. Clinical and Electrophysiological Prognostic Factors of Childhood Absence Epilepsy. *J Pediatr Res*. 2021;8(3):320-325. doi:10.4274/jpr.galenos.2021.95914.
6. Baştemur M, Yalçın HN, Bilgin N, Arslan M, Ünay B. Clinical Characteristics and EEG Findings of Patients with Childhood Absence Epilepsy. *Genel Tıp Derg*. 2025;35(6):1178-1189. doi:10.54005/geneltip.1708309.
7. Fisher RS, Cross JH, French JA, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017;58(4):522-530. doi:10.1111/epi.13670.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-07 Hemodiyaliz seansı sırasındaki intradiyalitik semptom riski yapay zeka ve makine öğrenmesi ile öngörülebilir mi?

Mehmet Emre Bayram¹, Esra Karabağ Yılmaz², Gülsüm Arı³, Ayşe Ağbaş², Seha Saygılı², Mana Sezdi³, Nur Canpolat²

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, İstanbul

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü

²Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bölümü

³Teknik Bilimler Meslek Yüksek Okulu, Elektrik Ve Enerji Bölümü, Elektrik Programı

Giriş ve Amaç

İntradiyalitik semptomlar (İDS), hemodiyaliz (HD) seansı sırasında ultrafiltrasyon (UF) ile plazma yeniden dolumu arasındaki dengenin bozulmasına bağlı olarak gelişmekte ve yaklaşık %20–30 hastada görülmektedir. Klinik olarak hipotansif epizodlar (serum fizyolojik infüzyon gereksinimi, UF azaltılması veya sonlandırılması ya da Trendelenburg pozisyonu verilmesi), bulantı, kusma, bacak krampları, karın ağrısı veya diyaliz setinde pıhtılaşma ile tanımlanmaktadır. Bu durum geçici doku iskemisine yol açarak uzun dönemde kardiyovasküler prognozu olumsuz etkileyebilmektedir.

İntradiyalitik semptom riski çoğu zaman klinik deneyime dayalı olarak değerlendirilmekte ve genellikle semptom gelişikten sonra müdahale edilmektedir. Erişkin popülasyonda intradiyalitik hipotansiyon ve kuru ağırlık tahmini üzerine makine öğrenmesi temelli çalışmalar bulunmakla birlikte, pediatrik HD hastalarında intradiyalitik semptomların öngörülmesine yönelik bir model mevcut değildir.

Bu çalışmanın amacı, seans başlangıcı ve ikinci saat verilerini kullanarak intradiyalitik semptom gelişimini önceden tahmin edebilen bir makine öğrenmesi modeli geliştirmek ve modelin klinik uygulanabilirliğini değerlendirmektir.

Yöntem

Yaklaşık iki yıllık dönemde gerçekleştirilen 4000 HD seansı retrospektif olarak incelendi. Tam veri setine sahip 446 HD seansı model geliştirme sürecine dahil edildi.

Tüm seans tahmini için giriş verileri olarak demografik özellikler (yaş, cinsiyet, boy), interdiyalitik kilo alımı (IDWG), kuru ağırlık, giriş tartı, sistolik ve diyastolik kan basıncı (SKB, DKB), kalp tepe atımı (KTA) ve hemoglobin (Hgb) değerleri kaydedildi.

Seansın ikinci yarısına yönelik tahmin modeli için 1. ve 2. saat rölatif kan volümü (RBV) değerleri, 1. ve 2. saat Hgb, SKB, DKB, KTA ölçümleri ve 2. saat ultrafiltrasyon miktarı



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



kullanıldı. RBV, ultrafiltrasyona bağlı hemokonsantrasyonu dolaylı olarak yansıtan cihaz bazlı bir parametredir.

Veriler rastgele olarak eğitim (%90) ve test (%10) setlerine ayrıldı. İki ayrı model XGBoost algoritması kullanılarak oluşturuldu. Model performansı ROC eğrisi altındaki alan (AUROC) ile değerlendirildi. Model karar sürecini ve değişkenlerin katkısını analiz etmek amacıyla SHapley Additive Explanations (SHAP) yöntemi kullanıldı.

Bulgular

Hastaların ortanca yaşı 16 yıl, ortanca HD tedavi süresi 39 ay idi. Primer tanılar arasında CAKUT (Böbrek ve Üriner Sistem Konjenital Anomalileri), atipik HÜS (Hemolitik Üremik Sendrom) ve Alport sendromu gibi glomerüler hastalıklar yer almaktaydı. Hastaların çoğunda kalıcı kateter ile damar yolu sağlanmış olup tümüne hemodiyafiltrasyon uygulanmıştır.

İncelenen seansların üçte birinde intradiyalitik semptom gelişmiş ve vakaların yaklaşık yarısı seansın ilk yarısında ortaya çıkmıştır.

SHAP analizine göre seans başlangıcında interdiyalitik kilo alımı ile yüksek sistolik ve diyastolik kan basıncı değerleri artmış semptom riski ile ilişkili bulunmuştur. Buna karşılık düşük boy ve düşük giriş kilosu artmış risk ile ilişkilendirilmiştir.

Seansın ikinci yarısına yönelik analizde düşük RBV değerleri ile 1. ve 2. saat düşük sistolik ve diyastolik kan basıncı ölçümleri semptom gelişimi ile güçlü şekilde ilişkili bulunmuştur.

Makine öğrenme modelleri intradiyalitik semptom gelişimini yüksek doğruluk oranı ile tahmin edebilmiş ve öne çıkan değişkenler klinik öngörü ile uyumlu bulunmuştur.

Sonuç

Bu çalışma, pediatrik HD hastalarında intradiyalitik semptomların makine öğrenmesi ile öngörülmesine yönelik öncü çalışmalardan biridir. Seans öncesinde volüm yükünü yansıtan parametreler ile seans sırasında RBV düşüşü ve kan basıncı azalması en önemli belirleyiciler olarak saptanmıştır.

Geliştirilen model, HD tedavisinin kişiselleştirilmesine ve erken müdahale stratejilerinin geliştirilmesine katkı sağlayabilir. İleride klinik karar destek sistemlerine entegre edilecek yapay zeka temelli uygulamalar, pediatrik diyaliz hasta yönetimini iyileştirebilir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-08 Perikardiyal Tamponad Nedeni ile Kateter Anjiyografi Yapılan Hastalar: Tek Merkez Deneyimi

Ali Nazım Güzelbağ¹, Erkut Öztürk¹

¹İstanbul Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Özet

Amaç: Perikardiyal tamponad, acil müdahale gerektiren hayatı tehdit eden kardiyolojik acillerden biridir. Bu çalışmada, perikardiyal tamponad nedeni ile kateter anjiyografi laboratuvarında perikardiyosentez uygulanan pediatrik hastaların demografik özellikleri, eşlik eden kardiyak patolojiler, etyolojik faktörler ve işlem sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: 2020-2025 yılları arasında perikardiyal tamponad tanısı ile kateter anjiyografi laboratuvarında perikardiyosentez uygulanan 28 pediatrik hasta retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik özellikleri, ekokardiyografi bulguları, anjiyografi raporları ve işlem sonuçları analiz edildi. Tüm işlemler floroskopi rehberliğinde subkostal yaklaşım ile gerçekleştirildi.

Bulgular: Hastaların %57,1'i erkek, yaş ortalaması $8,2 \pm 7,4$ yıl idi. Ekokardiyografik değerlendirmede %39,3'ünde tamponad bulgusu, %32,1'inde masif efüzyon saptandı. En sık eşlik eden kardiyak patolojiler konjenital kalp hastalıkları (%46,4) ve kapak patolojileri (%28,6) idi. Etiyolojik olarak idiyopatik nedenler (%39,3), enfeksiyöz faktörler (%21,4) ve post-kardiyocerrahi komplikasyonlar (%17,9) öne çıktı. Perikardiyosentez işlemi tüm hastalarda başarılı uygulandı. Ortalama drenaj miktarı 228 ± 145 mL idi. Komplikasyon oranı %3,6 olup, mortalite gözlenmedi.

Sonuç: Kateter anjiyografi laboratuvarında floroskopi rehberliğinde gerçekleştirilen perikardiyosentez, yüksek başarı oranı ve düşük komplikasyon riski ile güvenli ve etkili bir tedavi yöntemidir. Erken tanı ve zamanında müdahale, mortalite ve morbiditeyi azaltmada kritik öneme sahiptir.

Anahtar kelimeler: Perikardiyal tamponad, perikardiyosentez, konjenital kalp hastalığı, pediatrik kardiyoloji, kateter anjiyografi

Giriş

Perikardiyal tamponad, perikard boşluğunda biriken sıvının kalp boşluklarına baskı yaparak kardiyak dolumu ve atım hacmini azalttığı, acil müdahale gerektiren hayatı tehdit eden bir durumdur (1,2). Pediatrik popülasyonda konjenital kalp hastalıkları, kardiyak cerrahi sonrası dönem, enfeksiyöz hastalıklar, malignite ve otoimmün hastalıklar gibi çeşitli etyolojik faktörlere bağlı olarak gelişebilmektedir.

Perikardiyal efüzyon ve tamponad, çocukluk çağında özellikle kardiyak cerrahi sonrası erken dönemde önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir (3). Literatürde pediatrik perikardiyal

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



tamponad insidansı tüm perikardiyal efüzyon vakalarının %10-15'ini oluşturmaktadır (4). Konjenital kalp hastalığı olan çocuklarda bu oran %20-30'lara kadar yükselebilmektedir (5). Tanıda klinik bulgular (Beck triadı: hipotansiyon, juguler venöz dolgunluk artışı, kalp seslerinde azalma), elektrokardiyografi ve özellikle ekokardiyografi altın standart yöntemdir (6). Tedavide perikardiyosentez hayat kurtarıcı bir işlem olup, son yıllarda kateter anjiyografi laboratuvarında floroskopi rehberliğinde yapılan işlemler daha güvenli ve kontrollü bir yaklaşım sunmaktadır (7,8).

Bu çalışmada, tek merkez deneyimimizde perikardiyal tamponad nedeni ile kateter anjiyografi laboratuvarında perikardiyosentez uygulanan pediatrik hastaların demografik özellikleri, eşlik eden kardiyak patolojiler, etyolojik faktörler ve işlem sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem

Bu retrospektif kohort çalışması, Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Pediatrik Kardiyoloji Kliniği'nde Ocak 2020 - Ocak 2025 tarihleri arasında perikardiyal tamponad tanısı ile kateter anjiyografi laboratuvarında perikardiyosentez uygulanan 28 pediatrik hasta üzerinde gerçekleştirildi. Hastaların demografik özellikleri (yaş, cinsiyet, ağırlık), klinik prezentasyonları, eşlik eden kardiyak ve sistemik hastalıklar, ekokardiyografik bulgular, perikardiyosentez işlem detayları, komplikasyonlar ve kısa dönem sonuçları hasta dosyalarından retrospektif olarak toplandı. Tüm hastalara işlem öncesi ve sonrası transtorasik ekokardiyografi yapıldı. Perikardiyal efüzyon miktarı minimal (<10 mm), orta (10-20 mm) ve masif (>20 mm) olarak sınıflandırıldı. Tamponad bulguları sağ atriyum kollapsı, sağ ventrikül diyastolik kollapsı ve respiratuvar varyasyon artışı olarak değerlendirildi. Tüm işlemler kateter anjiyografi laboratuvarında, floroskopi rehberliğinde, deneyimli pediatrik kardiyologlar tarafından gerçekleştirildi. Subkostal yaklaşım tercih edildi. 18-20 gauge perikardiyosentez iğnesi kullanıldı. Endikasyon varlığında perikardiyostomi tüpü yerleştirildi. Aspirasyon sıvısı biyokimyasal, mikrobiyolojik ve sitolojik incelemeye gönderildi. Veriler SPSS 25.0 programı kullanılarak analiz edildi. Kategorik değişkenler sayı ve yüzde olarak, sürekli değişkenler ortalama \pm standart sapma olarak sunuldu. İşlem öncesi ve sonrası ekokardiyografik parametrelerin karşılaştırılmasında paired t-testi kullanıldı. $p < 0,05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya toplam 28 pediatrik hasta dahil edildi. Hastaların %57,1'i (n=16) erkek, %42,9'u (n=12) kız idi. Yaş ortalaması $8,2 \pm 7,4$ yıl (aralık: 18 gün - 17 yaş) olup, ağırlık ortalaması $23,8 \pm 21,6$ kg idi (Tablo 1).



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 1. Hastaların Demografik Özellikleri ve Ekokardiyografik Bulgular

Özellik	Değer
Yaş, yıl (ortalama \pm SS)	8,2 \pm 7,4
Yaş aralığı	18 gün - 17 yaş
Erkek cinsiyet, n (%)	16 (57,1)
Ağırlık, kg (ortalama \pm SS)	23,8 \pm 21,6
Ekokardiyografik Efüzyon	
Tamponad bulgusu, n (%)	11 (39,3)
Masif efüzyon, n (%)	9 (32,1)
Orta-önemli efüzyon, n (%)	8 (28,6)

Ekokardiyografik değerlendirmede hastaların %39,3'ünde (n=11) hemodinamik tamponad bulgusu, %32,1'inde (n=9) masif efüzyon, %28,6'sında (n=8) orta-önemli efüzyon saptandı. İşlem öncesi sağ atriyum kollapsı %39,3 (n=11), sağ ventrikül diyastolik kollapsı %28,6 (n=8) hastada mevcuttu.

En sık eşlik eden kardiyak patoloji konjenital kalp hastalıkları (%46,4, n=13) idi. Bunlar arasında arterial switch operasyonu sonrası (n=3), ventriküler septal defekt (n=3), aort koarktasyonu (n=2) ve atriyal septal defekt (n=2) bulunmaktaydı. Kapak patolojileri %28,6 (n=8) oranında gözlemlendi; mitral yetersizlik (n=5), triküspid yetersizlik (n=2) ve aort yetersizliği (n=1) en sık görülen kapak patolojileriydi (Tablo 2).

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 2. Eşlik Eden Kardiyak Patolojiler ve Etyolojik Faktörler

Özellik	n	%
Kardiyak Patolojiler		
Konjenital kalp hastalıkları	13	46,4
Kapak patolojileri	8	28,6
Down sendromu	3	10,7
Hipertrofik kardiyomiyopati	2	7,1
Normal kardiyak anatomi	2	7,1
Etyolojik Faktörler		
İdiyopatik	11	39,3
Enfeksiyöz nedenler	6	21,4
Post-kardiyocerrahi	5	17,9
İnflamatuvar hastalıklar	4	14,3
Malignite	2	7,1

Perikardiyal tamponad etyolojisi değerlendirildiğinde; en sık neden idiyopatik (%39,3, n=11) olarak saptandı. Enfeksiyöz nedenler %21,4 (n=6) oranında görüldü; bunlar arasında viral perikardit (n=3), bakteriyel enfeksiyon (n=2) yer almaktaydı. Post-kardiyocerrahi komplikasyon %17,9 (n=5) oranında saptandı. İnflamatuvar hastalıklar %14,3 (n=4) oranında görüldü. Malignite ilişkili perikardiyal tamponad %7,1 (n=2) oranında görüldü (Tablo 2).

Perikardiyosentez işlemi tüm hastalarda (%100, n=28) başarılı olarak uygulandı. Ortalama drenaj miktarı 228±145 mL (aralık: 20-510 mL) idi. İşlem süresi ortalama 35±12 dakika olarak kaydedildi. İşlem sırasında komplikasyon oranı %3,6 (n=1) olarak saptandı. Bir hastada minör kanama gelişti ve konservatif tedavi ile kontrol altına alındı. Majör komplikasyon gözlenmedi. Hastaların %67,9'una (n=19) perikardiyostomi tüpü yerleştirildi. Ortalama tüp kalış süresi 4,2±2,1 gün idi. Çalışma süresince mortalite gözlenmedi (Tablo 3).

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 3. Perikardiyosentez İşlem Sonuçları

Parametre	Değer
Başarı oranı, n (%)	28 (100)
Drenaj miktarı, mL (ortalama ± SS)	228 ± 145
Drenaj aralığı, mL	20 - 510
İşlem süresi, dakika (ortalama ± SS)	35 ± 12
Komplikasyon, n (%)	1 (3,6)
Perikardiyostomi tüpü, n (%)	19 (67,9)
Tüp kalış süresi, gün (ortalama ± SS)	4,2 ± 2,1
Mortalite, n (%)	0 (0)

Perikardiyosentez sonrası kontrol ekokardiyografide perikardiyal efüzyon varlığı %10,7'ye (n=3) geriledi (p<0,001). Sağ atriyum kollapsı ve sağ ventrikül diyastolik kollapsı hiçbir hastada gözlenmedi (p<0,001). Sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu %58,2±8,4'ten %62,1±6,7'ye yükseldi (p<0,05) (Tablo 4).

Tablo 4. Perikardiyosentez Öncesi ve Sonrası Ekokardiyografik Bulgular

Parametre	Öncesi	Sonrası
Perikardiyal efüzyon, n (%)	28 (100)	3 (10,7)
Sağ atriyum kollapsı, n (%)	11 (39,3)	0 (0)
Sağ ventrikül kollapsı, n (%)	8 (28,6)	0 (0)
Sol ventrikül EF, % (ort ± SS)	58,2 ± 8,4	62,1 ± 6,7

Tartışma

Bu çalışma, pediatrik yaş grubunda perikardiyal tamponad nedeni ile kateter anjiyografi laboratuvarında perikardiyosentez uygulanan hastaların kapsamlı analizini sunmaktadır. Çalışmamızın temel bulguları şunlardır: (1) Perikardiyal tamponad pediatrik popülasyonda özellikle konjenital kalp hastalıkları ve post-kardiyocerrahi dönemde daha sık görülmektedir, Floroskopi rehberliğinde yapılan perikardiyosentez %100 başarı oranı ve %3,6 komplikasyon oranı ile güvenli ve etkili bir yöntemdir, erken tanı ve zamanında müdahale ile mortalite önlenmektedir. (2) Çalışmamızda yaş ortalaması 8,2±7,4 yıl olup, geniş bir yaş aralığı (18 gün - 17 yaş) mevcuttu. Bu bulgular, perikardiyal tamponadın pediatrik yaş grubunun her döneminde görülebileceğini göstermektedir. Cinsiyet dağılımında erkek predominansı (%57,1) gözlenmiştir.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Çalışmamızda en sık etyolojik neden idiyopatik (%39,3) olarak saptanmıştır. Bu oran, literatürdeki pediatrik perikardiyal efüzyon serilerinde bildirilen %20-40 aralığı ile uyumludur (9,10). İdiyopatik perikardit tanısı, kapsamlı değerlendirmeye rağmen spesifik bir neden saptanamayan vakalarda konulmaktadır. Enfeksiyöz nedenler (%21,4) ikinci en sık etyolojik faktör olarak belirlenmiştir. Viral perikardit en sık enfeksiyöz neden olup, özellikle Coxsackie B virüsü, adenovirüs ve Epstein-Barr virüsü pediatrik perikardiyal efüzyonun önemli nedenleridir (11,12).

Post-kardiyocerrahi perikardiyal tamponad (%17,9) önemli bir morbidite nedenidir. Kardiyak cerrahi sonrası erken dönemde gelişen perikardiyal efüzyon genellikle cerrahi travma, antikoagülasyon ve inflamasyona bağlıdır (13). İnflamatuvar hastalıklar (%14,3) ve malignite (%7,1) diğer önemli etyolojik faktörlerdir.

Çalışmamızda hastaların %46,4'ünde konjenital kalp hastalığı mevcuttu. Bu yüksek oran, konjenital kalp hastalıklarının pediatrik perikardiyal tamponad için önemli bir risk faktörü olduğunu göstermektedir (14). Özellikle kompleks konjenital kalp hastalıkları ve arterial switch operasyonu gibi büyük cerrahi prosedürler sonrası perikardiyal efüzyon riski artmaktadır.

Çalışmamızda kateter anjiyografi laboratuvarında floroskopi rehberliğinde yapılan perikardiyosentez işleminin başarı oranı %100 olarak saptanmıştır. Bu yüksek başarı oranı, floroskopi rehberliğinin işlem güvenilirliğini artırdığını göstermektedir. Literatürde ekokardiyografi rehberliğinde yapılan perikardiyosentez başarı oranları %90-97 arasında bildirilmektedir (15). Komplikasyon oranımız %3,6 (1/28) olup, literatürde bildirilen %4-10 aralığından düşüktür. Tek komplikasyonumuz minör kanama olup, konservatif tedavi ile kontrol altına alınmıştır.

Hastaların %67,9'una perikardiyostomi tüpü yerleştirilmiştir. Perikardiyostomi tüpü, özellikle büyük efüzyonlarda, tekrarlayan efüzyon riskinde ve post-kardiyocerrahi hastalarda tercih edilmektedir (16). Ortalama tüp kalış süresi $4,2 \pm 2,1$ gün olup, bu süre efüzyonun etyolojisi ve drenaj miktarına göre değişkenlik göstermektedir.

İşlem öncesi ekokardiyografide hastaların %39,3'ünde hemodinamik tamponad bulguları mevcuttu. Perikardiyosentez sonrası tüm hastalarda bu bulgular kaybolmuştur ($p < 0,001$). Bu dramatik iyileşme, perikardiyosentezin hemodinamik etkinliğini göstermektedir (17). Sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu işlem sonrası anlamlı şekilde yükselmiştir ($p < 0,05$).

Çalışmamızın bazı kısıtlılıkları bulunmaktadır. İlk olarak, retrospektif tasarımı nedeniyle bazı veriler eksik olabilir. İkinci olarak, tek merkez deneyimi olması nedeniyle sonuçlar genel popülasyona genellenemeyebilir. Üçüncü olarak, uzun dönem takip verileri sınırlıdır.

Sonuç

Perikardiyal tamponad, pediatrik yaş grubunda özellikle konjenital kalp hastalıkları ve post-kardiyocerrahi dönemde daha sık görülen, hayatı tehdit eden bir durumdur. Kateter anjiyografi laboratuvarında floroskopi rehberliğinde gerçekleştirilen perikardiyosentez işlemi, %100 başarı oranı ve %3,6 komplikasyon oranı ile güvenli ve etkili bir tedavi yöntemidir. Erken ekokardiyografik tanı ve zamanında invaziv müdahale, mortalite ve morbiditeyi azaltmada kritik öneme sahiptir. Multidisipliner yaklaşım ve deneyimli merkez koşulları optimal sonuçlar için gereklidir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kaynaklar

1. Imazio M, Adler Y. Management of pericardial effusion. *Eur Heart J.* 2013;34(16):1186-1197.
2. Sagristà-Sauleda J, Mercé AS, Soler-Soler J. Diagnosis and management of pericardial effusion. *World J Cardiol.* 2011;3(5):135-143.
3. Ashikhmina EA, Schaff HV, Sinak LJ, et al. Pericardial effusion after cardiac surgery: risk factors, patient profiles, and contemporary management. *Ann Thorac Surg.* 2010;89(1):112-118.
4. Maisch B, Seferović PM, Ristić AD, et al. Guidelines on the diagnosis and management of pericardial diseases executive summary. *Eur Heart J.* 2004;25(7):587-610.
5. Blalock SE, Banka P, Geva T, et al. Intersocietal variability in echocardiographic diagnosis of pericardial effusion in children. *Pediatr Cardiol.* 2013;34(5):1146-1152.
6. Spodick DH. Acute cardiac tamponade. *N Engl J Med.* 2003;349(7):684-690.
7. Tsang TS, Enriquez-Sarano M, Freeman WK, et al. Consecutive 1127 therapeutic echocardiographically guided pericardiocenteses: clinical profile, practice patterns, and outcomes spanning 21 years. *Mayo Clin Proc.* 2002;77(5):429-436.
8. Adler Y, Charron P, Imazio M, et al. 2015 ESC Guidelines for the diagnosis and management of pericardial diseases. *Eur Heart J.* 2015;36(42):2921-2964.
9. Bonnefoy E, Godon P, Kirkorian G, et al. Serum cardiac troponin I and ST-segment elevation in patients with acute pericarditis. *Eur Heart J.* 2000;21(10):832-836.
10. Imazio M, Cecchi E, Demichelis B, et al. Indicators of poor prognosis of acute pericarditis. *Circulation.* 2007;115(21):2739-2744.
11. Permanyer-Miralda G, Sagristà-Sauleda J, Soler-Soler J. Primary acute pericardial disease: a prospective series of 231 consecutive patients. *Am J Cardiol.* 1985;56(10):623-630.
12. Zayas R, Anguita M, Torres F, et al. Incidence of specific etiology and role of methods for specific etiologic diagnosis of primary acute pericarditis. *Am J Cardiol.* 1995;75(5):378-382.
13. Meurin P, Tabet JY, Thabut G, et al. Nonsteroidal anti-inflammatory drug treatment for postoperative pericardial effusion: a multicenter randomized, double-blind trial. *Ann Intern Med.* 2010;152(3):137-143.
14. Tsang TS, Freeman WK, Sinak LJ, et al. Echocardiographically guided pericardiocentesis: evolution and state-of-the-art technique. *Mayo Clin Proc.* 1998;73(7):647-652.
15. Ziskind AA, Pearce AC, Lemmon CC, et al. Percutaneous balloon pericardiotomy for the treatment of cardiac tamponade and large pericardial effusions: description of technique and report of the first 50 cases. *J Am Coll Cardiol.* 1993;21(1):1-5.
16. Kopecky SL, Callahan JA, Tajik AJ, et al. Percutaneous pericardial catheter drainage: report of 42 consecutive cases. *Am J Cardiol.* 1986;58(7):633-635.
17. Roy CL, Minor MA, Brookhart MA, et al. Does this patient with a pericardial effusion have cardiac tamponade? *JAMA.* 2007;297(16):1810-1818.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-09 Atriyal Septal Defekt Kapatılması Sonrası Sağ Kalp Fonksiyonları ve Ritim Dinamikleri

Nida Gülderen Kalay Şentürk¹, Ali Karakaş, Samed Cihad Çelik¹, Hazal Cansu Çulpan², İlker Kemal Yücel¹, Reyhan Dedeoğlu¹

¹ Cerrahpaşa Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Cardiology, İstanbul University-Cerrahpaşa, İstanbul, Turkey

² Cerrahpaşa Faculty of Medicine, Department of Public Health, İstanbul University-Cerrahpaşa, İstanbul, Turkey

Amaç

Atriyal septal defektin (ASD) kapatılması sonrası sağ ventrikül (RV) remodellingi, sistolik ve diyastolik fonksiyonlar ile otonomik düzenlenmenin tam olarak normale dönüp dönmediği ve cerrahi ile transkateter kapatma yöntemleri arasındaki olası farklar halen net değildir. Bu çalışmanın amacı, ASD kapatılması sonrası orta dönemde sağ kalp fonksiyonlarını ve kalp hızı değişkenliğini (HRV) değerlendirmek ve cerrahi ile transkateter kapatma yöntemlerini karşılaştırmaktır.

Yöntem

Çalışmaya izole sekundum ASD nedeniyle cerrahi veya transkateter kapatma uygulanmış hastalar ile yaş ve vücut yüzey alanı (BSA) açısından eşleştirilmiş sağlıklı kontroller dahil edildi. Sağ ventrikül sistolik fonksiyonu fraksiyonel alan değişimi (FAC), triküspit anüler plan sistolik ekskursiyonu (TAPSE) ve doku Doppler kaynaklı RV S' ile değerlendirildi. RV diyastolik fonksiyon doku Doppler erken (E') ve geç (A') diyastolik hızlar ile E'/A' oranı kullanılarak yaşa uygun referans değerlere göre analiz edildi.

Apikal dört boşluk görüntülemeye elde edilen RV bazal ve mid kavite çapları ile sağ atriyum (RA) boyutları BSA'ya indekslenerek değerlendirildi. Parasternal uzun ekseninde RV diyastol sonu çapı (RVDD) remodelling göstergesi olarak mutlak ölçüm şeklinde analiz edildi.

Otonomik fonksiyon 24 saatlik Holter kayıtlarından zaman alanı (SDNN, SDANN, RMSSD, pNN50) ve frekans alanı (LF, HF, LF/HF oranı) HRV parametreleri kullanılarak değerlendirildi. Holter analizinde ayrıca supraventriküler ve ventriküler aritmi varlığı da kaydedildi.

Bulgular

ASD kapatılmış hastalarda sağlıklı kontrollere kıyasla RV sistolik fonksiyon parametrelerinde subklinik bozulma saptandı ve FAC, TAPSE ve S' arasında belirgin heterojenite izlendi. Parasternal RVDD'nin geniş kalmaya devam etmesi, apikal ölçümlerde BSA'ya indeksli RV ve RA boyutlarının büyük ölçüde normale dönmesine rağmen yapısal remodellingin tam olarak geri dönmediğini düşündürdü.

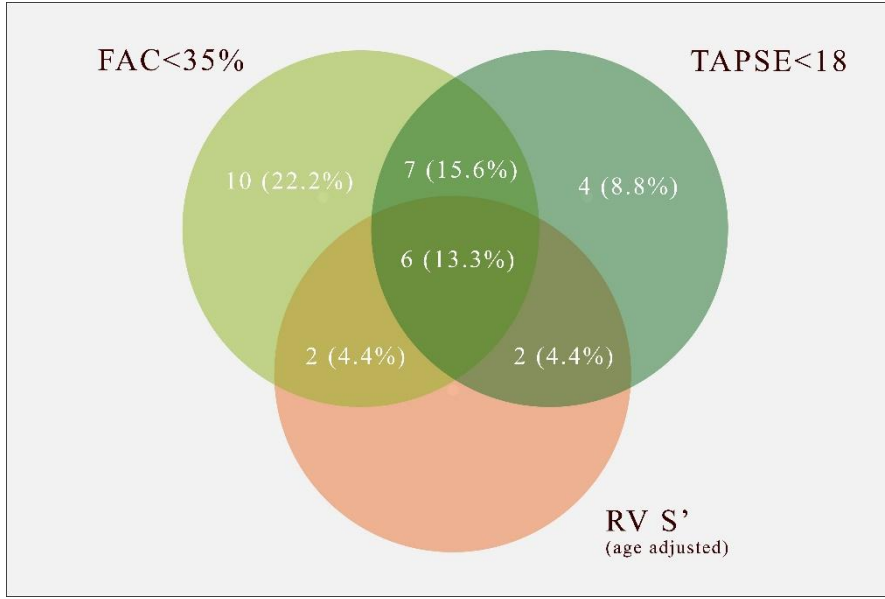
V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

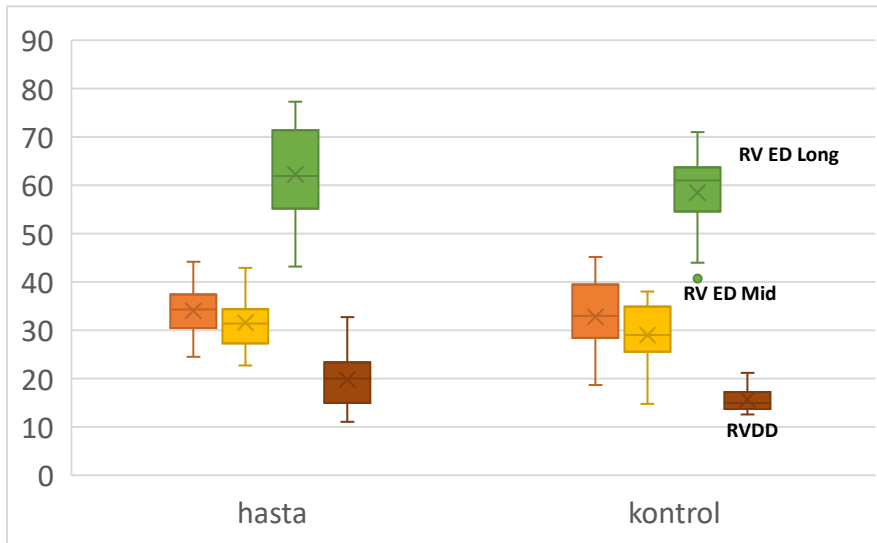


HRV analizinde ASD grubunda LF/HF oranı anlamlı olarak yüksek bulunurken parasempatik zaman alanı parametreleri büyük ölçüde korunmuştu. Cerrahi kapatma uygulanan hastalarda TAPSE ve S' değerleri transkateter gruba göre daha düşük olup, global sistolik indekslerde belirgin fark saptanmadı. Holter izlemlerinde klinik olarak anlamlı aritmiye rastlanmadı.



Şekil 1. Atriyal septal defekt (ASD) kapatılmış hastalarda sağ ventrikül sistolik fonksiyonunun değerlendirilmesinde kullanılan parametreler arasındaki örtüşme.

Venn diyagramı, fraksiyonel alan değişimi (FAC), triküspit anüler plan sistolik ekskürsyonu (TAPSE) ve doku Doppler kaynaklı sağ ventrikül S' ölçümleri arasındaki uyumsuzluğu ve heterojen fonksiyonel bozulmayı göstermektedir.



Şekil 2. ASD kapatılmış hastalar ve sağlıklı kontrollerde sağ ventrikül ve sağ atriyum ölçümlerinin karşılaştırılması.

Apikal ölçümlerde belirgin normalleşmeye karşın parasternal RVDD'nin hasta grubunda geniş kalması, sağ ventrikül remodelinginin heterojen yapısını göstermektedir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç:

ASD'nin anatomik olarak kapatılması, sağ ventrikül fonksiyonları ve otonomik düzenlenmenin tam normalizasyonu ile her zaman örtüşmemektedir. Özellikle cerrahi kapatma sonrası longitudinal SV sistolik fonksiyonunda persistan subklinik bozulmalar ve yapısal remodelling bulguları izlenebilir. Bulgularımız, ASD sonrası uzun dönem izlemlerde tek bir ekokardiyografik parametreye dayanmadan, çok parametrelili sağ kalp fonksiyonu ve otonomik değerlendirme yapılmasının önemini vurgulamaktadır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-10 Pediatrik Yoğun Bakımda Ağır Pediatrik Nörolojik Hastalıklarda Terapötik Plazma Değişiminin Etkinliği - Üç Yıllık Retrospektif Tek Merkez Deneyimi

¹Güntülü Şık ¹Gamze Başak ¹Tuğba Kanar

²Serhat Güler ²Sema Saltık ²Hüseyin Kılıç

¹ İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Çocuk Yoğun Bakım BD

² İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Çocuk Nöroloji Bakım BD

Giriş

Terapötik plazma değişimi (TPE), otoantikorlar, immün kompleksler, sitokinler ve kompleman gibi dolaşımdaki patojenik faktörleri uzaklaştırırken, plazmayı albümin veya taze dondurulmuş plazma ile değiştiren bir ekstrakorporeal kan saflaştırma tekniğidir. Başlangıçta pediatrik uygulamada metabolik ve toksik durumlar için kullanılmış olsa da, aferez teknolojisindeki gelişmeler, TPE'nin çocuklarda immün aracılı nörolojik bozukluklarda daha yaygın olarak kullanılmasını sağlamıştır.

Pediatrik nörolojide TPE, Guillain-Barré sendromu (GBS), Miller Fisher sendromu, Multipl skleroz (MS), akut dissemine ensefalomyelit (ADEM), transvers miyelit (TM), optik nörit (ON), nöromiyelitis optika spektrum bozuklukları (NMOSD), otoimmün ensefalit (özellikle anti-N-metil-D-aspartat reseptör ensefaliti) ve miyastenia gravis (MG) gibi akut, immün aracılı durumlarda en sık kullanılır.

Amaç

Nörolojik hastalıklarla pediatrik yoğun bakım ünitesine yatırılan çocuklarda TPE kullanımını endikasyonlara, klinik sonuçlara ve komplikasyonlara odaklanarak değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

Çalışma Tasarımı ve Ortamı

Bu çalışma, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Yoğun Bakım Ünitesinde Şubat 2023 - Ekim 2025 tarihleri arasında akut veya subakut nörolojik bozukluklarla yatan ve TPE uygulanan 24 hastayı içeren retrospektif bir kohort analizi olarak tasarlanmıştır. Yerel araştırma etik kurulu tarafından onaylanmış ve kurum politikaları ve Helsinki Bildirgesi'ne uygun olarak tüm hastaların ebeveynlerinden yazılı bilgilendirilmiş ve onam alınmıştır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



TPE Endikasyonları

TPE endikasyonları birinci basamak veya standart tedavilere yetersiz yanıt (yüksek doz intravenöz metilprednizolon ve / veya IVIG) ve hastalığın başlangıcında klinik bulguların ani ilerlemesi (ciddi nörolojik defisitler, şiddetli kas güçsüzlüğü, mekanik ventilasyon gerektiren solunum yetmezliği, vb.) olarak belirlendi.

Terapötik Plazma Değişim Protokolü

TPE, çift lümenli kateter (femoral veya internal juguler ven) aracılığıyla santral venöz erişim sağlayan bir Prismaflex cihazı (Baxter International, Deerfield, IL, ABD) kullanılarak gerçekleştirildi. Her işlemde 1,0-1,5 plazma hacmi değişimini hedefledi. Hacim replasman sıvısı olarak taze dondurulmuş plazma (TDP), antikoagülasyon için ise asit sitrat dekstroz kullanıldı. Tüm TPE işlemleri boyunca rutin olarak kalsiyum glukonat takviyesi kullanıldı ve doz, TPE işleminden önce ve sonra iyonize Ca değerleri ölçülerek ayarlandı. Her hastaya, klinik endikasyon ve yanıtı bağlı olarak, ortalama 7-14 gün boyunca gerçekleştirilen 3-7 değişim kürü uygulandı. Bazı hastalarda, nüks veya yetersiz iyileşme durumlarında ek kürlere ihtiyaç duyuldu.

Eşlik Eden Tedaviler

Mevcut klinik uygulama ve kılavuz önerileri doğrultusunda, hastaların çoğu TPE'den önce veya paralel olarak yüksek doz intravenöz metilprednizolon ve/veya IVIG dahil olmak üzere birinci basamak immünoterapi aldı. TPE, hastalarda ciddi nörolojik defisitler, IVIG/steroidlere zayıf yanıt veya mekanik ventilasyon gerektiren solunum yetmezliği gibi yaşamı tehdit eden durumlar görüldüğünde başlatıldı.

Veri Toplama

Demografik ve klinik veriler (yaş, cinsiyet, semptomlar, TPE öncesi hastalık süresi), laboratuvar test sonuçları (serum veya/veya BOS antikor düzeyleri) ve elektronörofizyolojik bulgular, varsa MRI ile birlikte tıbbi kayıtların incelenmesi yoluyla retrospektif olarak toplandı, uygulanan işlem / TPE kürleri, karşılaşılan komplikasyonlara yönelik tedavi rejimleri, her vakadaki iyileşme ve nihai sonuçlar kaydedildi.

Tedavi Etkinliğinin Değerlendirilmesi

Tedaviyi yürüten pediatrik nörolog ve yoğun bakım uzmanının tedavi yanıtı değerlendirmesi, TPE süresince klinik bir fayda gözlemlenmesi ve eş zamanlı notlarda belgelenmesi durumunda pozitif olarak tanımlandı. Nörolojik engellilik, merkezi sinir sistemi (MSS) durumları için modifiye Rankin Ölçeği (mRS) ve GBS engellilik skoru ile nörolojik, solunum ve otonomik muayene ile GBS/Miller Fisher fraksiyonları için değerlendirildi. Sonuçlar iki zaman noktasında kaydedildi: (1) TPE'nin başlangıç günü, (2) TPE'nin tamamlandığı gün.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



İyileşme derecelendirmelerinde GBS engellilik skorundaki veya mRS skorundaki azalma miktarı kullanıldı. Skorda bir puanlık azalma hafif, iki puanlık azalma orta, üç veya daha fazla puanlık azalma ise belirgin iyileşme olarak sınıflandırıldı.

GBS Engellilik Skoru

Skor	Tanım	Fonksiyonel Durum
0	Normal	Nörolojik defisit yok
1	Hafif	Koşabilir, hafif semptomlar
2	Yürüme bozukluğu	Desteksiz yürür, koşamaz
3	Yürüme için destek gerekir	Baston / destek ile yürür
4	Yatağa veya sandalyeye bağımlı	Yürüyemez
5	Ventilatör bağımlılığı	Mekanik ventilasyon gerektirir
6	Ölüm	-

modifiye Rankin Ölçeği (mRS)

mRS Skoru	Tanım	Klinik Karşılığı
0	Semptom yok	Nörolojik defisit yok
1	Semptom var, engel yok	Günlük yaşam tamamen bağımsız
2	Hafif engel	Kendi işlerini yapar, aktivitelerde kısıtlı
3	Orta engel	Yardımsız yürür, bazı işlerde yardıma ihtiyaç
4	Orta ağır engel	Yardım olmadan yürüyemez, bakımda yardıma muhtaç
5	Ağır engel	Yatağa bağımlı, sürekli bakım gerekir
6	Ölüm	-

Komplikasyonlar

Her TPE seansı sırasında komplikasyonlar prospektif olarak belgelendi. Bunlar arasında hemodinamik instabilite (hipotansiyon, aritmi), elektrolit bozuklukları (hipokalsemi,



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



hipokalemi), kateterle ilişkili komplikasyonlar (enfeksiyon, tıkanıklık, kanama) ve transfüzyonla ilişkili reaksiyonlar yer aldı.

Sonuçlar

Yaşları 2,5 ile 17,4 arasında değişen (ortalama $10,9 \pm 4,4$ yıl, medyan 10 yıl) 18 erkek (%75) ve 6 kız (%25) olmak üzere toplam 24 hasta çalışmaya dahil edildi.

TPE'nin başlıca endikasyonları MS [n = 8, %33,3], GBS [n = 5, %21, bunlardan biri Miller Fisher sendromu (MFS)], otoimmün ensefalit [n = 3, %12,5, bunlardan ikisi anti-NMDAR ensefaliti ve biri antiglutamik asit dekarboksilaz 65 (GAD65) ile ilişkili otoimmün ensefalit] ve ADEM (n = 3, %12,5) idi. Diğer endikasyonlar transvers miyelit (TM, n = 3, %12,5), optik nörit (n = 1, %4,1) ve miyastenia gravis (n = 1, %4,1) idi.

Amerikan Aferez Derneği (ASFA) kılavuzlarına göre 24 hasta Kategori I - (n=9, %37,5), Kategori II - (n=12, %50), Kategori III - n=3, %12,5) endikasyonları ile tedavi edildi.

Kategori I – Birinci Basamak Tedavi Aferez standart ve ilk tercih edilen tedavidir. Klinik etkinliği güçlü kanıtlarla gösterilmiştir.	Kategori II – İkinci Basamak Tedavi Destekleyici veya alternatif tedavi olarak önerilir. İlk basamak tedavilere yanıt yoksa tercih edilir.
Kategori III – Rolü Belirsiz Aferezin etkinliği net değildir. Hasta bazlı risk-fayda değerlendirmesi gerekir. Kanıtlar sınırlı veya çelişkilidir.	Kategori IV – Önerilmez Aferez etkisiz veya zararlı olabilir. Rutin klinik uygulamada önerilmez. Risk faydadan fazladır.

MS tanısı alan hastaların altısında görme sorunları, ikisinde parestezi ve kas güçsüzlüğü vardı. GBS tanısı alan 3 hastada solunum yetmezliği gelişti, 2 hastaya noninvaziv mekanik ventilasyon uygulandı ve 1 hasta entübe edildi. Başvuru sırasında GBS tanısı alan hastaların tamamı yürüyemiyordu ve sfinkter disfonksiyonu saptandı. NMDAR ensefaliti olan iki hastada bilinç değişikliği ve konvülsiyonlar, GAD65 ilişkili otoimmün ensefaliti olanlarda ise yürüyüş ve konuşma bozuklukları ve konvülsiyonlar vardı. ADEM hastalarından birinde hemipleji, birinde bilinç değişikliği ve konvülsiyonlar, birinde ise alt ekstremitelerde güçsüzlük ve yürüyememe vardı. Transvers miyelit hastalarında kas gücünde kayıp, yürüyememe ve parestezi vardı.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Akut durumun başlangıcı ile ilk TPE prosedürü arasındaki ortalama süre 8 gündü (aralığı: 3-18; IQR: 6-13). Yoğun bakım ünitesinde ortalama kalış süresi 9,4 gündü (aralığı: 4-34 gün, IQR: 7-18). Terapötik plazma değişimi sadece dört hastada ilk tercih olarak uygulandı. TPE uygulanmadan önce hastalar, yalnızca intravenöz immünooglobulin (IVIG; n = 5), yalnızca metilprednizolon (MPS; n = 7), IVIG + MPS (n = 8) ve IVIg + MPS + ikinci basamak immünoterapiler (n = 1) olmak üzere daha önce ortalama bir immünoterapi almışlardı. Hastalara intravenöz MPS ve IVIG protokolu uygulandı (IV MPS 20-30 mg/kg/gün, 5 gün, maksimum 1 g/gün; oral MPS 1-2 mg/kg/gün, 1-3 ay; ve IVIg 2 g/kg, 2-5 gün).

24 hastaya 26 kür boyunca 130 TPE işlemi uygulandı ve her kür, medyan 9 gün (aralığı: 4-16 gün, IQR: 4-12) boyunca uygulanan medyan 6 işlemden (aralığı: 4-10) oluşuyordu. 24 hastanın 22'sine (%92) bir kür, ikisine (%8) ise iki kür TPE uygulandı. Terapötik plazma değişimi, 18 hastada juguler ven, 6 hastada ise femoral ven yoluyla gerçekleştirildi.

Tedaviye Yanıt

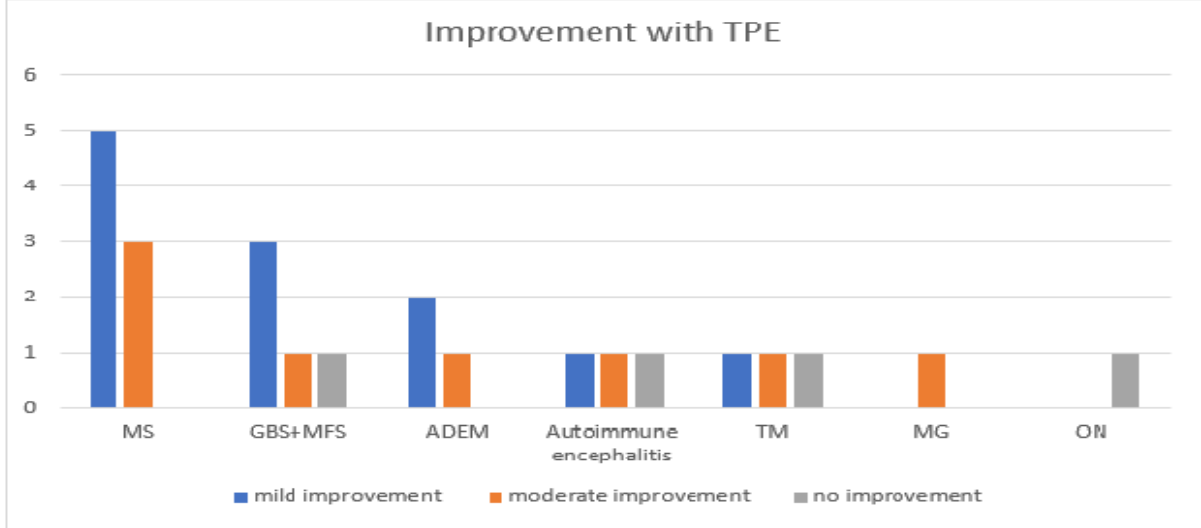
TPE'nin başlangıcı ile TPE'nin sonu arasında mRS skorunda iyileşme, 24 çocuğun 20'sinde (%83) gözlemlendi. Yanıt, tanıya göre değişiklik gösterdi. Sekiz hastada (%33,3) TPE sonrası belirti ve semptomlarda orta düzeyde iyileşme, 12 hastada (%50) ise başlangıç seviyesine göre hafif iyileşme görüldü. Diğer yandan, 4 hastada (%16,6) herhangi bir iyileşme görülmedi. TPE süresince mRS skorunda herhangi bir bozulma görülmedi.

TPE ile hafif iyileşme gösteren hastalarda etiyolojik nedenler MS (n = 5), GBS (n = 3), ADEM (n = 2), otoimmün ensefalit (n = 1) ve TM (n = 1) idi. Ayrıca, sekiz hasta [MS (n = 3), GBS (n = 1), ADEM (n = 1), TM (n = 1), otoimmün ensefalit (n = 1) ve MG (n = 1)] TPE ile orta düzeyde iyileşme gösterdi. TPE ile iyileşme göstermeyen hastalarda etiyolojik nedenler GBS (n = 1), otoimmün ensefalit (n = 1), optik nörit (n = 1) ve TM (n = 1) idi (Şekil 1 ve 2). TPE öncesi ortalama skor (değiştirilmiş Rankin ölçeği skoru / GBS sakatlığı) 4 ($4,25 \pm 0,75$; aralık: 3-5) ve TPE sonrası ortalama skor 3 ($3,19 \pm 1,4$; aralık: 2-5) idi ($p = 0,001$). Skordaki ortalama iyileşme 1 puandı ($1,36 \pm 0,74$; aralık: 0-3), bu hastalardan 8'inde 2 puan iyileşme vardı. 24 hastanın dördünde (%16,6) skorda hiçbir değişiklik olmadı.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Ortalama puanlar	TPE öncesi / TPE sonrası
• MS	3.375 / 2
• GBS	4.2 / 3.2
• ADEM	4 / 2.66
• Transvers miyelit	4.33 / 3.33
• Otoimmün ensefalit	5 / 4
• Optik nörit	3 / 3
• Miyastenia gravis	4 / 2

Komplikasyonlar

TPE işlemiyle ilişkili yaşamı tehdit eden bir komplikasyon görülmedi. 24 hastanın altısında (%25), 130 TPE işleminde hipokalsemi (n = 3), hipotansiyon (n = 2), alerjik reaksiyonlar (n = 1) ve ürtiker (n = 1) dahil olmak üzere 7 (%5,4) komplikasyon görüldü. Bir hastada, kateterle ilişkili bir komplikasyon olan derin ven trombozu gelişti. Hastaların hiçbirinde TPE'ye bağlı kanama veya enfeksiyon gelişmedi ve TPE'nin kesilmesine yol açan bir komplikasyon olmadı. Hipokalsemi %10'luk kalsiyum glukonat intravenöz infüzyonu ile, hipotansiyon ise serum fizyolojik ile tedavi edildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tartışma

Çalışmamızda, TPE işleminin hem etkinlik hem güvenlik hem immünomodülatör tedavi açısından başarılı olduğu bulundu. Uygulanan pediatrik hastaların büyük çoğunluğunda (%83) anlamlı klinik iyileşme gözlemlendi. Bu oran, literatürde benzer yaş gruplarında bildirilen serilerle uyumlu bulundu.

- Özkale ve ark., 22 pediatrik hastada 135 TPE seansı sonrasında %81 oranında nörolojik iyileşme bildirmiştir.
- Yıldırım ve ark. ise 23 vakalık bir seride %80'in üzerinde kısmi veya tam iyileşme bulmuştur.
- Bigi ve ark. 12 pediatrik retrospektif bir kohortta, TPE'nin şiddetli pediatrik MSS inflamatuvar demiyelinizasyonu olan çocuklarda faydalı olduğunu göstermiştir. 12 hastanın %58'inin TPE tedavisinden önce şiddetli nörolojik bozukluğa rağmen bağımsız hareket edebildiğini tespit etmişlerdir.
- Manguinao ve ark. 13 akut MSS demiyelinizan olayları olan 26 hastanın %88,5'inin hekim izlenimine dayanarak TPE'den sonra subjektif olarak klinik olarak iyileştiğini göstermiştir.
- Serimizde bu çalışmalara kıyasla biraz daha yüksek klinik yanıt oranı, akut hastalığın başlangıcından TPE'ye başlanmasına kadar geçen sürenin daha kısa olmasından kaynaklanıyor olabilir. Literatürde ilk semptomdan TPE'ye kadar geçen süre genellikle 10 güne kadar çıksa da, bizim serimizde bu süre daha kısaydı. Bu durum, TPE'ye erken başlanmasının, bağışıklık aracılı nöroinflamatuvar yanıtı daha etkili bir şekilde baskılayarak daha etkili sonuçlar sağladığını göstermektedir.
- Tenenbaum ve ark. akut çocukluk çağı demiyelinizan hastalıkları (ADEM, optik nörit, transvers miyelit, NMO ve MS spektrum bozuklukları) olan 65 hastada plazma değişimi gerçekleştirilmiş ve tedavi zamanlaması ile klinik sonuçlar arasındaki ilişki incelenmiştir. Hastaların ortanca yaşı 10,5 yıl olup, ortalama 5 TPE seansı uygulanmıştır. Çalışmada, hem akut nörolojik iyileşme oranı (%72) hem de uzun süreli kalıcı iyileşme oranı (%88), ilk semptomdan sonraki 7 gün içinde TPE başlatılan hastalarda anlamlı derecede daha yüksek bulunmuştur.
- Tersine, TPE'ye geç (>10 gün) başlanan hastalarda iyileşme oranı %55'e düşmüştür. GBS, otoimmün ensefalit ve miyastenia gravis gibi periferik veya nöromusküler tutulumlu hastalıklarda yanıt oranı daha yüksek iken, ADEM ve transvers miyelit gibi merkezi sinir sistemi tutulumu olan vakalarda yanıt daha sınırlı olmuştur. Bu fark, patofizyolojik düzeyde periferik immün yanıtın plazma değişimi ile daha hızlı



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



temizlenebilmesi, merkezi sinir sistemindeki inflamatuvar yanıtın ise daha yavaş iyileşmesiyle açıklanabilir.

- GBS tedavisinde birincil amaç, immün aracılı sinir hasarını hızla durdurmak ve fonksiyonel iyileşmeyi desteklemektir. Güncel klinik kılavuzlara göre hem TPE hem de IVIG eşit derecede etkili birinci basamak tedavilerdir ve ASFA Kategori I endikasyonları olarak sınıflandırılmaktadır.
- Cochrane meta-analizleri ve diğer çalışmalar, TPE ve IVIG'nin motor iyileşme, mekanik ventilasyon süresi ve mortalite açısından benzer sonuçlar verdiğini göstermiştir.
- TPE özellikle şiddetli vakalarda daha hızlı nörolojik iyileşme sağlıyor gibi görünmektedir. Tek başına iv kortikosteroid tedavisi anlamlı klinik fayda göstermemiştir. IVIG, patojenik antikörlerin Fc reseptörlerine bağlanmasını inhibe ederek dolaylı immünomodülasyon yoluyla etki ederken, TPE doğrudan dolaşımdaki antikörleri, kompleman bileşenlerini ve proinflamatuvar medyatörleri uzaklaştırır. Sonuç olarak, TPE'nin erken başlatılması -özellikle hızla ilerleyen veya IVIG'ye dirençli şiddetli GBS'de- daha belirgin fonksiyonel iyileşme ve daha kısa yoğun bakım ünitesinde kalış süreleri ile ilişkilendirilmiştir. Bu nedenle, IVIG'nin pratik kolaylığına ve erişilebilirliğine rağmen, mevcut kanıtlar TPE'yi şiddetli, hızla ilerleyen veya ventilatöre bağımlı GBS formları olan hastalar için en etkili tedavi seçeneği olarak desteklemektedir.
- Multipl skleroz MS'de akut atakların birinci basamak tedavisi, inflamatuvar demiyelinizasyonu baskılamayı amaçlayan yüksek doz intravenöz pulse metilprednizolondur.
- Özellikle şiddetli optik nörit, beyin sapı tutulumu veya motor defisitlerle başvuranlarda kortikosteroidlere yanıt yetersiz olabilir.
- TPE köklü ve kanıta dayalı bir ikinci basamak tedavi olarak hizmet eder. Randomize kontrollü bir çalışmada, steroide dirençli akut MS relapsları olan hastaların %42'sinde TPE'yi takiben önemli nörolojik iyileşme olduğu bildirilmiştir.
- Prospektif bir seride, TPE'ye erken başlanmasının (relaps başlangıcından sonraki ilk 14 gün içinde) gecikmiş başlangıca kıyasla önemli ölçüde daha fazla fonksiyonel iyileşme ile ilişkili olduğu gösterilmiştir.
- İntravenöz immünoglobulin, akut MS relapslarının yönetiminde TPE'ye eşdeğer bir etkinlik göstermemiştir ve genellikle relaps önleme veya kortikosteroidlere kontrendikasyonları olan hastalarda ek bir tedavi olarak ayrılmıştır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



- Akut dissemine ensefalomyelit, tipik olarak viral enfeksiyonlar veya aşılama sonrası takiben ortaya çıkan ve T hücreli kaynaklı bir otoimmün yanıtla ortaya çıkan monofazik bir demiyelinizan hastalıktır.
- Birinci basamak tedavi genellikle, inflamatuvar süreci hızla baskılamayı amaçlayan yüksek doz intravenöz pulse metilprednizolondan oluşur. Ancak, şiddetli veya steroid dirençli vakalarda TPE veya IVIG etkili bir ikinci basamak seçenek olarak hizmet eder.
- 13 Retrospektif bir çalışmada, steroidlere ve IVIG'ye yetersiz yanıt sonrasında adjuvan tedavi olarak TPE kullanılan pediatrik ADEM vakaları incelenmiştir. Bulgular, uyaranlara yanıt vermede artış, nöbetlerin durması ve hareket kabiliyetinin geri kazanılması ile karakterize hastalarda ilerleyici bir klinik iyileşme olduğunu göstermiştir. Çoğunda TPE müdahalesinden sonra yeni demiyelinizan atak görülmedi.
- ADEM'li 22 yetişkin hastada yürütülen randomize kontrollü bir çalışmada, TPE grubunda nörolojik defisitlerde orta ve anlamlı iyileşme gözlemlendi. TPE'nin etkinliğinin IVIG'nin etkinliğine benzer şekilde yaklaşık %40 olduğu tahmin edilmesine rağmen, beklenen advers olayların daha düşük insidansı nedeniyle IVIG genellikle birinci basamak tedavi olarak tercih edilir. Bununla birlikte, tedaviye dirençli hastalarda plazma değişiminin etkililiği de gösterilmiştir.
- Otoimmün ensefalitte TPE, dolaşımdaki antinöronal antikorları, proinflamatuvar sitokinleri ve immün kompleksleri ortadan kaldırarak doğrudan bağışıklık yanıtını hedefleyen etkili bir tedavi yöntemidir.
- Literatürde TPE'ye bildirilen yanıt oranları %47 ile %85 arasında değişmektedir.
- Serimizde, otoimmün ensefaliti olan tüm hastalar, modifiye Rankin Ölçeği skorunda medyan bir puanlık azalma ile hafif klinik iyileşme göstermiştir. İki hasta daha önce pulse kortikosteroid ve IVIG tedavisi almıştı ve çoğu durumda TPE için birincil endikasyon refrakter epileptik nöbetlerdi. Kohortumuzda, hastaların çoğunda TPE hastalığın başlangıcından sonraki ilk iki hafta içinde başlatıldı; bu, tedaviye erken başlanmasıyla tedavi yanıtının önemli bir belirleyicisi olduğunu vurgulayan önceki çalışmalarla tutarlıdır.
- Literatür ayrıca TPE'nin özellikle anti-NMDAR ensefalit tedavisinde etkili olduğunu, GAD65 ile ilişkili otoimmün ensefalitin de daha küçük bir hasta grubunda da olsa fayda sağlayabileceğini ileri sürmektedir. Serimizde anti-NMDAR ensefaliti olan iki hastadan biri orta düzeyde klinik iyileşme gösterirken, diğeri tedaviye yanıtızsız olarak değerlendirilmiştir. GAD65 pozitif ensefaliti olan tek hasta TPE'den sonra hafif iyileşme göstermiştir. Toplu olarak, bu bulgular TPE'nin, özellikle konvansiyonel



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



immünoterapiler yeterli klinik yanıt sağlayamadığında, otoimmün ensefalit tedavisinde değerli bir ek tedavi olarak rolünü desteklemektedir.

- Transvers miyelit (TM), çoğunlukla otoimmün veya enfeksiyon sonrası kökenli, omuriliğin inflamatuvar demiyelinizan bir hastalığıdır. Standart birinci basamak tedavi yüksek doz intravenöz pulse metilprednizolondan oluşurken, kortikosteroidlere yeterli yanıt vermeyen hastalar için ikinci basamak tedavi olarak IVIG veya TPE önerilir. Kerr ve ark. ve Scott ve ark. tarafından yapılan çalışmalarda, steroidlere dirençli TM vakalarının %60-70'inde TPE'yi takiben nörolojik iyileşme sağlanmış ve tedavinin erken başlatılmasının kalıcı parapleji riskini önemli ölçüde azalttığı gösterilmiştir. Dahası, IVIG'ye yanıt vermeyen hastalarda TPE'nin daha fazla fonksiyonel iyileşme ve iyileşmiş ayakta tedavi sonuçları ile ilişkili olduğunu göstermişlerdir. Serimizde, TPE geçiren üç TM hastasından biri hafif iyileşme gösterirken, diğeri orta düzeyde iyileşme gösterdi ve biri tedaviye yanıt vermedi.

Sonuç

Şiddetli veya dirençli nöroimmünolojik bozukluklarda değerli ve iyi tolere edilen bir tedavi seçeneğidir. Pediatrik nörokritik bakımda multimodal immünoterapinin ayrılmaz bir parçasıdır. Bu bulguları doğrulamak ve hasta seçim kriterlerini iyileştirmek için daha fazla çok merkezli, prospektif çalışmaya ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

1. Ipe TS, Meyer EK, Sanford KW, Joshi SK, Wong ECC, Raval JS. Use of therapeutic plasma exchange for pediatric neurological diseases. *J Clin Apher.* 2021;36(1):161-176.
2. Eyre M, Hacoheh Y, Barton C, Hemingway C, Lim M. Therapeutic plasma exchange in paediatric neurology: a critical review and proposed treatment algorithm. *Dev Med Child Neurol.* 2018;60(8):765-779.
3. Aljezani MA, Althubaiti F, Alhamed L, Alharthi A, Alamoodi A, Bakheet Y, Badawi M, Hindawi S. Plasma Exchange in Pediatric Neurology Patients: A Single-Center Experience. *Cureus.* 2024;16(1):e52691. doi: 10.7759/cureus.52691. PMID: 38384617; PMCID: PMC10879651.
4. Özkale M, Erol I, Özkale Y, Kozanoğlu İ. Overview of therapeutic plasma exchange in pediatric neurology: a single-center experience. *Acta Neurol Belg.* 2018;118(3):451-458

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



5. Yıldırım M, Bektaş Ö, Botan E, Şahin S, Gurbanov A, Teber S, Kendirli T. Therapeutic plasma exchange in clinical pediatric neurology practice: Experience from a tertiary referral hospital. *Clin Neurol Neurosurg.* 2021 Aug;207:106823. doi: 10.1016/j.clineuro.2021.106823. Epub 2021 Jul 17. PMID: 34304066.
6. Piccione, E. A., Salame, K., & Katirji, B. (2013). Guillain-Barré syndrome and related disorders. *Neuromuscular disorders in clinical practice*, 573-603.
7. Bhardwaj T, Kumar S, Parashar N, Tiwari G, Hiwale KM. Evaluating Therapeutic Plasma Exchange in Pediatric Acute Disseminated Encephalomyelitis: A Comprehensive Review. *Cureus.* 20249;16(7):e64190. doi: 10.7759/cureus.64190. PMID: 39130917; PMCID: PMC11315424.
8. Savransky A, Rubstein A, Rios MH, Vergel SL, Velasquez MC, Sierra SP, Marcarian G, Alba R, Pugliese AM, Tenenbaum S. Prognostic indicators of improvement with therapeutic plasma exchange in pediatric demyelination. *Neurology.* 2019;93(22):e2065-e2073. doi: 10.1212/WNL.0000000000008551. Epub 2019 Oct 23. PMID: 31645471.
9. Zhang Y, Cheng YK, Yang CF, Jin LM, Li YM. Therapeutic plasma exchange in anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis. *Ther Apher Dial.* 2023;27(2):197-206.
10. Agarwal S, Keller JR, Nunneley CE, Muscal E, Braun MC, Srivaths P, Lotze TE. Therapeutic Plasma Exchange Use in Pediatric Neurologic Disorders at a Tertiary Care Center: A 10-Year Review. *J Child Neurol.* 2018;33(2):140-145.
11. Khan A, Peña J, Briceño G, Gronquist JM, Khan K, Reddy R, Yadav V, Singh A. Early Therapeutic Plasma Exchange in Pediatric Transverse Myelitis: A Case Report and Scoping Review. *Neurol Int.* 2024;16(6):1674-1690.
12. Bigi S, Fischer U, Wehrli E, Mattle HP, Boltshauser E, Bürki S, Jeannet PY, Fluss J, Weber P, Nedeltchev K, El-Koussy M, Steinlin M, Arnold M. Acute ischemic stroke in children versus young adults. *Ann Neurol.* 2011;70(2):245-254.
13. Manguinao M, Krysko KM, Maddike S, Rutatangwa A, Francisco C, Hart J, Chong J, Graves JS, Waubant E. A retrospective cohort study of plasma exchange in central nervous system demyelinating events in children. *Mult Scler Relat Disord.* 2019;35:50-54.
14. Connelly-Smith L, Alquist CR, Aquí NA, Hofmann JC, Klingel R, Onwuemene OA, Patriquin CJ, Pham HP, Sanchez AP, Schneiderman J, Witt V, Zantek ND, Dunbar NM. Guidelines on the Use of Therapeutic Apheresis in Clinical Practice - Evidence-Based



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Approach from the Writing Committee of the American Society for Apheresis: The Ninth Special Issue. *J Clin Apher.* 2023;38(2):77-278.

15. Hughes RA, Swan AV, van Doorn PA. Intravenous immunoglobulin for Guillain-Barré syndrome. *Cochrane Database Syst Rev.* 2014;2014(9):CD002063. doi: 10.1002/14651858.CD002063.pub6.
16. Raphaël JC, Chevret S, Hughes RA, Annane D. Plasma exchange for Guillain-Barré syndrome. *Cochrane Database Syst Rev.* 2012 Jul 11;(7):CD001798. doi: 10.1002/14651858.CD001798.pub2. Update in: *Cochrane Database Syst Rev.* 2017;2:CD001798. doi: 10.1002/14651858.CD001798.pub3.
17. Mahdi-Rogers M, Brassington R, Gunn AA, van Doorn PA, Hughes RA. Immunomodulatory treatment other than corticosteroids, immunoglobulin and plasma exchange for chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017;5(5):CD003280. doi: 10.1002/14651858.CD003280.pub5.
18. Hughes RA, Brassington R, Gunn AA, van Doorn PA. Corticosteroids for Guillain-Barré syndrome. *Cochrane Database Syst Rev.* 2016;10(10):CD001446. doi: 10.1002/14651858.CD001446.pub5.
19. Dalakas MC. Mechanism of action of intravenous immunoglobulin and therapeutic considerations in the treatment of autoimmune neurologic diseases. *Neurology.* 1998;51(6 Suppl 5):S2-8. doi: 10.1212/wnl.51.6_suppl_5.s2. PMID: 9851723.
20. S, Elluru S, Negi VS, Ephrem A, Misra N, Delignat S, Bayary J, Lacroix-Desmazes S, Kazatchkine MD, Kaveri SV. Intravenous immunoglobulin in autoimmune and inflammatory diseases: more than mere transfer of antibodies. *Transfus Apher Sci.* 2007;37(1):103-7. doi: 10.1016/j.transci.2007.01.012.
21. Yuki N, Hartung HP. Guillain-Barré syndrome. *N Engl J Med.* 2012 Jun 14;366(24):2294-304. doi: 10.1056/NEJMra1114525. Erratum in: *N Engl J Med.* 2012;367(17):1673.
22. Chevret S, Hughes RA, Annane D. Plasma exchange for Guillain-Barré syndrome. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017;2(2):CD001798. doi: 10.1002/14651858.CD001798.pub3.
23. Wingerchuk DM, Banwell B, Bennett JL, Cabre P, Carroll W, Chitnis T, de Seze J, Fujihara K, Greenberg B, Jacob A, Jarius S, Lana-Peixoto M, Levy M, Simon JH, Tenenbaum S, Traboulsee AL, Waters P, Wellik KE, Weinshenker BG; International



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Panel for NMO Diagnosis. International consensus diagnostic criteria for neuromyelitis optica spectrum disorders. *Neurology*. 2015;85(2):177-89.

24. Marrodan M, Crema S, Rubstein A, Alessandro L, Fernandez J, Correale J, Ysraelit MC. Therapeutic plasma exchange in MS refractory relapses: Long-term outcome. *Mult Scler Relat Disord*. 2021 Oct;55:103168. doi: 10.1016/j.msard.2021.103168.
25. Trebst C, Reising A, Kielstein JT, Hafer C, Stangel M. Plasma exchange therapy in steroid-unresponsive relapses in patients with multiple sclerosis. *Blood Purif*. 2009;28(2):108-115.
26. Tenenbaum S, Chamoles N, Fejerman N. Acute disseminated encephalomyelitis: a long-term follow-up study of 84 pediatric patients. *Neurology*. 2002;59(8):1224-31.
27. Borrás-Novell C, García Rey E, Pérez Baena LF, Jordan García I, Catella Cahiz D, Cambra F. Therapeutic plasma exchange in acute disseminated encephalomyelitis in children. *J Clin Apher*. 2015;30(6):335-9.
28. Weinshenker BG, O'Brien PC, Petterson TM, Noseworthy JH, Lucchinetti CF, Dodick DW, Pineda AA, Stevens LN, Rodriguez M. A randomized trial of plasma exchange in acute central nervous system inflammatory demyelinating disease. *Ann Neurol*. 1999;46(6):878-886.
29. Berzero G, Cortese A, Ravaglia S, Marchioni E. Diagnosis and therapy of acute disseminated encephalomyelitis and its variants. *Expert Rev Neurother*. 2016;16(1):83-101.
30. Keegan M, Pineda AA, McClelland RL, Darby CH, Rodriguez M, Weinshenker BG. Plasma exchange for severe attacks of CNS demyelination: predictors of response. *Neurology*. 2002;58(1):143-6.
31. Dogan Onugoren M, Golombek KS, Bien C, Abu-Tair M, Brand M, Bulla-Hellwig M, Lohmann H, Münstermann D, Pavenstädt H, Thölking G, Valentin R, Wiendl H, Melzer N, Bien CG. Immunoabsorption therapy in autoimmune encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2016;3(2):e207. doi: 10.1212/NXI.0000000000000207. PMID: 26977423
32. Heine J, Ly LT, Lieker I, Slowinski T, Finke C, Prüss H, Harms L. Immunoabsorption or plasma exchange in the treatment of autoimmune encephalitis: a pilot study. *J Neurol*. 2016;263(12):2395-2402.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



33. Suppiej A, Nosadini M, Zuliani L, Pelizza MF, Toldo I, Bertossi C, Tison T, Zoccarato M, Marson P, Giometto B, Dale RC, Sartori S. Plasma exchange in pediatric anti-NMDAR encephalitis: A systematic review. *Brain Dev.* 2016;38(7):613-22.
34. Nosadini M, Mohammad SS, Ramanathan S, Brilot F, Dale RC. Immune therapy in autoimmune encephalitis: a systematic review. *Expert Rev Neurother.* 2015;15(12):1391-419.
35. Daif A, Lukas RV, Issa NP, Javed A, VanHaerents S, Reder AT, Tao JX, Warnke P, Rose S, Towle VL, Wu S. Antiglutamic acid decarboxylase 65 (GAD65) antibody-associated epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2018;80:331-336.
36. Farooqi MS, Lai Y, Lancaster E, Schmitt SE, Sachais BS. Therapeutic plasma exchange and immunosuppressive therapy in a patient with anti-GAD antibody-related epilepsy: quantification of the antibody response. *J Clin Apher.* 2015;30(1):8-14.
37. Greenberg BM, Thomas KP, Krishnan C, Kaplin AI, Calabresi PA, Kerr DA. Idiopathic transverse myelitis: corticosteroids, plasma exchange, or cyclophosphamide. *Neurology.* 2007;68(19):1614-1617
38. Scott TF, Frohman EM, De Seze J, Gronseth GS, Weinshenker BG; Therapeutics and Technology Assessment Subcommittee of American Academy of Neurology. Evidence-based guideline: clinical evaluation and treatment of transverse myelitis: report of the Therapeutics and Technology Assessment Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology.* 2011;77(24):2128-2134.
39. Sık G, Demirbuga A, Annayev A, Akcay A, Çıtak A, Öztürk G. Therapeutic plasma exchange in pediatric intensive care: Indications, results and complications. *Ther Apher Dial.* 2020;24(2):221-229.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-11 Bardet-Biedl Sendromunda Genotip–Fenotip Çeşitliliği: Beş Pediatrik Olgunun Sunumu

Süheyla Emre¹, Rümeyşa Çelik Dabak¹, Elif Yılmaz Güleç¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı; İstanbul Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği

Giriş

Bardet-Biedl Sendromu (BBS), primer (non-motil) siliyum fonksiyon bozukluğu sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif kalıtım gösteren nadir ve multisistemik bir siliyopatidir. Klinik olarak obezite, postaksiyel polidaktili, retinal dejenerasyon, böbrek anomalileri, nörogelişimsel gecikme ve hipogonadizm gibi bulgularla karakterizedir. Bugüne kadar BBS ile ilişkili 25'ten fazla gen tanımlanmış olup, hastalık belirgin bir **genotip–fenotip heterojenitesi** ve hatta aynı aile içinde dahi **değişken ekspresyon** gösterebilmektedir.

Bu çalışmada, farklı BBS genlerinde patojenik veya klinik olarak anlamlı varyantlar saptanan beş pediatrik olgu sunularak, Bardet-Biedl Sendromu'nun klinik çeşitliliğinin ve genetik tanının klinik yönetimdeki öneminin vurgulanması amaçlanmıştır.

Gereç ve yöntem

Çalışmaya Tıbbi Genetik Kliniği'nde değerlendirilen ve klinik olarak Bardet-Biedl Sendromu ön tanısı bulunan beş pediatrik olgu dahil edildi. Olguların klinik bulguları, aile öyküleri ve fizik muayene bulguları ayrıntılı olarak değerlendirildi. Genetik analizler klinik ekzom sekanslama veya hedeflenmiş gen analizi ile gerçekleştirildi. Saptanan varyantlar ACMG kriterlerine göre sınıflandırıldı. Uygun olgularda aile bireylerinde segregasyon analizi yapıldı.

Olgu Sunumları

Olgu 1 – BBS10 (Tip 10)

Beş aylık kız hasta, kronik böbrek yetmezliği, postaksiyel polidaktili ve erken başlayan obezite nedeniyle değerlendirildi. Klinik bulgular arasında renal kistik displazi, abdominal obezite, el ve ayaklarda postaksiyel polidaktili, strabismus, refraksiyon kusuru ve nörogelişimsel gecikme yer almaktaydı. Aile öyküsünde ebeveynlerin birinci derece kuzen evliliği yaptığı ve hastanın ablasının da Bardet-Biedl Sendromu tanısı aldığı öğrenildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sanger dizileme analizinde **BBS10 geninde c.271dup p.(Cys91Leufs*5)** homozigot patojenik varyant saptandı. Klinik ve genetik bulgular doğrultusunda hasta Bardet-Biedl Sendromu Tip 10 olarak değerlendirildi.

Olgu 2 – BBS2 (Tip 2)

Yedi yaşındaki kız hasta epilepsi, bilişsel gerilik ve obezite nedeniyle değerlendirildi. İlk epileptik nöbetin 7 aylıkken başladığı, EEG ve klinik takipte epilepsi tanısının doğrulandığı öğrenildi. Klinik değerlendirmede orta düzey bilişsel gerilik, obezite, rod-koni distrofisi ve mitral kapak prolapsusu saptandı. Polidaktili mevcut değildi.

Klinik ekzom analizinde **BBS2 geninde c.1208G>C p.(Arg403Pro)** homozigot varyant tespit edildi ve ACMG kriterlerine göre VUS olarak sınıflandırıldı. Ancak klinik uyumun güçlü olması ve aile öyküsü nedeniyle olgu Bardet-Biedl Sendromu Tip 2 olarak değerlendirildi.

Olgu 3 – BBS1 (Tip 1)

Beş yaşındaki kız hasta kronik böbrek yetmezliği ve polidaktili nedeniyle değerlendirildi. Klinik bulgular arasında obezite, bilateral el ve ayaklarda postaksiyel polidaktili, strabismus, nistagmus ve konuşma gecikmesi yer almaktaydı. Fizik muayenede mikrosefali saptandı.

Klinik ekzom analizinde **BBS1 geninde c.340del p.(Val114Cysfs*37)** homozigot muhtemel patojenik varyant tespit edildi. Klinik ve genetik bulguların uyumlu olması nedeniyle hasta Bardet-Biedl Sendromu Tip 1 olarak değerlendirildi.

Olgu 4 – BBS12 (Tip 12)

Postnatal sekizinci günde değerlendirilen erkek yenidoğan, polidaktili, hipospadias ve multisistem konjenital anomaliler nedeniyle yoğun bakımda izlenmekteydi. Klinik değerlendirmede postaksiyel polidaktili, hipospadias, bifid skrotum, hidrosefali, ventrikülomegali ve bilateral renal parankimal hastalık saptandı.

Klinik ekzom analizinde **BBS12 geninde c.1537C>T p.(Gln513) heterozigot patojenik*** ve **c.646_647del p.(Leu216Glufs*19) heterozigot muhtemel patojenik** varyantlar tespit edildi. Yapılan segregasyon analizi ile varyantların ebeveynlerden ayrı ayrı geçtiği gösterildi ve bileşik heterozigotluk doğrulandı. Hasta Bardet-Biedl Sendromu Tip 12 olarak değerlendirildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Olgu 5 – BBS2 (Tip 2, Olgu 2'nin Kardeşi)

On iki yaşındaki erkek hasta polidaktili, bilişsel gerilik ve obezite nedeniyle değerlendirildi. Klinik bulgular arasında el ve ayaklarda postaksiyel polidaktili, belirgin obezite, bilişsel gerilik ve davranış sorunları yer almaktaydı. Aile öyküsünde kardeşinde (Olgu 2) Bardet-Biedl Sendromu tanısı olduğu öğrenildi.

Genetik analizde **BBS2** geninde **c.1208G>C p.(Arg403Pro)** homozigot VUS varyantı saptandı. Aynı varyantın iki kardeşte de bulunması, aile içi değişken ekspresyonu ve fenotipik farklılığı desteklemektedir.

Tartışma

Bu olgu serisi, Bardet-Biedl Sendromu'nun hem genetik hem de klinik açıdan belirgin bir heterojenite gösterdiğini ortaya koymaktadır. Aynı gen veya hatta aynı varyantın farklı bireylerde değişen klinik şiddet ve bulgularla seyredildiği görülmüştür. Özellikle VUS olarak sınıflandırılan varyantlarda, güçlü klinik uyum, aile öyküsü ve segregasyon analizleri tanısal değeri önemli ölçüde artırmaktadır.

Sonuç

Bu beş pediatrik olgudan oluşan seri, Bardet-Biedl Sendromu'nun geniş genotip-fenotip spektrumunu ve aynı aile içinde dahi belirgin klinik değişkenlik olabileceğini göstermektedir. Genetik tanı, multidisipliner izlem ve doğru genetik danışmanlık, bu hastaların yönetiminde kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Bardet-Biedl sendromu, genotip-fenotip heterojenitesi, siliyopati, pediatrik olgu serisi, genetik tanı



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-12 Fabry Hastalarımızın Retrospektif Değerlendirilmesi

Melda Fatma İdrisoğlu¹, Gamze Karamanlı¹, Arda Güler², Gülay Koçak³, Nafiye Emel Çakar¹

¹Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

²Mehmet Akif Ersoy Göğüs ve Kalp Damar Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Kardiyoloji Bilim Dalı

³Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi Nefroloji Bilim Dalı

Özet

Amaç

Fabry hastalığı, Anderson–Fabry hastalığı olarak da bilinen, *GLA* genindeki patojenik varyantlara bağlı olarak α -galaktosidaz A enzim eksikliği sonucu lizozomlarda Gb3 (globotriaosilseramid) birikimi ile karakterize, X'e bağlı kalıtılan progresif bir lizozomal depo hastalığıdır. Gb3 ve lyso-Gb3 (globotriaosilsfingozin) birikimi; otonomik ganglionlarda, arka kök ganglionlarında; böbreklerde glomerüler hücrelerde (özellikle podositlerde), tübüler ve interstisyel hücrelerde; kardiyak kas hücrelerinde, ileti sistemi liflerinde ve kapak fibrositlerinde; damar düz kas hücrelerinde; ayrıca korneanın vasküler ve lenfatik endotel hücrelerinde birikir.

Yöntem

Kliniğimize Ocak 2025-Aralık 2025 yılında *GLA* geninde varyant saptanan hastaların enzim düzeyleri, lyso-Gb3 düzeyleri ve taşıdıkları varyantlar incelendi. Böbrek tutulumu açısından idrar protein atılımı, kardiyak tutulum açısından ekokardiyografi ve bazı hastalarda da kardiyak magnetik rezonans (MR) görüntülemeleri, nöropatik ağrı ve/veya periferik nöropati açısından yapılmış olan EMG (elektronöromiyografi) ve göz tutulumu için yapılan göz muayeneleri gözden geçirildi.

Bulgular

Kliniğimizde sekiz hastanın *GLA* geninde varyant saptandı. Hastaların dördü kadın, dördü erkekti. Hastaları yaş ortalamaları 35,3 yıl (14 -56)' dı. Hastaların enzim ve lyso-Gb3 düzeyleri değişkenlik göstermekteydi. Organ tutulumları açısından beş hastada böbrek tutulumu mevcut olup, idrarda protein atılımı yüksek saptanmıştır. Altı (iki kadın, dört erkek) hastada kardiyak tutulum mevcut olup, ekokardiyografide erkeklerde sol ventrikül hipertrofisi olup, kadın hastalarda kardiyak MRG'da Fabry kardiyomiyopatisi ile uyumlu saptanmıştır. Bir erkek hastada EMG'de patoloji ve bir hastada göz bulgusu saptanmıştır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Çocuklarda açıklanamayan nöropati, akroparestezi, el-ayak yanması, gastrointestinal semptomlar varsa, abdominal kramplar, diyare, bulantı, abdominal şişlik varlığında, adölesan ve erişkin dönemde böbrek fonksiyon bozuklukları, sol ventrikül hipertrofisi, kardiyomiyopati, ileti sorunları olan bireylerde düşük farkındalık ve geç tanı önemli bir sorun olmaya devam etmektedir. Bu nedenle klinisyen farkındalığının artırılması, aile taraması ve yüksek riskli bireylerde erken dönemde tarama hastalık seyrinin iyileştirilmesi açısından kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Fabry hastalığı, kardiyak MR, sol ventriküler hipertrofi

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-13 Alkaptonuri Tanılı Hastalarda Demografik ve Klinik Özellikler: Tek Merkez Deneyimi

Sakina Najafova¹, Kağan Çalışgan², Hanım Aghakışılı², Elif İşler Soylu², Tuğçe Aras Çöl², Tanyel Zubarioğlu², Ertuğrul Kıyıkım², Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek²

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD.

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD.

Amaç

Bu çalışmada, merkezimizde izlenen alkaptonüri olgularının demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin ve komplikasyonlarının tanımlanması amaçlanmıştır.

Yöntem

Tek merkezli, retrospektif, ve tanımlayıcı bir çalışma yürütülmüştür. Çalışmaya alkaptonuri için genetik mutasyonu olan ve/veya idrarda homojentisat atılımı olan hastalar dahil edilmiştir. Demografik veriler, klinik bulgular, laboratuvar sonuçları, görüntüleme bulguları, genetik analizler ile tedavi ve diyetle ilişkili bilgiler hasta dosyaları ve hastane elektronik veri tabanından geriye dönük olarak elde edilmiştir.

Bulgular

Toplam 21 hasta (12 erkek, 9 kız) değerlendirilmiştir. Son izlemde medyan yaş 8,0 yıl (5,0–21,0), tanı yaşı verisi bulunan 18 hastada medyan tanı yaşı 5,5 yıl (3,1–44,8) olarak saptanmıştır. Akraba evliliği 18 hastanın 11'inde (%61,1) bildirilmiştir. Genetik inceleme yapılan 11 hastanın 10'unda homozigot *HGD* varyantı, en sık c.175delA değişikliği gösterilmiştir. Öyküsüne ulaşılabilen hastalarda koyu/siyah idrar 20 hastanın 19'unda (%95,0) mevcuttur. Sklera, kulak kıkırdağı veya cilt pigmentasyonu 20 hastanın 8'inde (%40,0) kaydedilmiştir. Omurga veya büyük eklem ağrısı 18 hastanın 10'unda (%55,6), omurga veya büyük eklem artropatisi 9 hastanın 4'ünde (%44,4) saptanmıştır; 14 hastanın 2'sinde (%14,3) eklem protezi uygulanmıştır. Renal taş öyküsü 17 hastanın 4'ünde (%23,5), kardiyak kapak hastalığı 17 hastanın 7'sinde (%41,2), osteoporoz tanısı ise kemik mineral yoğunluğu ölçümü bulunan 7 hastanın 4'ünde (%57,1) bulunmuştur. Son eGFR medyanı 18 hastada 136,0 mL/dk/1,73 m² (25–75p: 106,3–170,3) olup kronik böbrek yetmezliği izlenmemiştir. Nitisinon öyküsü 19 hastanın 6'sında (%31,6), C vitamini kullanımı 15 hastanın 11'inde (%73,3), düşük protein diyeti 11 hastanın 2'sinde (%18,2) başlanmıştır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Bu tek merkezli seri, alkaptonüri hastalarında tanının sıklıkla çocukluk çağında konduğunu, ancak genç erişkin dönemde dahi kas-iskelet, kardiyak, renal ve kemik komplikasyonlarının ortaya çıkabildiğini göstermektedir. Bulgular, yüksek akraba evliliği oranı ve homozigot *HGD* varyantlarının baskınlığı ile birlikte, alkaptonüri hastalarının pediatrik dönemden itibaren düzenli, multidisipliner ve uzun dönemli bir izlem programına ihtiyaç duyduğunu göstermektedir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-14 Normal Vki'li Çocuklarda Karaciğer Yağlanması Metabolik Nedenleri: İki Yıllık Retrospektif Çalışma

Ece Öge Enver¹, Bilal Yılmaz²

¹Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları

²Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Giriş

Yağlı karaciğer hastalığı (Metabolik disfonksiyonla ilişkili yağlı karaciğer hastalığı, *Metabolicdysfunction-associatedfatty liverdisease*; **MAFLD**), karaciğerde yağ birikimi ile karakterize, giderek artan bir sağlık sorunudur. Obezite bu hastalığın en sık nedenlerinden biri olmakla birlikte, yağlı karaciğer hastalığı normal vücut kitle indeksine (VKİ) sahip çocuklarda da görülebilmektedir (1,2). Hastalık; basit steatozdan metabolik disfonksiyonla ilişkili steatohepatite (**MASH**), fibrozise ve nihayetinde siroza kadar uzanan geniş bir patolojik spektrumu kapsamaktadır (3).

Metabolik disfonksiyonla ilişkili yağlı karaciğer hastalığı (MAFLD), normal vücut kitle indeksine (VKİ) sahip çocuklarda da giderek daha sık tanımlanmaktadır. Bu çalışmanın amacı, VKİ normal olan ancak ultrasonografide karaciğer yağlanması saptanan çocuklarda ikincil/metabolik nedenlerin sıklığını araştırmaktır.

Yöntem

Retrospektif kesitsel çalışmada, 2023–2025 yılları arasında karaciğer yağlanması tanısı alan 253 çocuk tarandı. VKİ < %85 persentil ve pediatrik metabolizma uzmanı tarafından değerlendirilen 20 hasta nihai analize alındı. Klinik, biyokimyasal, metabolik ve görüntüleme verileri elektronik kayıtlardan elde edildi. Obeziteye bağlı karıştırıcı değişkenlerin etkisini azaltmak amacıyla, yaş ve cinsiyete göre ulusal büyüme referanslarına göre VKİ'si 85. persentilin altında olan hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Fazla kilolu veya obez olarak sınıflandırılan bireyler çalışma dışı bırakıldı.

Bulgular

Yirmi hastanın ortalama yaşı 8,8 yıl idi ve ortalama VKİ $18,62 \pm 2,98$ kg/m² olup, tüm değerler yaş ve cinsiyete göre ulusal büyüme standartlarına göre normal sınırlar içerisindeydi. Biyokimyasal değerlendirmede hastaların ortalama serum alanin aminotransferaz (ALT) düzeyi $36,85 \pm 70,52$ IU/L, ortalama aspartat aminotransferaz (AST) düzeyi ise $50,15 \pm 85,31$ IU/L olarak bulundu. Metabolik inceleme sonucunda iki hastada (%10) metabolik hastalık tanısı kondu: biri karnitin-asilkarnitintranslokaz (CACT) eksikliği, diğeri glikojen depo hastalığı tip 3. Bu iki olgu bebeklik döneminde değerlendirilmiş olup, klinik olarak hepatosteatoz ilk ipucu olmuştur.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tartışma

Çalışmamız, obez olmayan ve karaciğer steatozu saptanan çocuklarda metabolik incelemelerin kritik önemini vurgulamaktadır. Hastaların çoğunda amino asit, organik asit ve açılkarinitin profilleri normal olmakla birlikte, iki dikkat çekici olgu kapsamlı metabolik değerlendirmelerin tanısal değerini açıkça ortaya koymaktadır. Hastalarımızdan biri, 2 aylıkken karaciğer steatozu ile başvurmuş ve karnitin-açılkarinitintranslokaz (CACT) eksikliği tanısı almıştır. CACT eksikliği, yenidoğan döneminde hipoglisemi, kardiyomiyopati ve karaciğer disfonksiyonu ile seyredilebilen, mitokondriyal uzun zincirli yağ asidi oksidasyonunun nadir ancak ciddi bir bozukluğudur (4, 5). Bu hastada karaciğer steatozu, ileri metabolik incelemeleri tetikleyen ilk ve tek ipucu olmuş, erken tanı ve tedaviye olanak sağlamıştır. Benzer şekilde, bir başka infant; yüksek karaciğer enzimleri, hipertrigliseridemi ve ultrasonografide yağlı karaciğer bulguları ile başvurmuş ve glikojen depo hastalığı (GDH) tip III tanısı almıştır. Genetik analizde AGL geninde homozigot mutasyon saptanması tanıyı doğrulamıştır. Bu bulgu, hepatomegali ve steatozun, GDH'de belirgin klinik semptomlar ortaya çıkmadan önce görülebilen erken bulgular olabileceğini bildiren önceki çalışmalarla uyumludur (6). GDH tip III tanısı alan hasta dışında kohortumuzda hepatosplenomegali saptanmamış olması, organomegalinin metabolik hepatopatileri izole veya benignsteatozdan ayırt etmede önemli bir klinik ipucu olduğunu düşündürmektedir.

Sonuç

Normal VKİ'ye sahip çocuklarda saptanan yağlı karaciğer hastalığı, özellikle erken yaşta görüldüğünde metabolik hastalığın ilk bulgusu olabilir. Bebeklik döneminde hepatosteatoz, transaminaz yüksekliği, hipertrigliseridemi veya aile içi akrabalık öyküsü bulunan hastalarda gecikmeden metabolik tarama yapılmalıdır. Erken tanı ve müdahale, uzun dönem sonuçları iyileştirmektedir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, yağlı karaciğer, MAFLD, metabolik hastalık, normal VKİ

Kaynakça

- 1)Vajro P, Lenta S, Socha P, et al. Diagnosis of nonalcoholic fatty liver disease in children and adolescents: position paper of the ESPGHAN Hepatology Committee. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2012;54:700-13.
- 2)Schwimmer JB. Definitive diagnosis and assessment of risk for nonalcoholic fatty liver disease in children and adolescents. Semin Liver Dis. 2007;27(3):312-8.
<https://doi.org/10.1055/s-2007-985075>
- 3)Povero D, Feldstein AE. Novel molecular mechanisms in the development of non-alcoholic steatohepatitis. Diabetes Metab J. 2016;40:1-11. doi:10.4093/dmj.2016.40.1.1



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



4) Wieser T, Deschauer M, O Gruenewald S, et al. Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency: clinical, biochemical and molecular findings in three new patients. *J Neurol Sci.* 2003;212(1-2):79-84. doi:10.1016/S0022-510X(03)00106-3.

5) Longo N, Amat di San Filippo C, Pasquali M. Disorders of carnitine transport and the carnitine cycle. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006;142C(2):77-85. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30087>.

6) Lucchiari S, Santoro D, Pagliarani S, et al. Glycogen storage diseases: Clinical overview, pathogenesis, and new perspectives. *Int J Mol Sci.* 2020;21(17):E5895. doi:10.3390/ijms21175895.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-15 Pediatrik Kronik Böbrek Hastalığında Pteridin Metabolitleri: İnflamatuvar Aktivite İçin Yeni Biyobelirteçler Olabilir Mi?

Canan Koban Doğan¹, Seha Saygılı², Esra İştat³, Mehmet Şerif Cansever³, Dilşad Kızır Eravşar¹, Beyza Aslan¹, Esra Karabağ Yılmaz², Ayşe Ağbaş², Tanyel Zübarioğlu³, Ertuğrul Kıykım³, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek³, Nur Canpolat²

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı

GİRİŞ

Kronik böbrek hastalığı (KBH), yalnızca ilerleyici nefron kaybı ile sınırlı olmayıp; artmış oksidatif stres, bozulmuş immün regülasyon ve persistan inflamasyonun birlikte rol aldığı kompleks bir patofizyolojik süreçtir. Kronik hipoksi ve üremik toksin birikimi hücre hasarı artırırken, monosit-makrofaj aktivasyonu ve hücre immün yanıtın düzensizleşmesi inflamasyonun sürekliliğine yol açar. Bu kendini sürdüren süreç, fibrotik mekanizmaları baskın hale getirerek renal fonksiyon kaybını derinleştirir ve lokal böbrek hasarının sistemik inflamatuvar bir duruma dönüşmesine katkıda bulunur.

GTP'den türeyen pteridinler, hücre immün yanıt ve oksidatif stres ile yakından ilişkili olup, özellikle interferon- γ ile aktive edilen monosit ve makrofajlardan salınarak hücre immün aktivasyonun göstergesi olarak kullanılırlar. KBH'de inflamasyonun kronikleşmesiyle birlikte neopterin ve ilişkili pteridin metabolitlerinde belirgin artış izlendiği görülmüştür. Pteridin metabolitleri sırasıyla; neopterin, tetrahidrobiopterin, biopterin, pterin, pterin 6 karboksilik asit ve izoksantopterin olarak özetlenir ve bunlar bir dizi reaksiyonla birbirlerine metabolize olurlar.

Tetrahidrobiopterin, triptofan metabolizmasının temel kofaktörlerinden biridir. Triptofan, serotonin sentezi ve kinürenin yolağı gibi iki ana metabolik yolda yer alır. Hücre immün aktivasyonun bir göstergesi olan indolamin-2,3-dioksijenaz (IDO) aktivitesi, kinürenin/triptofan oranı ile değerlendirilir. Bu oranın AIDS, kanser, sepsis ve böbrek hastalıklarında arttığı gösterilmiştir ve inflamasyonla yakından ilişkilidir. Diyetle alınabilen bir aminoasit olması nedeniyle, triptofan ve kinüreninin mutlak düzeylerinden ziyade oranlarının kullanılması daha güvenilir kabul edilmektedir.

Pteridin metabolitlerinin yukarıda anlatılan mekanizmalar dolayısıyla, KBH'de **inflamatuvar aktivitenin ve hastalık progresyonunun potansiyel biyobelirteçleri** olabileceği dikkat çekmektedir. Pediatrik KBH popülasyonunda bu metabolitlerin değerlendirilmesi, hastalığın



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

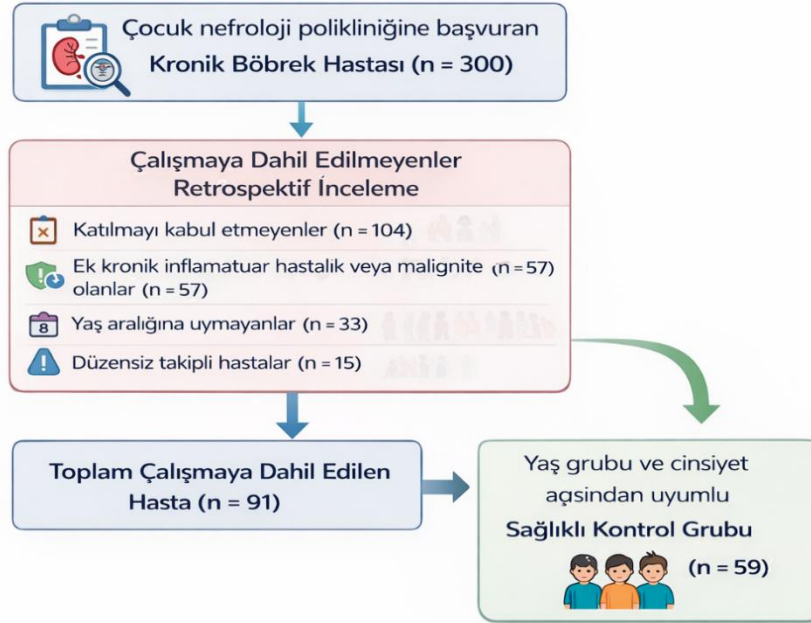
PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



biyolojik aktivitesinin izlenmesi ve klinik riskin daha iyi tanımlanmasına katkı sağlayabileceği öngörmekteyiz. Bu sebeple pteridin metabolitlerinin ve ilişkili aminoasitlerin çocuklarda **KBH evreleri ile ilişkisini değerlendirmeyi amaçladık.**

Yöntem

Çalışmada İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı'nda KBH nedeniyle izlenen 300 hasta değerlendirildi. Katılmayı kabul etmeyen; aktif enfeksiyon, malignite, diabetes mellitus, vaskülit, FMF veya immünsüpresif tedavi kullanımı olan; yaş aralığına uymayan ve düzensiz takipli hastalar dışlandıktan sonra 91 çocuk ve ergen çalışmaya dahil edildi. Yaş ve cinsiyet açısından çalışma grubu ile uyumlu 59 sağlıklı birey kontrol grubu olarak çalışmaya dahil edildi.



Bu tek merkezli kesitsel çalışmada, Mayıs 2024–Ağustos 2025 tarihleri arasında İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi gerçekleştirildi. Bir önceki flow chartta belirtildiği gibi 91 adet pediatrik KBH, 59 adet sağlıklı kontrol hastası dahil edildi. Alınan kanlarda pteridin metabolitlerinin düzeyleri belirlendi. Gruplar arasında karşılaştırmalar dağılımın normal olup olmamasına göre Mann–Whitney U ve Kruskal–Wallis testleri kullanılarak yapıldı.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Bulgular

	Kontrol (n= 59)	Tüm KBH (n= 91)	p
Neopterin	3,8 (3,8)	26,7 (48,4)	<0.001
Pterin	6,4 (6,2)	16,4 (27,5)	<0.001
İzoksantopterin	7,8 (19)	12,2 (12,5)	0,18
Pterin 6-CA	27,1 (24)	8,3 (15)	<0.001
Biopterin	9 (9,8)	7,6 (13,7)	0,59
Monopterin	9 (5)	5,8 (7,8)	<0.001

	Kontrol (n= 59)	Tüm KBH (n= 91)	p
Triptofan	81,8 (58,7)	48,1 (33)	<0.001
Kinürenin	1,6 (2,2)	4,9 (6)	<0.001
Kinürenin / Triptofan	0,02 (0,02)	0,13 (0,2)	<0.001

Kronik böbrek hastalarında neopterin, pterin, pterin 6-CA ve monopterin sağlıklı kontrollere göre farklı saptandı. (p<0.05).

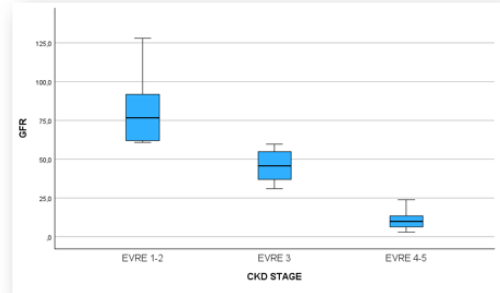
Kronik böbrek hastalarında triptofan ve kinürenin metabolitleri sağlıklı kontrollere göre farklı saptandı. (p<0.05).

KBH larda beklendiği üzere kinürenin ve kinürenin/ triptofan oranının arttığı; triptofanın azaldığı gözlemlendi.

DEĞİŞKEN	EVRE 1-2 KBH	EVRE 3 KBH	EVRE 4-5 KBH	P Değeri
Hasta sayısı, n	41	29	21	NS
Yaş (yıl)*	14.27 ± 4.17	15.75 ± 4.04	13.9 ± 5.08	NS
Cinsiyet, n (%)				
♂ Erkek	28 (68%)	14 (48%)	10 (48%)	NS
♀ Kız	13 (32%)	15 (52%)	11 (52%)	NS
CAKUT, n (%)				
♂ Var	32 (78%)	25 (86%)	12 (62%)	NS
♀ Yok	9 (22%)	4 (14%)	8 (38%)	NS

KBH alt grupları karşılaştırıldığında yaş, cinsiyet ve primer hastalık dağılımı açısından fark saptanmadı.

DEĞİŞKEN	EVRE 1-2 KBH	EVRE 3 KBH	EVRE 4-5 KBH
GFR	77 (30)	46 (18)	10 (7)



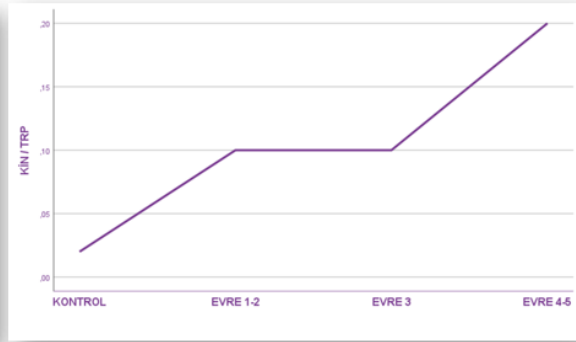
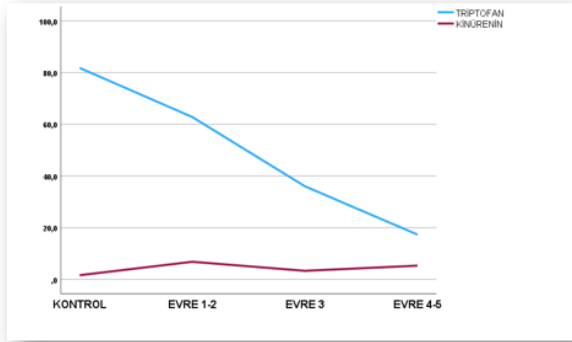
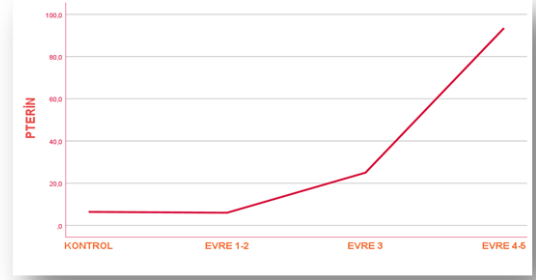
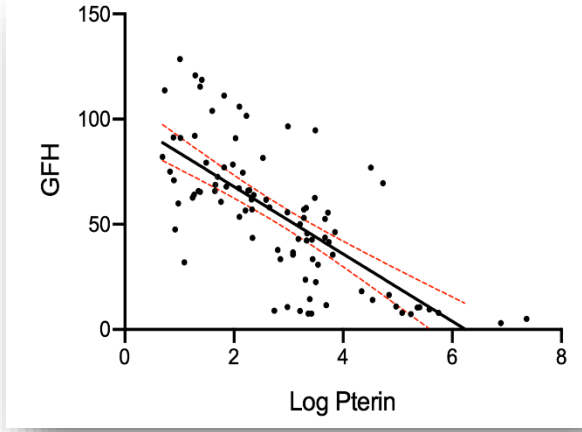
	Kontrol (n= 59)	Evre 1-2 (n=41)	Evre 3 (n= 29)	Evre 4-5 (n= 21)	p-değeri
Pterin-6-Karboksilik Asit (nmol / L)	27,1 (24)	7,9 (14)	5,6 (3,1)	21 (23,5)	<0.001
Pterin (nmol / L)	6,4 (6,2)	6 (6,1)	24,9 (20,5)	93,5 (187,8)	<0.001
Neopterin (nmol / L)	3,7 (3,8)	46,2 (58,5)	14,7 (13,4)	46,9 (30,3)	<0.001
Monopterin (nmol / L)	9 (4,9)	6,1 (9,7)	2,7 (6,9)	11 (9,6)	<0.001
İzoksantopterin (nmol / L)	7,7 (19)	13,5 (11,4)	8,3 (9,6)	18,6 (26,1)	0.018
Biopterin (nmol / L)	9 (9,8)	7,6 (14,6)	6 (4,2)	21,1 (92,3)	0.002
Neo/Bio	0,3 (1)	3,1 (7,3)	2,6 (2)	2,3 (4,4)	<0.001

Tabloda kontrol grubu ve evrelere bölünmüş olarak her evredeki hastaların pteridin metabolitlerinin değerleri bulunmakta. Tüm metabolitlerde sağlıklı kontrollere kıyasla anlamlı değişiklikler mevcut. Özellikle pterin metabolitinin evrelere göre değişimi giderek artan bir grafik çizmekte. Bu artış henüz ileri evre (4-5) KBH görünmeden saptandığı için inflamasyonun erken evrede belirlenebilmesi, ilerleyici KBH'ın öngörülebilmesi açısından potansiyel bir belirteç olabilir.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



KYN ($\mu\text{mol/L}$)	1,6 (2,2)	6,8 (17) ^a	3,3 (2,6) ^a	5,3 (4,8) ^a	<0.001
TRP ($\mu\text{mol/L}$)	81,8 (58,6)	62,8 (32,6) ^{c,d}	36 (30,8) ^{a,b}	17,3 (41,3) ^{a,b}	<0.001
KYN/TRP	0,02(0,02)	0,1 (0,3) ^a	0,1 (0,1) ^a	0,2 (0,5) ^a	<0.001

Özellikle triptofanın kanda miktarının evreler ilerledikçe azalması ve kinürenin/ triptofan oranının sağlıklı kontrollerle kıyaslandığında evreler ilerledikçe belirgin değişmesi inflamasyonu artışının erken öngörülmesi açısından destekleyici olabilir.

Tartışma – Sonuç

Çocuklarda kronik böbrek hastalığının hem pteridin metabolitlerini hem de bu metabolitlerin kofaktörlüğünde gerçekleşen Triptofan-Kinürenin metabolik yolağını etkilediği literatürle uyumlu olarak görülmüştür.

Kronik böbrek hastalığının yarattığı kronik inflamatuvar sürecin bu değişikliklerle ilişkili olduğu düşünülmektedir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



İnflamasyon ile metabolitlerin ilişkisini daha yakından ortaya koyabilmek için eş zamanlı inflamatuvar sitokinlerin ve diğer inflamatuvar belirteçlerin değerlendirilmesi yol gösterici olacaktır.

Kaynakça

- 1) Musiał, K., & Zwolińska, D. (2019). New markers of cell migration and inflammation in children with chronic kidney disease. *Biomarkers : biochemical indicators of exposure, response, and susceptibility to chemicals*, 24(3), 295–302. <https://doi.org/10.1080/1354750X.2018.1556341>
- 2) Yadav, A. K., Sharma, V., & Jha, V. (2012). Association between serum neopterin and inflammatory activation in chronic kidney disease. *Mediators of inflammation*, 2012, 476979. <https://doi.org/10.1155/2012/476979>
- 3) Ünüvar, S., & Aslanhan, H. (2019). Clinical Significance of Increased Serum Neopterin in Chronic Kidney Failure as a Biomarker of Cell-mediated Immunity. *Journal of medical biochemistry*, 38(1), 1–5. <https://doi.org/10.2478/jomb-2018-0019>
- 4) Uçar, T., Cansever, M. Ş., Isat, E., Zubarioğlu, T., Aktuğlu Zeybek, A. Ç., Topçu, B., Seyahi, N., & Kıyıkım, E. (2024). Serum Neopterin, Biopterin, Tryptophan, and Kynurenine Levels in Patients with Fabry Disease. *Balkan medical journal*, 41(2), 113–120. <https://doi.org/10.4274/balkanmedj.galenos.2024.2023-10-98>
- 5) Berdowska, A., & Zwirska-Korczala, K. (2001). Neopterin measurement in clinical diagnosis. *Journal of clinical pharmacy and therapeutics*, 26(5), 319–329. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2710.2001.00358.x>



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-16 Adolesan Pcos Olgularında D Vitamini Düzeylerinin Klinik ve Metabolik Özelliklerle Karşılaştırılması

Semra Bahar Akın¹

¹Serince Eğitim Araştırma Hastanesi

Giriş

Polikistik Over Sendromu (PCOS), adolesanlarda sık görülen, ovulasyon bozukluğu, hiperandrojenizm ve polikistik over morfolojisiyle karakterize bir endokrin bozukluktur (1,2). PCOS'ta obezite, insülin direnci ve kardiyometabolik riskler artarken, son yıllarda D vitamini eksikliğinin de hastalıkla ilişkili olabileceği gösterilmiştir (3,4). Bu çalışmada, PCOS'lu adolesanlarda D vitamini düzeyleri ile klinik ve metabolik parametreler arasındaki ilişki incelenmiştir.

Gereç ve Yöntem

Bu kesitsel çalışmada, 14–18 yaş arası 43 PCOS'lu ergen ile yaş ve cinsiyet açısından eşleştirilen 47 sağlıklı kontrol karşılaştırılmıştır. Tanıda Pediatrik Endokrin Derneği kriterleri esas alınmıştır (5). Katılımcıların antropometrik ölçümleri, menstrüel öyküleri, serum 25(OH)D, LH, FSH, total testosteron, DHEAS, androstenedion, AMH, glukoz, insülin ve lipid profili değerlendirilmiştir. İnsülin direnci HOMA-IR ile hesaplanmış; D vitamini <20 ng/mL “eksiklik”, <12 ng/mL “ağır eksiklik” olarak tanımlanmıştır. Dağılım normal olmadığından gruplar Mann–Whitney U testiyle karşılaştırılmıştır.

Bulgular

PCOS grubunda kilo, VKİ ve VKİ SDS değerleri kontrol grubuna göre anlamlı yüksek bulundu ($p=0.03-0.04$). Siklus süresi PCOS grubunda daha uzundu ($p=0.01$) (**Tablo 1**). Glukoz, insülin, HOMA-IR, lipid profili, karaciğer enzimleri, tiroid hormonları, prolaktin, FSH, 17OH progesteron ve ferritin düzeylerinde fark yoktu. LH ($p=0.044$), LH/FSH oranı ($p=0.032$), total testosteron ($p=0.025$), DHEAS ($p=0.012$), androstenedion ($p=0.011$) ve AMH ($p=0.001$) düzeyleri PCOS grubunda anlamlı biçimde yüksekti (**Tablo 2**). Serum 25(OH)D düzeyleri PCOS grubunda belirgin olarak düşüktü ($p=0.040$). D vitamini eksikliği PCOS grubunda %65.1, kontrolde %57.4 olup fark istatistiksel olarak anlamlı değildi (**Figure 1**).

Tartışma

Bu çalışmada PCOS'lu adolesanlarda D vitamini düzeyleri anlamlı biçimde düşük bulundu. Bulgular önceki çalışmalarla uyumludur; PCOS'luların %67–85'inde D vitamini <20 ng/mL'dir (3,6). D vitamini, insülin reseptör ekspresyonunu artırıp inflamatuvar sitokinleri baskılayarak insülin direncine karşı koruyucu etki gösterir (7). PCOS grubunda glukoz, insülin



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



ve HOMA-IR eğilimlerinin yüksekliği, D vitamini eksikliğinin metabolik disfonksiyonla ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. LH, LH/FSH oranı, total testosteron, DHEAS, androstenedion ve AMH düzeylerindeki artış hiperandrojenizmi desteklemektedir. D vitamini reseptörlerinin granüloza hücrelerinde bulunması, eksiklikte steroidogenez ve follikül gelişiminin bozulabileceğini düşündürür (8). HDL düzeyinin düşük, trigliserid ve kolesterolün yüksek olması literatürle uyumludur. D vitamini HDL ile pozitif, LDL ile negatif ilişki gösterir (3,4). Ferritin yüksekliği altta yatan inflamasyonu düşündürür; D vitamini TNF- α ve IL-6 ekspresyonunu baskılayarak antiinflamatuvar etki oluşturur (9,10). Çalışmanın sınırlılıkları örneklem azlığı ve mevsimsel faktörlerin değerlendirilmemesidir. Ancak homojen yaş grubunda yürütülmesi ve kapsamlı hormonal analiz yapılması güçlü yönleridir.

Sonuç

Çalışmamızda, ergen PCOS grubunda D vitamini düzeylerinin kontrol grubuna göre daha düşük olduğu saptanmıştır. Bu bulgu, PCOS'ta D vitamini eksikliğinin rolü olabileceğini düşündürmekle birlikte, neden-sonuç ilişkisini ortaya koymak için ileriye dönük, daha geniş örneklemli ve çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynakça

1. March WA et al. Hum Reprod. 2010;25:544–51.
2. Lim SS et al. Hum Reprod Update. 2012;18:618–37.
3. Wang L et al. Front Endocrinol. 2020;11:171.
4. He C et al. Nutrients. 2015;7:4555–77.
5. Witchel SF et al. Horm Res Paediatr. 2015;83:376–89.
6. Shradha J et al. Schol Int J Obstet Gynecol. 2023;6(10):1–6.
7. Mohan A et al. Ann Med Surg. 2023;85:3506–11.
8. Li Y et al. Front Endocrinol. 2022;13:881740.
9. Maidana P et al. Sci Rep. 2019;9:40653.
10. Mancini A et al. Int J Mol Sci. 2021;22:41667.

Anahtar Kelimeler: Polikistik Over Sendromu, D vitamini, adolesan, metabolik parametreler, insülin direnci



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 1: PCOS ve Kontrol Grubu Arasında Demografik, Antropometrik ve Menstrual Özelliklerin Karşılaştırılması

Değişkenler	PCOS (Median [IQR])	Kontrol grup (Median [IQR])	p-değeri
Yaş (yıl)	15.0 (14.0–16.0)	15.0 (15.0–17.0)	0.02
Doğum Haftası	37.0 (37.0–39.0)	38.0 (37.0–39.0)	0.09
Doğum Kilosu (g)	3050 (2700–3400)	3170 (2800–3500)	0.41
Kilo (kg)	66.0 (56.0–79.0)	58.0 (47.0–69.0)	0.03*
Kilo SDS	1.2 (0.1–2.4)	0.3 (–0.8–1.8)	0.04*
Boy (cm)	161.0 (157.0–165.0)	160.0 (156.0–165.0)	0.68
Boy SDS	–0.1 (–1.0–0.9)	0.0 (–0.9–0.9)	0.49
VKİ (kg/m ²)	25.0 (21.4–28.6)	22.5 (19.2–25.0)	0.03*
VKİ SDS	1.2 (0.1–2.4)	0.2 (–0.8–1.6)	0.04*
Menarş yaşı (yıl)	12.0 (11.0–13.0)	12.0 (11.0–13.0)	0.98
Siklus süresi (gün)	80.11 ± 67.36	31.10 ± 7.86	0.01
Adet süresi (gün)	5.0 (4.0–6.0)	5.7 (4.0–7.0)	0.43
Ped kullanım miktarı (adet/gün)	3.1 (2.0–4.0)	3.1 (2.0–4.0)	0.77



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 2: PCOS ve Kontrol Grubu Arasında Metabolik, Hormonal ve Biyokimyasal Laboratuvar Parametrelerinin Karşılaştırılması

Parametre	PCOS (Median [IQR])	Kontrol grubu (Median [IQR])	p-değeri
Glukoz (mg/dl)	92.0 (86.0–98.0)	91.0 (85.0–98.0)	0.877
İnsülin (μ IU/ml)	14.7 (9.1–18.9)	12.8 (8.2–16.5)	0.218
HOMA-IR	3.3 (2.0–4.7)	3.0 (1.9–3.8)	0.409
Total Kolesterol (mg/dl)	156.0 (136.0–176.0)	155.0 (135.0–175.0)	0.956
LDL (mg/dl)	91.0 (72.0–108.0)	84.0 (64.0–106.0)	0.275
HDL (mg/dl)	59.0 (48.0–69.0)	51.0 (43.0–59.0)	0.066
Trigliserid (mg/dl)	79.0 (61.0–96.0)	72.0 (51.0–90.0)	0.445
ALT (U/L)	15.0 (10.0–20.0)	15.0 (9.0–19.0)	0.685
AST (U/L)	18.0 (14.0–21.0)	17.0 (14.0–20.0)	0.182
TSH (mIU/L)	1.8 (1.1–2.4)	2.1 (1.3–2.6)	0.303
fT4 (ng/dl)	1.06 (0.90–1.20)	1.07 (0.94–1.18)	0.792
Prolaktin (ng/ml)	21.0 (8.0–25.0)	16.0 (10.0–20.0)	0.331
LH (mIU/ml)	9.8 (6.0–13.0)	6.6 (3.5–8.5)	0.044
FSH (mIU/ml)	5.0 (3.8–6.3)	5.1 (3.7–6.5)	0.855
LH/FSH oranı	2.2 (2–2.6)	1.4 (0.8–1.9)	0.032
Total Testosteron (ng/dl)	58.0 (46.0–70.0)	47.0 (30.0–59.0)	0.025
DHEAS (μ g/dl)	346.0 (260.0–430.0)	242.0 (155.0–318.0)	0.012
Androstenedion (μ g/L)	3.7 (2.5–4.9)	2.5 (1.6–3.3)	0.011
AMH (ng/ml)	7.2 (5.4–9.1)	3.6 (2.2–4.8)	0.001
Ferritin (ng/ml)	35.0 (22.0–44.0)	27.0 (15.0–34.0)	0.18
25(OH)D Vitamini (ng/ml)	4.4 (9.0–19.0)	17.5 (12.0–22.0)	0.04



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 3. PCOS Ve Kontrol Grubunda Serum Vitamin D Düzeylerinin Karşılaştırılması

Klinik Özellik	PCOS n=43	Kontrol n=47	Toplam n=90	p-değeri
Vitamin D Eksikliği, n (%)				0.087
Var	28 (65.1)	27 (57.4)	55 (61.1)	
Ağır D Vitamini Eksikliği, n (%)				0.282
Var	13 (30.2)	11 (23.4)	24 (26.7)	



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-18 M694v Homozigot Hastaların Uzun Dönem İzlemi – Tek Merkez Deneyimi

Aıdaı Aalıeva¹, Arlın Tunç¹, Elif Kılıç Könte², Zeynep Torunoğlu Bek², Ece Aslan², Nergis Akay², Ümit Gül², Aybüke Günalp², Esmâ Aslan Çolakoğlu², Mehmet Yıldız², Sezgin Şahin², Kenan Barut², Özgür Kasapçopur²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul

FMF:

- Kalıtsal otoinflamatuvar hastalık
- Türkiye’de prevalans 1:1000, taşıyıcılık oranı yaklaşık %20
- 6. Kromozom kısa kolundaki MEFV gen mutasyonu
- **Otozomal resesif kalıtım**
- M694V homozigot genotipi erken başlangıç, şiddetli ataklar ve yüksek amiloidoz riski ile ilişkilidir

Eurofever/PRINTO AAA tanı kriterleri : tekrarlayan ateşli serozit atakları

- Ateş
- Karın ağrısı
- Göğüs ağrısı
- Eklem ağrısı
- Erizipel

Atakların 12- 72 saat sürmesi spesifikdir.

Amaç

- Merkezimizde izlenen M694V homozigot AAA tanılı hasta grubunu detaylı inceleyerek klinik özelliklerini ve uzun dönem seyrini değerlendirmek
- Hastaların demografik ve klinik profillerini belirlemek
- Klinik bulguların ve subklinik inflamasyonun sıklığını saptamak
- Kolşisin ve ek biyolojik ajan kullanımının atak sıklığı ve şiddetine etkisini değerlendirmek
- Aile öyküsü ve genetik mutasyonların hastalık seyri ve komplikasyon gelişimi ile ilişkisini incelemek
- Kronik sekel ve amiloidoz gibi uzun dönem komplikasyon risklerini tanımlamak

Yöntem

Tek merkezli retrospektif kesitsel çalışma Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Polikliniğinde 2006-2025 yılları arasında AAA tanısı ile izlenen 2000 hastadan M694V homozigot mutasyonlu AAA tanılı 210 hasta çalışmaya dahil edildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Hastaların demografik ve klinik özellikleri

- Cinsiyet (kız), n (%): 113 (%53,8)
- Yaş (yıl), ortalama (SS): 13 (4,2)
- Semptom başlangıç yaşı (yıl), ortalama (SS): 4,2 (2,7)
- Tanı yaşı (yıl), ortalama (SS): 5,2 (3)
- Tanıda gecikme (yıl), medyan (IQR): 0,5 (0-1,6)
- Takip süresi (ay), ortalama (SS): 85 (48,8)
- Komorbidite varlığı, n (%): 28 (%13)
- Ailede FMF öyküsü, n (%): 131 (%62)
- Akraba evliliği, n (%): 60 (%28)

Hastaların klinik özellikleri ve atak bulguları (N=210)

- Kronik sekel, n (%): 49 (%23,3)
- Büyüme kısıtlılığı, n (%): 17 (%8)
- Anemi, n (%): 37 (%17)
- Nefrotik proteinüri, n (%): 3 (%1,4)
- Amiloidoz, n (%): 2 (%0,9)
- Subklinik enflamasyon, n (%): 77 (%36)
- İki sistemden fazla tutulum, n (%): 25 (%12)
- İkidenden fazla atak formu, n (%): 74 (%35,2)
- Atak süresi 72 saatten uzun olanlar, n (%): 11 (%5)
- Uzun süre ayakta kalmakla ağrı, n (%): 64 (%30,4)

Hastalık şiddeti ve klinik bulgular

- Tanı anında ISSF skoru, ortalama (SS): 2,9 (1,5)
- Son vizitte ISSF skoru, ortalama (SS): 1,8 (1,5)
- Karın ağrısı, n (%): 194 (%92,3)
- Artralji, n (%): 150 (%71,5)
- Göğüs ağrısı, n (%): 66 (%31,4)
- Artrit, n (%): 48 (%22,8)
- Döküntü, n (%): 20 (%9,5)
- İshal, n (%): 12 (%5,7)
- Kusma, n (%): 10 (%4,7)
- Perikardit, n (%): 3 (%1,4)

Kısaltma: ISSF, *International Severity Scoring System for FMF*.

Kolşisin yanıtı ;

Ø *Yanıt* : 24 (%11.4)

Ø *Kısmi yanıt*: 58 (%27.6)

Ø *Tam yanıt*: 128 (%61)



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kanakinumab altında yıllık atak sayısı 1 (0-2.5)

Kolşisin altında yıllık atak sayısı 2 (0-4)

Sonuç

Çalışmaya dahil edilen hastaların yarısından fazlası kızdı ve semptomlar genellikle erken çocuklukta başladı. Tanıda gecikme süresi kısaydı ve aile öyküsü hastaların üçte ikisinde mevcuttu. En sık görülen semptomlar karın ağrısı, artralji, göğüs ağrısı ve artrit. Hastaların yaklaşık dörtte birinde takipte kronik sekel gelişti. Subklinik inflamasyon hastaların üçte birinde izlendi. Hastaların üçte ikisi kolşisin tedavisine tam yanıtıydı. M694V homozigot mutasyona sahip AAA hastaları daha ağır klinik seyir ve kronik sekel riski nedeniyle dikkatli izlenmelidir. Tedavi ve komplikasyon takibi uzman çocuk romatologları tarafından yapılmalı ve komorbid hastalık riski mevcut olan hastalarda multidisipliner bir yaklaşım benimsenmelidir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-19 Çocukluk Çağında İmpetigo: Üçüncü Basamak Hastanede, Tek Merkez Deneyimi

Elif Dede¹

¹Darıca Farabi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç

İmpetigo; sıklıkla 2-5 yaş arası çocuklarda görülen cildin bakteriyel, yüzeysel enfeksiyonudur (1,2). Büllöz ve nonbüllöz impetigo olarak iki formda görülür (3). Atopik dermatit, cilt travması, böcek ısırığı, skabiyez, yüksek nem ve kötü hijyen koşulları impetigo için risk faktörleridir (4). İmpetigoda tanı sıklıkla klinik olarak konulur (3). Lezyonlar genellikle yüz, boyun ve ekstremitelerde görülür (5). Enfeksiyon sıcak, nemli koşullarda meydana gelir ve yakın temaslı bireyler arasında kolayca yayılır (1,2). Çalışmamızda impetigo döküntüsü olan çocuk olgularda demografik ve klinik özelliklerin, risk faktörlerinin ve tedavi sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem

Üçüncü basamak bir hastanede çocuk enfeksiyon polikliniğinde Haziran 2025-Kasım 2025 tarihleri arasında klinik olarak impetigo tanısı alan 35 çocuk hastanın verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Bu hastaların demografik özellikleri, risk faktörleri, temas durumları, tutulum bölgeleri, eşlik eden semptomlar ve tedavi sonuçları incelendi. Hastalar büllöz ve nonbüllöz impetigo döküntüsü olarak 2 gruba ayrıldı. Veriler SPSS Version 22.0'de analiz edildi. P değerinin <0.05'in altında anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Hastaların %60'ı(n=21) erkekti ve ortalama yaş 65 ± 51 aydı (en düşük: 1 ay, en yüksek:192 ay). Hastaların 1'inde (%2,8) komorbidite saptandı. Bu hastanın atopik dermatit mevcuttu. Hastaların %34'inde (n=12) risk faktörü saptandı. Bunlar; travma öyküsü (n=5), havuza girme öyküsü (n=5), atopik dermatit (n=1), skabiyez (n=1), kalabalık ortamda yaşam (n=1) idi. Hastaların %54'ünde (n=19) benzer döküntüsü olan bireyle temas öyküsü vardı. Başvurudaki döküntü başlangıç süresi; 9,4 gündü. Hastaların %20'sinde (n=7) kaşıntı şikayeti vardı. Hastaların %74'ünde (n=26) nonbüllöz, %26'sında (n=9) büllöz impetigo tespit edildi. Hastaların %20'sinde (n=7) lokal, %80'inde (n=28) yaygın impetigo tutulumu saptandı. Tutulum bölgesi değerlendirildiğinde; hastaların %80'inde (n=28) ekstremitte, %54'ünde (n=19) yüz, %31'inde (n=11) gövde tutulumu saptandı. Hastaların %54'ü (n=19) amoksisilin+klavulanik asit, %26'sı (n=9) birinci kuşak sefalosporin, %20'sine (n=7) sadece topikal antibakteriyel tedavi uygulandı. Büllöz ve nonbüllöz impetigo grupları arasında yaş ve



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



semptom süresi açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı ($p>0.05$), kaşıntı şikayeti büllöz impetigolu hastalarda anlamlı olarak fazlaydı ($p<0.05$).

Tartışma

İmpetigo vakalarının %70'i nonbüllöz formdadır (4). Çalışmamızda; literatürle uyumlu şekilde hastaların %74'ünde ($n=26$) nonbüllöz impetigo saptandı. Nonbüllöz impetigo her yaşta görülebilirken, büllöz impetigo 2-5 yaşta sık görülür (4). Çalışmamızdaki olguların ortalama yaşı 65 ± 51 aydı (>5 yaş). Büllöz ve nonbüllöz impetigo grupları arasında yaş süresi açısından anlamlı bir fark saptanmadı ($p>0.05$). Bunun ön planda örneklem büyüklüğü sınırlı olmasına bağladık. İmpetigo, primer (atopik dermatit) veya sekonder bir hastalık (sırıklar, küçük travmalar ve böcek ısırıkları gibi küçük cilt travması bölgelerinde enfeksiyon veya uyuz gibi alta yatan durumlar) olarak ortaya çıkabilir (2). Çalışmamızdaki olguların %34'ünde ($n=12$) literatürle benzer risk faktörleri saptandı. Bunlar; travma öyküsü ($n=5$), havuza girme öyküsü ($n=5$), atopik dermatit ($n=1$), skabiyez ($n=1$), kalabalık ortamda yaşam ($n=1$) idi.

İmpetigo çok bulaşıcı bir enfeksiyondur ve diğer bireylere doğrudan cilt teması veya cansız nesnelere yoluyla bulaşabilir (1). Enfeksiyon sıcak, nemli koşullarda meydana gelir ve yakın temaslı bireyler arasında kolayca yayılır (6). Çalışmamızda olguların %54'ünde ($n=19$) benzer döküntüsü olan bireyle temas öyküsü vardı. Bu yüksek oran impetigo tanılı hastalarda uygun antibiyotik tedavisinin ve impetigo hastalarının ve bakım verenlerin kişisel hijyeni ve el yıkamasının önemini gözler önüne sermektedir. Lokal impetigo tutulumunda az sayıda lezyon vardır ve mupirosin gibi bir ajanla topikal tedavi gerektirir. Yaygın tutulum birkaç lezyon olduğu tutulumu tanımlar ve oral tedavi gereklidir. Oral tedaviden ilk tercih sefaleksindir (7). Çalışmamızda; olguların %20'sinde ($n=7$) lokal tutulum saptandı ve topikal tedavi başlandı. Olguların %80'inde ($n=28$) yaygın tutulum saptandı ve bunların %26'sı ($n=9$) 1.kuşak sefalosporin ve %54'ü ($n=19$) amoksisilin+klavulanikasit tedavisi aldı.

Sonuç

Pediyatrik popülasyonda çok sık görülen impetigo oluşumuna farklı risk faktörleri zemin hazırlar. Oldukça bulaşıcı olan impetigo enfeksiyonunun tanınması, uygun tedavi edilmesi ve temas önlemleri büyük önem taşımaktadır. İnfant ve erken çocukluk döneminde sıklıkla görülen büllöz impetigonun farklı yaş grupları arasından da görülebileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelime: *impetigo, büllöz, nonbüllöz, çocuk*



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kaynakça:

1. Bowen AC, Mahé A, Hay RJ, et al. The Global Epidemiology of Impetigo: A Systematic Review of the Population Prevalence of Impetigo and Pyoderma. PLoS One 2015; 10:e0136789.
2. Romani L, Steer AC, Whitfeld MJ, Kaldor JM. Prevalence of scabies and impetigo worldwide: a systematic review. Lancet Infect Dis 2015; 15:960.
3. Stevens, Dennis L et al. "Practice guidelines for the diagnosis and management of skin and soft-tissue infections." Clinical infectious diseases : an official publication of the Infectious Diseases Society of America vol. 41,10 (2005): 1373-406. doi:10.1086/497143
4. Ibrahim F, Khan T, Pujalte GGA. Bacterial Skin Infections. Primary Care - Clinics in Office Practice. 2015;42(4):485-499. doi: 10.1016/j.pop.2015.08.001
5. Al-Zubeidi D, Jackson MA, Bacterial Skin Infections, In: Feigin and Cherry's Textbook of Pediatric Infectious Disease (Eds:Cherry JD, Harrison GJ, Kaplan SL, Steinback WJ, Hotez PJ), Eighth edition, Elsevier, 2019, Philadelphia, p:562-565.
6. Amoako YA, Laryea DO, Agbanyo A, et al. Prevalence and determinants of impetigo in Ghana: a cross-sectional study. BMC Infect Dis 2024; 24:349.
7. Stevens DL, Bisno AL, Chambers HF, et al. Practice guidelines for the diagnosis and management of skin and soft tissue infections: 2014 update by the infectious diseases society of America. Clin Infect Dis 2014; 59:147.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-20 Pediatrik Hiv Enfeksiyonu Tanısı ile İzlenen Hastaların Demografik, Klinik ve Laboratuvar Özellikleri: Güneydoğu Anadolu Bölgesinden Tek Merkez Deneyimi

Gülrihan Üstündağ¹, Gözde Sever¹

¹ Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Gaziantep, Türkiye

Amaç

İnsan immün yetmezlik virüsü, ilk defa 1981 yılında tanımlanmasının ardından günümüze kadar süregelen bir pandemiye sebep olmuştur. Anti-retroviral tedavilerin geliştirilmesi ile, HIV pozitif bireyler, neredeyse normal yaşam standartlarına ulaşmış olsa da, HIV enfeksiyonu hakkında farkındalığın ve cinsel yolla bulaşan hastalıklardan korunma pratiklerinin yeterli düzeyde olmaması, nedeniyle Türkiye’de son yıllarda HIV pozitif bireylerde artış görülmüştür. Çocukluk çağında en belirgin bulaş yolları, gebelikte tanınamayan HIV pozitif annelerden vertikal bulaş ile veya adölesan dönemde cinsel temas yolu ile dir. Erişkin ve gebelerdeki HIV pozitifliğinin erken dönemde tanınması, dolaylı olarak çocukluk çağında da hastalığın yükünü azaltacaktır.

Bu çalışmada, pediatrik HIV enfeksiyonu tanısı ile hastanemizde izlenen hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin incelenmesi, HIV pozitif çocuk hastaların irdelendiği daha büyük kapsamlı çalışmalara ışık tutması ve pediatrik HIV enfeksiyonunun yükünün azaltılması için önlem stratejilerine yönelik girişimlere öncülük etmesi amaçlanmıştır.

Yöntem

Hastanemizde Haziran 2024 ile Eylül 2025 tarihleri arasında izlenen HIV pozitif çocuk hastaların tümü çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların yaşı, cinsiyeti, HIV bulaşma şekli, tanı anındaki viral yük ve CD4+ T lenfosit sayısı ve oranları, anti-retroviral tedavileri kaydedilmiştir.

Bulgular

Toplamda yedi HIV pozitif hastanın üçü (%42,9) kız, dördü (%57,1) erkektir. Yaş ortalaması 9,6 (min-max: 1,5-17) yıldır. Dört hasta (%57,1) HIV virüsünü vertikal bulaş ile almış, üç hasta (%42,9) cinsel temas yolu ile almıştır. Üç hasta 2024-2025 tarihleri arasında yeni tanı almıştır. Yeni tanı alan üç hastanın geliş tanıları sırasıyla; anal bölgede siğil, küçük eklemden piyojenik artrit ve perianal abse şeklindedir. Yeni tanı alan hastaların HIV PCR’da virüs kopya sayısı ortalaması 1.201.879 IU/ml’dir.

Tartışma

Bu çalışmada izlenen pediatrik HIV olgularının yaş ortalamasının çocukluk–adölesan dönemi kapsamı, literatürle uyumlu olarak bulaş yollarının yaşa göre farklılaştığını göstermektedir. Küçük yaş grubunda HIV enfeksiyonunun baskın bulaş yolu vertikal geçiş iken, adölesan



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



dönemde cinsel temasın ön plana çıktığı bilinmektedir (1,2). Bizim olgularımızda da hastaların %57,1'inin vertikal bulaş, %42,9'unun ise cinsel temas yoluyla enfekte olması bu dağılımı desteklemektedir. Benzer şekilde ulusal ve uluslararası çalışmalarda çocukluk çağındaki HIV olgularının büyük kısmının tanı almamış veya gebelik süresince yeterli izlem yapılmamış HIV pozitif annelerden doğan bebekler olduğu bildirilmektedir (1,3).

Cinsiyet dağılımı açısından çalışmamızda erkek olguların hafif predominansı dikkat çekmektedir. Türkiye verilerinde ve bölgesel çalışmalarda da özellikle adölesan erkeklerde riskli cinsel davranışlara bağlı HIV enfeksiyonlarının arttığı bildirilmiştir (2). Yeni tanı alan olguların yüksek viral yük ile ve çoğunlukla enfeksiyon veya mukokutanöz lezyonlar gibi özgül olmayan başvuru nedenleriyle tanı alması, pediatrik HIV'in halen geç tanı alabildiğini göstermektedir.

Bu bulgular, pediatrik HIV enfeksiyonunun önlenmesinde en kritik basamağın erişkin ve gebelerde HIV'in erken tanınması ve etkin antiretroviral tedaviye erişim olduğunu ortaya koymaktadır. Gebelikte rutin tarama, viral yük baskılanması ve rehberlere uygun perinatal koruyucu uygulamalar ile anneden bebeğe bulaşın %1'in altına indirilebildiği bilinmektedir (3,4). Ayrıca erişkin HIV pozitif bireylerin düzenli takibi ve bilinçlendirilmesi, dolaylı olarak çocukluk çağında yeni HIV enfeksiyonlarının önlenmesinde temel bir halk sağlığı stratejisidir (1,4).

Sonuç

Pediatrik HIV enfeksiyonunun önlenmesinde en önemli faktörlerden biri anneden bebeğe bulaşın engellenmesi için gebelerde erken tanı ve rehber önerileri doğrultusunda, düşük ve yüksek riskli bebeklerin belirlenerek önleyici uygulamaların yerine getirilmesi, adölesan dönemde cinsel yolla bulaşın engellenmesi için de adölesanların bilgilendirilmesi, HIV farkındalığı oluşturulması ve koruyucu önlemlere ulaşımın kolaylaştırılmasıdır.

Anahtar kelimeler: çocuk, insan immün yetmezlik virüsü, HIV, sekonder immün yetmezlik

Referanslar

1. UNAIDS. Global HIV & AIDS statistics – 2024/2025.
2. T.C. Sağlık Bakanlığı. Türkiye HIV/AIDS İstatistikleri ve Ulusal Rehberler.
3. Vojnov L et al. The time is now to use the tools we have to end AIDS in children. J Int AIDS Soc. 2025.
4. WHO. Mother-to-child transmission of HIV: global guidance.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-21 Çocuk Hastalarda İnsan Metapnömovirüsü (Hmpv) İlişkili Akut Solunum Yolu Enfeksiyonu Klinik Özellikleri: Tek Merkezli Retrospektif Gözlemsel Çalışma

Sevliya Öcal Demir, Seyhan Yılmaz, Aylin Dizi Işık, Meryem Çağla Abacı Çapar, Sıla Cura, Rabia Dedeoğlu, Gülşen Akkoç

¹Marmara Üniversitesi Pendik EAH

Amaç

İnsan Metapnömovirüsü (HMPV) özellikle küçük çocuklar, yaşlılar ve bağışıklık sistemi baskılanmış bireylerde önemli morbidite ve mortaliteye neden olan, bir solunum yolu patojenidir. Hafif soğuk algınlığı benzeri semptomlardan şiddetli pnömoniye kadar değişen klinik seyre sahiptir. Bu çalışma tanınırlığı az olan HMPV ilişkili solunum yolu hastalığının özelliklerini ve ağır hastalık durumunu tanımlayacak verileri elde etmeyi amaçlamıştır.

Yöntem

Hastanemiz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniklerine Aralık 2021 ile Kasım 2025 tarihleri arasında solunum semptomları ile başvuran ve nazofarengeal sürüntü örneklerinde PCR ile HMPV tespit edilen 1 ay-18 yaş arası çocuk hastalar çalışmaya alındı. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar bulguları, aldıkları tedaviler ve gözlemlenen komplikasyonlar tıbbi kayıtlarından retrospektif olarak elde edildi.

Bulgular

Çalışmaya 38'i kız (%48,7) 78 hasta dahil edildi. Hastaların ortanca yaşları 14.9 (IQR 7.5-54.7) ay olup, %84,6'sı beş yaşından küçüktü. Başvuruların %97,4'ü Kasım- Mayıs ayları arasında olmuştur. Hastaların 44'ünde (41,6%) immün yetersizlik, malignite, konjenital kalp hastalığı, kronik akciğer hastalığı, astım, prematürite, metabolik hastalık veya kronik nörolojik hastalık şeklinde ko-morbiditesi mevcuttu. Başlıca başvuru semptomları öksürük (83,1%), burun akıntısı/tıkanıklığı (%61), ateş (%59,2) hırıltı (%41,6), muayene bulguları takipne/dispne (%31,2), akciğerlerde ral-ronkus (%23,4) idi. Laboratuvar testlerinde beyaz küre 10020 (IQR 6200-13860)/mm³, nötrofil 5079.1±3921.9 /mm³, lenfosit 4021.8±2813.1/ mm³, C-reaktif protein 7.5 (IQR 1.1-26)mg/dL idi. Hastaların %29,5'inin nazofarengeal sürüntü örneklerinde PCR ile başka virüs/ler tespit edildi. Akciğer grafisi 31 hastada (%41,3) normal, 41'inde (%58,4) retikulo-nodular, 3'ünde (%4) konsolide görüntüye sahipti. Hastaların 42'si (%53,9) yatış verildi; 17'si oksijen desteği aldı bunların 5'inde (%6,4) yardımcı solunum desteğine ihtiyaç duydu. Yardımcı solunum desteğine ihtiyaç komorbiditesi olanlarda istatistiksel olarak anlamlı yüksekti (p:0,025). Toplam hastane yatış süresi 7 (IQR 5-11) gün idi, beş hasta çocuk yoğun bakım ünitesinde takip edildi, iki hasta (%2,6) eksitus oldu.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

HMPV daha çok kış ve ilkbahar aylarında görülen, altta yatan hastalığı olanlarda daha sık gözlenen viral solunum yolu enfeksiyonuna neden olur.

Anahtar Kelimeler: İnsan metapnömovirüsü, HMPV, Çocuk,



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-22 Çocuk Hastalarda *Stenotrophomonas maltophilia* Üremelerinin Klinik Özellikleri ve Antimikrobiyal Direnç Paternleri

Pınar Önal¹, Fatma Deniz Aygün¹, Gökhan Aygün²

¹İstanbul üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Enfeksiyon Bilim dalı

¹İstanbul üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Enfeksiyon hastalıkları ve Klinik mikrobiyoloji

Giriş

Stenotrophomonas maltophilia, özellikle altta yatan hastalığı olan çocuklarda önemli bir aerob non-fermantatif gram negatif nozokomiyal patojendir. Sağlıklı çocuklarda nadiren hastalığa neden olan bu etken, immünsüprese hastalarda ciddi morbidite ve septik şok tablolarına yol açabilmektedir. Mikroorganizma, çoklu polar flagellaları sayesinde aktif hareket yeteneğine sahiptir. Bu flagellar yapı, bakterinin sıvı ortamlarda ve yüzeylerde hareket etmesini sağlayarak yayılımına yardımcı olur. *S. maltophilia* ventilatörlerde, cerrahi fırçalarda, dezenfektan solüsyonlarında bulunabilmektedir. Doğal veya edinilmiş antibiyotik direnci nedeniyle tedavisi güç olup, mortaliteyi artırabilmektedir. Çocuk hastalarda enfeksiyon ve kolonizasyon ayrımı, risk faktörleri ve antimikrobiyal duyarlılık paternlerine ilişkin veriler sınırlıdır. Bu çalışmada, çocuk hastalarda *S. maltophilia* üremelerinin klinik özellikleri, duyarlılık durumları ve ilişkili risk faktörlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem

Ocak 2018–Aralık 2022 tarihleri arasında üçüncü basamak bir çocuk hastanesinde kan, idrar, trakeal aspirat veya beyin omurilik sıvısı örneklerinde *S. maltophilia* üremesi saptanan hastalar geriye dönük olarak incelendi. Demografik veriler, altta yatan hastalıklar, örnek türleri, risk faktörleri, ko-enfeksiyonlar ve antimikrobiyal duyarlılık sonuçları kaydedildi. İzolatların tamamında trimetoprim-sulfometaksazol duyarlılığı incelenmiş olup, elde edilen sonuçlar Clinical and Laboratory Standards Institute (CLSI) standartları temel alınarak duyarlı, orta duyarlı ve dirençli olarak kategorize edilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya toplam 58 çocuk hasta dahil edildi; kız/erkek oranı 26/32, median yaş:25 ay saptandı. Örneklerin 26 tanesi (%44.8.6) kan kültüründen, 21'i (%36.2) endotrakeal aspirattan, 11 (%18,9) örnek ise idrardan izole edildi. Hastaların tümünde en az bir kronik altta yatan hastalık bulunmaktaydı: nöromüsküler hastalıklar, genetik hastalıklar, kronik akciğer ve konjenital kalp hastalıkları en sık saptanan altta yatan hastalıklardı. Olguların yaklaşık üçte ikisinde santral venöz kateter, yarısında trakeostomi mevcuttu. Kan, idrar ve trakeal aspirat



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



örneklerinde ko-enfeksiyon oranı %10 olarak saptandı. Trimetoprim-sulfometaksazol duyarlılığı 17 izolatta (%29.3) duyarlı, 32 örnekte (%55.1) orta duyarlı, 9 (%15.5) örnekte dirençli bulundu. Üreme öncesi, en sık kullanılan antibiyotik grubu karbapenemler (%62) olarak saptandı. Kinolon grubu, ardından trimetoprim sulfometaksazol en sık kullanılan antibiyotikler olarak saptandı

Sonuç

Bu çalışma, hastanede yatan ve kronik hastalıkları bulunan çocuklarda, santral kateter ve trakeostomi gibi risk faktörleri varlığında *S. maltophilia*'nin kan, idrar ve trakeal aspiratlarda etken olarak saptabildiğini ve önemli bir morbidite ve mortalite nedeni olabildiğini göstermektedir. Trimetoprim-sulfometaksazol duyarlılığı bu hastaların yarısından fazlasında orta duyarlı saptanmış olup, literatürde bildirilen çocuk çalışmalarına göre artmış direnç dikkat çekmektedir (1). *S. maltophilia* üremesi öncesi en sık kullanılan antibiyotik grubu karbapenemler olup, Büyükçam ve ark. çalışmasında benzer karbapenem kullanım oranı bildirilmiştir (2). Sonuç olarak, hastanede yatan ve altta yatan risk faktörü olan çocuklarda ampirik antibiyotik seçimi akılcı yapılmalı, özellikle karbapenem kullanımı olan çocuklarda *S. maltophilia* enfeksiyonları göz önünde bulundurulmalı ve yerel direnç durumları dikkatle değerlendirilmesi gerekmektedir. *Stenotrophomonas maltophilia* hastanede yatan çocuk hastalarda çoklu antibiyotik direnci görülen, önemli morbidite veya mortalite nedeni olabilen bir etken olup artan trimetoprim sulfometaksazol direnci dikkat çekmektedir.

Santral kateter varlığı ve karbapenem grubu başta olmak üzere geniş spektrumlu antibiyotik kullanımı en önemli risk faktörleridir. Kan ve kan dışı örneklerde üreyen suşlarının Trimetoprim-sulfometaksazol dirençleri arasında anlamlı fark saptanmamıştır. *S. maltophilia* suşlarında artan antibiyotik direncini değerlendirmek için otomatize yöntemler kullanmak sul1/sul2 gibi genleri değerlendirmek yararlı olabilir. *S. maltophilia*'ya karşı kullanılacak ajanlar doğal ve edinsel yollarla çoklu antibiyotik direncine sahip oldukları için , tedavi seçenekleri kısıtlıdır, gelişmiş yöntemlerle direnç testi çalışılıp, doğru direnç profilinin belirlenmesi tedavide kritik öneme sahiptir. Akılcı antibiyotik kullanımı ve izolasyon önlemleri, yayılımı engellemekte önemli rol oynar.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-24 Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu Tanılı Çocuklarda Yenidoğan Sarılığı ve Maternal Gebelik Komplikasyonlarının Sıklığı: Tek Merkezli Bir Gözlemsel Çalışma

Sevde Berce Karakaya¹, Dilay Altan², Emine Genç³

¹Erzurum Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

³Zeynep Kâmil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma

Giriş ve Amaç

Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB), çocukluk çağında yaygın görülen bilişsel, akademik, davranışsal, emosyonel ve sosyal becerileri etkileyen nöropsikiyatrik bir bozukluktur (1). DEHB patogenezinde kesin bir tanımlama olmamakla beraber serebral korteksteki katekolamin metabolizmasının imbalansının rol oynayabileceği düşünülmektedir (2-4). Genetik, nörobiyolojik, nöroanatomik, nörokimyasal ve çevresel etmenlerin etkileşimi sonucunda gelişen multifaktöriyel bir nörogelişimsel bozukluk olduğu düşünülmekle beraber nörobiyolojik çalışmalarda, DEHB'li bireylerde özellikle serebral kortekste katekolaminerjik nörotransmitter metabolizması ile sinaptik regülasyon süreçlerinde belirgin dengesizlikler olduğu gösterilmiştir. DEHB patofizyolojisinde prefrontal korteks, bazal ganglionlar ve serebellum arasındaki nöral ağlarda işlevsel ve yapısal bozulmalar tanımlanmış olup, bu beyin bölgelerinin bilirubin nörotoksik etkilerinin yoğunlaştığı alanlarla örtüşmesi dikkat çekicidir. Ayrıca farklı çalışmalarda hiperbilirubinemi öyküsü olan çocuklarda DEHB sıklığında artış görülmüştür (5-7).

Klinik deneyimimizde DEHB hastalarının özgeçmişlerinde uzamış sarılık, maternal gebelik komplikasyonlarının daha sık olduğunu gözlemlememiz ve bazı safra metabolizması bozukluklarında DEHB sıklığının artmış olduğunun bilinmesi nedeniyle safra metabolizması bozukluklarının erken dönem ipuçları açısından bu hastaların değerlendirilmesi planlandı.

Yöntem

Hastanemiz Çocuk Metabolizma kliniğine 2024 – 2025 yıllarında başvuran hastalar içinde ek olarak DEHB tanısı olanların verileri retrospektif olarak toplandı. Uzamış sarılık, kolestaz varlığı, annelerinde gebelik kolestazi, hiperemezis, preeklampsi/eklampsi varlığı ya da gebelikte maternal karaciğer fonksiyon testlerinin yüksekliği, yenidoğan yoğun bakım ünitesinde (YDYBÜ) yatış durumları ve laboratuvar tetkikleri kaydedildi. Çalışmamızda tanımlayıcı istatistikler kullanılmış ve çıkan sonuçlar literatürde bildirile diğer çalışmaların verileri ile karşılaştırılmıştır.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Bulgular

Toplam 54 DEHB hastası dahil edildi. Yaşları 1-18 arasındaydı (ortalama 9,1yıl). Ortalama başvuru yaşı 8,8 yıldı. Başvuru anından DEHB'yi şikâyet olarak belirten 16 hastamız (%30) vardı. 38 hastada ise aileler DEHB'yi şikâyet olarak söylemeyip tıbbi öyküsü sorgulandığında öğrenilmişti. Diğer başvuru şikayetlerinden hiperlipidemi %17 (n=9), obezite %15 (n=8), hepatosteatoz %5,6 (n=3), CK yüksekliği %5,6 (n=3), nöbet/epilepsi %17 (n=9), otizm %15 (n=8), gelişimsel gecikme %15 (n=8), bilişsel gerilik %9,4 (n=5) en sık olanlardı.

Uzamış sarılık öyküsü %20,4 (n=11), kolestaz öyküsü %9,3 (n=5) hastada vardı. Maternal gebelik kolestazı öyküsü hiç yoktu. Gebelikte maternal karaciğer enzim yüksekliği öyküsü olan %1,9 (n=1), pre-eklampsi/eklampsi öyküsü %7,4 (n=4) ve maternal hiperemesis öyküsü %14,8 (n=8) hastada görüldü. YDYBÜ'de yatış oranı %27,8 (n=15) idi. YDYBÜ yatış nedenleri; prematürite %7,5 (n=4), solunum sıkıntısı %3,7 (n=2), beslenme güçlüğü %1,8 (n=1), hipotonisite %1,7 (n=1) ve indirekt hiperbilirubinemi %13,2 (n=7) en sık yatış nedenleri arasındaydı.

Tartışma

DEHB için genetik, maternal ve çevresel faktörlerin etkili olduğu düşünölmekler beraber (3) DEHB sıklığının çok fazla olması nedeniyle erken uyarıcı semptomlar ya da etyolojik faktörler saptamaya yönelik araştırmalar çok önemlidir. Yenidoğan sarılığı varlığı ya da tedavi gerektirecek daha yüksek bilirubin düzeyleri ile DEHB insidansının artış olduğu yönünde çalışmalara (5-7) benzer şekilde hastaların 1/5'inde uzamış sarılık görölmüştür. Literatürde maternal kolestaz ve nörogelişimsel bozukluk gelişiminin arttığı bildirilmesine (8) rağmen bizim hastalarımızda maternal kolestaz öyküsü yoktu. Toplum temelli çalışmalarda preeklampsi sıklığı %5-7, eklampsi sıklığı ise %3-8 olarak bildirilirken (9), çalışmamızda preeklampsi/eklampsi sıklığı %7,4 olarak saptanmış olup literatür ile uyumlu bulunmuştur. Buna karşın hiperemesis gravidarum sıklığının toplumda %0,3-3 arasında bildirildiği göz önüne alındığında (10), çalışmamızda saptanan %14,8'lik oran dikkat çekici derecede yüksektir. Fetusun getirdiği artmış yağ asidi yükünün hiperemesis ve preeklampsi ile ilişkisi literatürde bildirilmiştir. Bulduğumuz artmış hiperemesis sıklığı, DEHB hastalarının etyolojisinde yer alan metabolik disfonksiyonun, anneye getirdiği metabolik yükün yansıması olabilir.

Yenidoğan dönemine ilişkin bulgular değerlendirildiğinde, literatürde yenidoğan yoğun bakım ünitesine (YDYBÜ) yatış oranı %10-15 olarak bildirilmesine rağmen (11), çalışmamızda bu oran %27,8 olarak saptanmıştır. Benzer şekilde, literatürde neonatal sarılık sıklığı %5-10 arasında raporlanırken çalışmamızda %13,2; uzamış sarılık sıklığı literatürde yaklaşık %15 iken



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



çalışmamızda %20,4 olarak bulunmuştur. Özellikle kolestaz açısından bakıldığında, toplumda bildirilen sıklık %0,04 gibi oldukça düşük oranlarda iken, çalışmamızda neonatal kolestaz sıklığının %9,3 gibi belirgin derecede yüksek bulunması dikkat çekmektedir. Bu bulgular, perinatal dönemde bilirubin metabolizmasındaki bozuklukların ya da kolestazın yani artmış safra asitlerine maruziyetin, nörogelişimsel süreçler ve DEHB patofizyolojisi ile ilişkili olabileceğini düşündürmektedir.

Sonuç

Çalışmamızın retrospektif olması, hasta sayısının azlığı nedeniyle otizm, zihinsel kısıtlılık gibi ek tanısı olanların çalışmadan çıkarılamamış olması zayıf yanlarımızıdır.

DEHB multifaktöriyel bir nörobiyolojik farklılık olmakla beraber bu hastalarda artmış kolestaz, uzamış sarılık, hiperemezis gravidarum sıklığı, etyolojide safra asitleri ya da lipit metabolizması bozukluklarının geniş yer tutuyor olabileceği hipotezimizi desteklemiştir. İleri biyokimyasal ve fonksiyonel çalışmalara zemin hazırlayacak bulguları sunması açısından çalışmamızın sonuçlarını paylaşmak istedik.

Kaynaklar

1. American Psychiatric Association. Attention-deficit/hyperactivity disorder. In: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition, Text Revision, American Psychiatric Association, Washington, DC 2022. p.68.
2. Pliszka S; AACAP Work Group on Quality Issues. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2007 Jul;46(7):894-921. doi: 10.1097/chi.0b013e318054e724. PMID: 17581453.
3. Millichap JG. Etiologic classification of attention-deficit/hyperactivity disorder. Pediatrics. 2008 Feb;121(2):e358-65. doi: 10.1542/peds.2007-1332. PMID: 18245408.
4. Taylor E, Döpfner M, Sergeant J, Asherson P, Banaschewski T, Buitelaar J, Coghill D, Danckaerts M, Rothenberger A, Sonuga-Barke E, Steinhausen HC, Zuddas A. European clinical guidelines for hyperkinetic disorder -- first upgrade. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2004;13 Suppl 1:I7-30. doi: 10.1007/s00787-004-1002-x. PMID: 15322953.
5. Wei CC, Chang CH, Lin CL, Chang SN, Li TC, Kao CH. Neonatal jaundice and increased risk of attention-deficit hyperactivity disorder: a population-based cohort study. J Child Psychol Psychiatry. 2015 Apr;56(4):460-7. doi: 10.1111/jcpp.12303. Epub 2014 Jul 24. PMID: 25056274.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



6. Chou HC, Lin HC, Huang KH, Chang YC. Associations between neonatal jaundice and autism spectrum disorder or attention deficit hyperactivity disorder: Nationwide population based cohort study. *J Formos Med Assoc.* 2023 Nov;122(11):1150-1157. doi: 10.1016/j.jfma.2023.05.010. Epub 2023 May 22. PMID: 37225632.
7. Le Ray I, Wang C, Almqvist C, Lichtenstein P, D'Onofrio BM, Johansson S, Larsson H, Rosenqvist MA. Neonatal jaundice, attention deficit hyperactivity disorder and familial effects: A Swedish register study with sibling analysis. *Acta Paediatr.* 2021 Feb;110(2):473-479. doi: 10.1111/apa.15475. Epub 2020 Jul 24. PMID: 32649776.
8. Chen S, Ahlqvist VH, Sjöqvist H, Stephansson O, Magnusson C, Dalman C, Karlsson H, Lee BK, Gardner RM. Maternal intrahepatic cholestasis of pregnancy and neurodevelopmental conditions in offspring: A population-based cohort study of 2 million Swedish children. *PLoS Med.* 2024 Jan 16;21(1):e1004331. doi: 10.1371/journal.pmed.1004331. PMID: 38227577; PMCID: PMC10790993.
9. Burton GJ, Redman CW, Roberts JM, Moffett A. Pre-eclampsia: pathophysiology and clinical implications. *BMJ.* 2019 Jul 15;366: 12381. doi: 10.1136/bmj. 12381. PMID: 31307997.
10. London V, Grube S, Sherer DM, Abulafia O. Hyperemesis Gravidarum: A Review of Recent Literature. *Pharmacology.* 2017;100(3-4):161-171. doi: 10.1159/000477853. Epub 2017 Jun 23. PMID: 28641304.
11. Bhutta AT, Cleves MA, Casey PH, Cradock MM, Anand KJ. Cognitive and behavioral outcomes of school-aged children who were born preterm: a meta-analysis. *JAMA.* 2002 Aug 14;288(6):728-37. doi: 10.1001/jama.288.6.728. PMID: 12169077.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-25 Fenilketonüri Tanılı Hastalarda Bh4 Yanıtlılığının Değerlendirilmesi

Gözde Uzunyayla^{1,2}, Fehime Erdem Karapınar²

¹ Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniği, Balıkesir

² Van Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniği, Van

Giriş ve Amaç

Fenilketonüri (FKU), fenilalanin hidrosilaz (PAH) enzim eksikliğine bağlı gelişen ve fenilalaninin tirozine dönüştürülememesi ile karakterize, otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalıktır. Erken tanınmayıp, tedavi edilmediği durumlarda ciddi nörogelişimsel geriliğe yol açar. FKU sınıflandırılmasında kabul gören tek bir kılavuz olmamakla birlikte, ülkemizde ve merkezimizde uyguladığımız kılavuz önerilerinde, fenilalanin düzeyi 120 µmol/L'nin altı normal, 120- 360 µmol/L düzeyi hafif hiperfenilalalinemi, 360- 1200 µmol/L hafif FKU, 1200 µmol/L 'nin üstü klasik FKU olarak adlandırılmaktadır (1). Klasik tedavi yöntemi PAH kofaktörü olan tetrahidrobiopterin (BH4, sapropterin dihidroklorür) ile farmakolojik tedavi ve/veya düşük fenilalaninli diyettir. BH4 yanıtlılığı, tedavi öncesi ile sonrası arasındaki fenilalanin değeri düşüşünün %30'un üzerinde olması şeklinde tanımlanır (2). BH4 tedavisine yanıtı hastaların belirlenmesi, tedavi bireyselleştirilmesi ve diyet tedavisine ihtiyaç duyulmaması açısından önem taşır. Bu çalışmada, merkezimizde tanı alan 30 hafif FKU hastasında tanı esnasında uygulanan BH4 yükleme testine verilen yanıtların değerlendirilmesi ve genotip ile ilişkisinin literatüre göre yorumlanması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışma, tek merkezli ve retrospektif olarak planlanmıştır. Çalışmaya, PAH gen mutasyonu ile tanısı doğrulanmış, hafif FKU tanılı ve BH4 yükleme testine yanıtı olan toplam 30 hasta (17 kız, 13 erkek) dahil edilmiştir. Hastaların yaş aralığı 10 ay ile 14 yıl arasında değişmektedir. BH4 yükleme testi tanı esnasında uygulanmış olup, test protokolü tek doz oral 20 mg/kg sapropterin dihidroklorür verilmesi ve 24. saatte kan fenilalanin düzeyinin yeniden ölçülmesini içermektedir. Başlangıca göre fenilalanin düzeyi, 360 µmol/L'nin üzerinde olan ve test sonunda \geq %30 azalma saptanan hastalar yanıtı olarak kabul edilmiştir. Fenilalanin düzeyleri mikromol/litre (µmol/L) birimiyle değerlendirilmiştir. BH4 yanıt düzeyleri, PAH gen mutasyon tipleri ile karşılaştırılarak analiz edilmiştir.

Bulgular

Hafif FKU tanılı ve BH4 yükleme testine yanıtı toplam 30 hasta (17 kız, 13 erkek) dahil edilmiştir. Hastaların yaş aralığı 10 ay ile 14 yıl arasında değişmekteydi. Tanı anında yapılan BH4 yükleme testi öncesinde ortalama fenilalanin düzeyi 537,6 µmol/L (medyan: 435 µmol/L,



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



min:361 $\mu\text{mol/L}$, max: 1171 $\mu\text{mol/L}$), 24 saat sonrasındaki ortalama fenilalanin düzeyi ise 220,9 $\mu\text{mol/L}$ (medyan:185 $\mu\text{mol/L}$, min:38 $\mu\text{mol/L}$, max:780 $\mu\text{mol/L}$) olarak saptandı. Fenilalanin düzeylerinde ortalama azalma oranı $\%59,8 \pm 15,4$ (medyan: $\%58$, min–maks: $\%30-90$) olarak hesaplandı. BH4 yanıt oranları, genetik analiz sonuçlarıyla birlikte değerlendirildiğinde, bazı PAH mutasyon tiplerinin daha yüksek biyokimyasal yanıt ile ilişkili olduğu gözlemlendi. En sık görülen mutasyonlar arasında *p.Arg261Gln (c.782G>A)*, *p.Pro211Thr (c.631C>A)*, *p.Ala300Ser (c898G>T)* ve *IVS10-11G>A (c.1066-11G>A)* yer aldı (3-6). Literatür yanıtı verilen genotiplerde, çalışmamızdaki gerçek yanıt oranları ile literatür uyumlu bulundu (Tablo 1). Literatürde BİOPKU veritabanında karşılığı olmayan 6 genotip kombinasyonu ise çalışmamızda ortalama $\%33-52$ arasında değişen yanıt oranları ile yeni/seyrekle varyant kombinasyonları olarak dikkat çekti (Tablo 2).

Tartışma ve Sonuç

Bu çalışma, yalnızca hafif fenilketonüri tanısı almış ve BH4 tedavisine yanıt gösteren 30 hastanın genotip–fenotip–BH4 yanıt ilişkisini inceleyen tek merkezli bir seri sunmaktadır. Bulgular, BH4 yanıtının genotipe göre belirgin farklılık gösterdiğini ve bazı mutasyon kombinasyonlarının yüksek derecede yanıtla ilişkili olduğunu ortaya koymuştur. Bu bulgular, özellikle sınırda fenotipe sahip hastalarda genotip bilgisinin BH4 tedavi kararını destekleyici bir araç olarak kullanılabilirliğini göstermektedir. Ancak bazı mutasyonlarda hasta sayısının sınırlı olması nedeniyle daha geniş kohortlarda doğrulama çalışmaları yapılması gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Fenilketonüri, Tetrahydrobiopterin, BH4 yanıtı testi

Kaynaklar

1. van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 Oct 12;12(1):162. doi: 10.1186/s13023-017-0685-2.
2. Vockley J, Andersson HC, Antshel KM, Braverman NE, Burton BK, Frazier DM, Mitchell J, Smith WE, Thompson BH, Berry SA; American College of Medical Genetics and Genomics Therapeutics Committee. Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2014 Feb;16(2):188-200. doi: 10.1038/gim.2013.157.
3. Zhu, T., Ye, J., Han, L. *et al.* The Predictive Value of Genetic Analyses in the Diagnosis of Tetrahydrobiopterin (BH4)-Responsiveness in Chinese Phenylalanine Hydroxylase Deficiency Patients. *Sci Rep* 7, 6762 (2017). <https://doi.org/10.1038/s41598-017-06462-y>
4. Aldámiz-Echevarría, L., Llarena, M., Bueno, M. *et al.* Molecular epidemiology, genotype–phenotype correlation and BH4 responsiveness in Spanish patients with

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



5. phenylketonuria. *J Hum Genet* **61**, 731–744 (2016).
<https://doi.org/10.1038/jhg.2016.38>
6. Vieira Neto E, Laranjeira F, Quelhas D, et al. Mutation analysis of the PAH gene in phenylketonuria patients from Rio de Janeiro, Southeast Brazil. *Mol Genet Genomic Med.* 2018 May 10;6(4):575–91. doi: 10.1002/mgg3.408.
7. Alibakhshi R, Mohammadi A, Salari N, Khamooshian S, Kazeminia M, Moradi K. Spectrum of PAH gene mutations in 1547 phenylketonuria patients from Iran: a comprehensive systematic review. *Metab Brain Dis.* 2021 Jun;36(5):767-780. doi: 10.1007/s11011-021-00698-4.

Tablo 1. BH4 Yanıtlılık – Genotip Tablosu

Hasta No	ALLEL 1	ALLEL 2	BH4 TEST YANITI (%)	BIOPKU Yanıtlılık
1	c.898G>T	c.782G>A	63	Yanıtlı
2	c.898G>T	c.842C>T	59	Yanıtlı
3	c.898G>T	c.1066-11G>A	49	Yanıtlı
4	c.898G>T	c.782G>A	57	Yanıtlı
5	c.898G>T	c.782G>A	63	Yanıtlı
6	c.898G>T	c.1066-11G>A	56	Yanıtlı
7	c.631C>A	c.631C>A	52	Yanıtlı
8	c.631C>A	c.631C>A	86	Yanıtlı
9	c.631C>A	c.782G>A	90	Yanıtlı
10	c.631C>A	c.782G>A	43	Yanıtlı

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



11	c.631C>A	c.782G>A	30	Yanıtlı
12	c.631C>A	c.1066- 11G>A	37	Veri yok
13	c.631C>A	c.782G>A	35	Yanıtlı
14	c.631C>A	c.782G>A	87	Yanıtlı
15	c.782G>A	c.782G>A	53	Yanıtlı
16	c.782G>A	c.782G>A	71	Yanıtlı
17	c.782G>A	c.782G>A	68	Yanıtlı
18	c.782G>A	c.782G>A	50	Yanıtlı
19	c.782G>A	c.782G>A	49	Yanıtlı
20	c.782G>A	c.143T>C	84	Veri yok
21	c.1169A>G	c.1169A>G	77	Yanıtlı
22	c.1169A>G	c.1169A>G	73	Yanıtlı
23	c.1169A>G	c.1169A>G	80	Yanıtlı
24	c.512G>C	c.1250A>G	64	Veri yok
25	c.512G>C	c.1250A>G	72	Veri yok
26	p.Ala403VaL	c.1066- 11G>A	65	Yanıtlı
27	c.143T>C	c.1222C>T	50	Veri yok
28	c.1162G>A	c.1162G>A	33	Veri yok
29	p.P211T	p.P211T	57	Yanıtlı
30	p.Ala403VaL	p.Ile65Thr	40	Veri yok



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 2. BH4 Yanıt Kategorilerine Göre Genotip Kombinasyonları

Kategori	Genotip Kombinasyonu
Yüksek yanıtlı (\geq %75)	c.1169A>G / c.1169A>G
Yüksek yanıtlı (\geq %75)	c.782G>A / c.143T>C
Orta yanıtlı (%50–74)	c.143T>C / c.1222C>T
Orta yanıtlı (%50–74)	c.512G>C / c.1250A>G
Orta yanıtlı (%50–74)	c.631C>A / c.631C>A
Orta yanıtlı (%50–74)	c.631C>A / c.782G>A
Orta yanıtlı (%50–74)	c.782G>A / c.782G>A
Orta yanıtlı (%50–74)	c.898G>T / c.1066-11G>A
Orta yanıtlı (%50–74)	c.898G>T / c.782G>A
Orta yanıtlı (%50–74)	c.898G>T / c.842C>T
Orta yanıtlı (%50–74)	p.Ala403Val / c.1066-11G>A
Orta yanıtlı (%50–74)	p.P211T / p.P211T
Düşük yanıtlı (%30–49)	c.1162G>A / c.1162G>A
Düşük yanıtlı (%30–49)	c.631C>A / c.1066-11G>A
Düşük yanıtlı (%30–49)	p.Ala403Val / p.Ile65Thr



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-26 Pediatrik Ailevi Hiperlipidemi Olgularında Klinik Bulgular ve Uzun Dönem Tedavi Yanıtlarının Retrospektif Analizi

Tuğçe Aras Çöl¹, Tanyel Zübarioğlu¹, Elif İşler Soylu¹, Hanım Aghakishili¹, Kağan Çalışgan¹, Selin Akbulut Çakır¹, Sedanur Akça Yeşil¹, Esmâ Uygur¹, Mehmet Şerif Cansever^{2,3}, Ertuğrul Kıykım¹, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek^{1,2}

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Araştırma Laboratuvarı, İstanbul

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Sağlık Hizmetleri MYO, Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Programı, İstanbul

Amaç

Ailevi hiperlipidemi (FH), LDL reseptörü, apolipoprotein B ve PCSK9 genlerindeki mutasyonlara bağlı olarak LDL kolesterolün doğuştan itibaren yüksek seyrettiği, erken ateroskleroz ve prematür kardiyovasküler hastalık riskine yol açan en sık kalıtsal lipid metabolizma bozukluklarından biridir. Hastalık çocukluk çağında sıklıkla asemptomatik seyrettiği için tanı gecikebilmekte, bu durum erken dönemde müdahale şansını azaltmaktadır. Bu çalışmanın amacı, genetik olarak doğrulanmış pediatrik FH hastalarının klinik özelliklerini, lipid profillerini ve tedavi yanıtlarını retrospektif olarak değerlendirmektir.

Yöntem

Bu tek merkezli retrospektif çalışmada, 2005–2025 yılları arasında izlenen ve genetik olarak FH tanısı doğrulanmış pediatrik hastalar değerlendirildi. Hastaların demografik özellikleri, aile öyküleri, klinik bulguları, genetik varyant tipleri, lipid profilleri (LDL ve total kolesterol), uygulanan tedaviler ve izlem süreci analiz edildi. Tanı anı ve izlemdeki lipid düzeyleri karşılaştırıldı. İstatistiksel anlamlılık $p < 0.05$ olarak kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya 45 hasta dahil edildi. Tanı anındaki ortalama yaş 8.3 ± 4.1 yıl olup, hastaların %57.8'i kadın, %42.2'si erkekti. Aile öyküsü %93.3 oranında pozitif; hastaların %37.8'inde ailesel hiperlipidemi, %55.6'sında prematür kardiyovasküler hastalık öyküsü mevcuttu.

Hastaların %77.8'i (n=35) heterozigot, %22.2'si (n=10) biallelik FH grubundaydı. Biallelik hastalarda LDL ve total kolesterol düzeyleri heterozigot gruba kıyasla belirgin olarak daha yüksekti. Heterozigot hastalarda ortalama LDL 235 mg/dL (IQR: 110), total kolesterol 300



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



mg/dL (IQR: 110) iken; biallelik hastalarda LDL 324.5 mg/dL (IQR: 383), total kolesterol 402.5 mg/dL (IQR: 399) olarak saptandı.

Tanı anında genel grubun LDL medyanı 235 mg/dL (IQR: 107), total kolesterol medyanı 303 mg/dL (IQR: 125) idi. Sadece diyet ve yaşam tarzı önerileri ile hastaların %8.9'u LDL hedeflerine ulaşabildi. Statin tedavisi alan hastalarda hedefe ulaşma oranı %28 iken, statin ve ezetimib kombinasyonu alanlarda bu oran %12.5 olarak saptandı. Genel olarak uygulanan lipid düşürücü tedaviler ile LDL düzeylerinde anlamlı ve sürdürülebilir bir azalma gözlemlendi.

Sonuç

Genetik olarak doğrulanmış pediatrik FH hastalarında erken tanı ve düzenli izlem mümkündür ve uygulanan lipid düşürücü tedaviler ile LDL düzeylerinde anlamlı azalma sağlanabilmektedir. Bununla birlikte hastaların önemli bir kısmında rehberlerde önerilen LDL hedeflerine ulaşamamaktadır. Bulgularımız, pediatrik FH'de erken tanı, kaskat taraması ve bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarının gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi hiperlipidemi, pediatri, LDL, total kolesterol, statin, ezetimib, ateroskleroz

Kaynaklar

-Kronenberg F, Mora S, Stroes ESG, Ference BA, Arsenault BJ, Berglund L, Dweck MR, Koschinsky M, Lambert G, Mach F, McNeal CJ, Moriarty PM, Natarajan P, Nordestgaard BG, Parhofer KG, Virani SS, von Eckardstein A, Watts GF, Stock JK, Ray KK, Tokgözoğlu LS, Catapano AL. Lipoprotein(a) in atherosclerotic cardiovascular disease and aortic stenosis: a European Atherosclerosis Society consensus statement. *Eur Heart J.* 2022 Oct 14;43(39):3925-3946. doi: 10.1093/eurheartj/ehac361. PMID: 36036785; PMCID: PMC9639807.

-Ramaswami U, Humphries SE, Priestley-Barnham L, Green P, Wald DS, Capps N, Anderson M, Dale P, Morris AA. Current management of children and young people with heterozygous familial hypercholesterolaemia - HEART UK statement of care. *Atherosclerosis.* 2019 Nov;290:1-8. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2019.09.005. Epub 2019 Sep 12. PMID: 31536851.

-Børge G. Nordestgaard, M. John Chapman, Steve E. Humphries, Henry N. Ginsberg, Luis Masana, Olivier S. Descamps, Olov Wiklund, Robert A. Hegele, Frederick J. Raal, Joep C. Defesche, Albert Wiegman, Raul D. Santos, Gerald F. Watts, Klaus G. Parhofer, G. Kees Hovingh, Petri T. Kovanen, Catherine Boileau, Maurizio Averna, Jan Borén, Eric Bruckert, Alberico L. Catapano, Jan Albert Kuivenhoven, Päivi Pajukanta, Kausik Ray, Anton F. H. Stalenhoef, Erik Stroes, Marja-Riitta Taskinen, Anne Tybjærg-Hansen, for the European Atherosclerosis Society Consensus Panel, Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



disease : Consensus Statement of the European Atherosclerosis Society, *European Heart Journal*, Volume 34, Issue 45, 1 December 2013, Pages 3478–3490.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-27 Karaciğer Tutulumlu Glikojen Depo Hastalıklarının Spektrumu: Tek Merkez Deneyimi

Hanım Aghakishili¹, Kağan Çalışgan¹, Elif İşler Soylu¹, Tuğçe Aras Çöl¹, Mehmet Şerif Cansever², Tanyel Zübarioğlu¹, Ertuğrul Kıyıkım¹, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek^{1,2}

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Araştırma Laboratuvarı

Giriş ve Amaç

Glikojen depo hastalıkları (GDH), glikojen metabolizmasında görev alan enzim/taşıyıcı proteinlerdeki kalıtsal defektler sonucu ortaya çıkan nadir metabolik hastalıklar grubudur. Klinik spektrum hafif bulgulardan yaşamı tehdit eden metabolik krizlere kadar değişebilir.

Karaciğer tutulumunun ön planda olduğu tiplerde hepatomegali ve hipoglisemiye ek olarak kas ve kalp tutulumu, böbrek tübuler etkilenimi, dislipidemi ve kemik etkilenimi görülebilir; klinik ve biyokimyasal benzerlikler nedeniyle tip ayrımı çoğunlukla genetik doğrulama ile netleşir. Bu çalışmada, merkezimizde izlenen karaciğer tutulumlu GDH olgularının spektrumunu ve izlem bulgularını sunarak klinik ve laboratuvar özellikler ile tedavi yaklaşımlarını değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem

Bu retrospektif gözlemsel çalışmada Cerrahpaşa Çocuk Metabolizma polikliniğinde glikojen depo hastalığı (GDH) ön tanısı ile izlenen toplam 121 hastanın dosyası dahil edildi. Hastaların 80'inde karaciğer tutulumlu GDH, 41'inde ise izole kas tutulumlu GDH mevcuttu. Çalışma kapsamına yalnızca karaciğer tutulumlu genetik olarak doğrulanmış olgular (N=44) alındı. Tüm hastaların demografik verileri, klinik özellikleri, laboratuvar bulguları ve görüntüleme sonuçları hasta dosyalarından ve elektronik kayıt sisteminden elde edildi.

Bulgular

Tanılara göre hastaların dağılımı GDH tip 1A (n=12), tip 1B (n=7), tip 3 (n=9), tip 6 (n=1), tip 9A (n=2), tip 9C (n=5) ve tip 11 (n=6) olarak bulundu. Hastaların 21'si (%50) erkek, 21'si (%50) kadındı. Akraba evliliği öyküsü 26 (%59,1) hastada mevcuttu. Semptomların başlangıç zamanları incelendiğinde, ilk bulgu yaşı medyan 6 (1–12) yıl, tanı yaşı medyan 16 (4,5–26) yıl ve tanısal gecikme süresi medyan 6 (2–16,75) ay olarak saptandı. Klinik değerlendirmede hastaların %75'inde büyüme geriliği, %88,6'sında hepatomegali ve hepatomegalisi olanların %51'inde hepatosteatoz mevcuttu. Yalnızca dört hastada karaciğer adenom öyküsü izlendi. Laboratuvar tetkiklerinde ortalama ürik asit düzeyi $4,83 \pm 1,50$, medyan laktik asit 27,22 (15,45–49,2), AST 57,5 (32–133) ve ALT 55 (27,25–109,5) olarak bulundu. (Tablo 1)



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Parametre	Değer*
PTT	23,55 (20,30; 26,80)
AST	71,50 (37,50; 171,50)
ALT	73,00 (39,00; 134,00)
GGT	34,00 (21,00; 96,00)
ALP	236,50 (129,00; 339,00)
PT	11,40 (9,08; 11,40)
INR	0,97 (0,91; 1,03)
Ürik Asit	4,83 ± 1,50
Total Kolesterol	217,50 (173,00; 262,38)
LDL Kolesterol	121,75 (88,50; 165,75)
Trigliserid	199,50 (105,00; 342,75)
Laktik Asit	26,50 (17,45; 55,00)
AFP	1,74 (0,95; 3,30)

Tablo 1. Hastaların ayrıntılı laboratuvar verileri

* Shapiro-Wilk testi kullanıldı; dağılıma göre veriler ortalama ± SS veya medyan (25;75.p) olarak sunulmuştur.

Beslenme özellikleri değerlendirildiğinde, hastaların %36,6'nın yüksek protein ve kompleks karbonhidrat içeren diyet uyguladığı, %29,3'inin galaktoz-fruktoz kısıtlı diyet, %22'nin sık



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

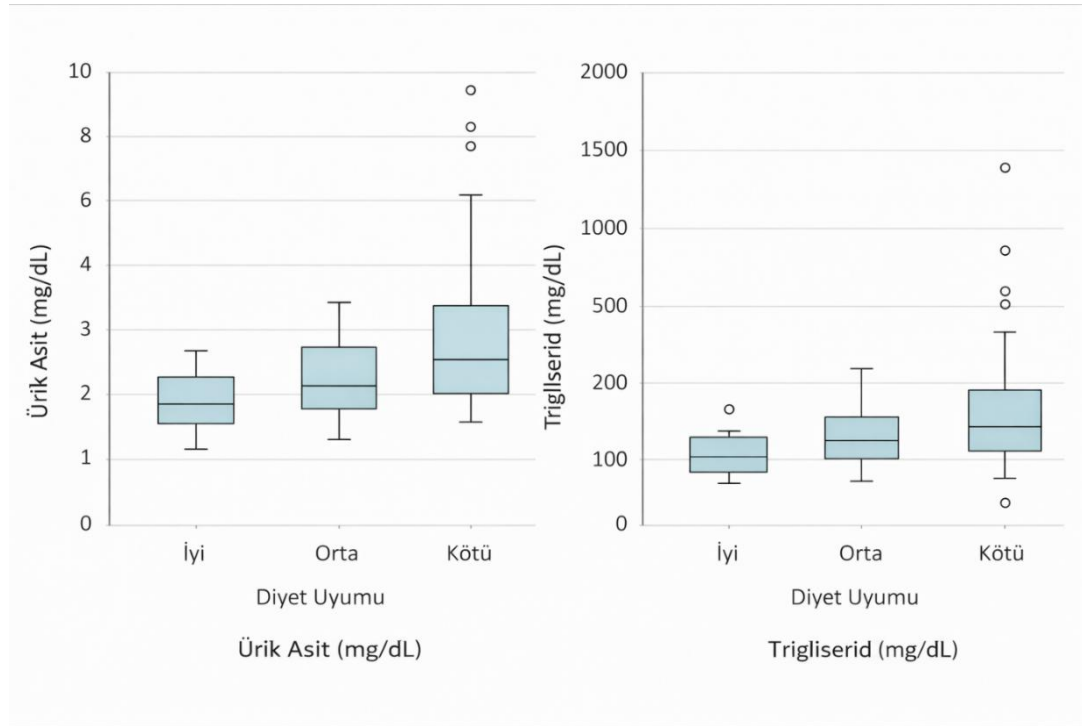
8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



beslenmeye dikkat ettiği ve %12,2'nün herhangi bir özel diyet programı takip etmediği belirlendi.

Diyet uyumu grupları arasında ürik asit düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamakla birlikte kötü uyumla birlikte artış eğilimi izlendi ($p=0,101$); trigliserid düzeylerinde de gruplar arası fark yoktu ($p=0,433$) ve değerler uyum kötüleştikçe artma eğilimindeydi. (Şekil 1)



Şekil 1. Diyet uyumu gruplarına göre ürik asit ve trigliserid düzeylerinin dağılımı

Tartışma ve Sonuç

Tek merkez verilerimiz, karaciğer tutulumlu GDH'lerde klinik ve biyokimyasal benzerlikler nedeniyle alt tip ayırımında genetik testin belirleyici rolünü; hipoglisemi, hepatomegali, dislipidemi ve büyüme etkileniminin takipte öne çıktığını göstermektedir.

Tedavinin temelini yaşam tarzı ve beslenme oluşturur: aklıktan kaçınma, sık öğün, kompleks karbonhidrat/çiğ mısır nişastası uygulamaları ve uygun olgularda yüksek protein yaklaşımı; ayrıca eşlik eden hiperürisemi ve hiperlipidemi için farmakolojik destek gerekebilir.^{4,5}

Transplantasyon ve gece sürekli beslenme gibi ileri destek gereksinimleri de bu grubun multidisipliner izlem ihtiyacını vurgulamaktadır.^{4,5}

Anahtar Kelimeler: doğumsal metabolik hastalık, glikojen depo hastalıkları, karaciğer hastalığı



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Referanslar

1. Saudubray J-M, Baumgartner MR, García-Cazorla Á, Walter J (eds). *Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment*. Springer; 2022. doi:10.1007/978-3-662-63123-2.
2. Massese M, Tagliaferri F, Dionisi-Vici C, Maiorana A. Glycogen storage diseases with liver involvement: a literature review of GSD type 0, IV, VI, IX and XI. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2022;17:241. doi:10.1186/s13023-022-02387-6.
3. Hannah WB, Derks TGJ, Drumm ML, Grünert SC, Kishnani PS, Vissing J. Glycogen storage diseases. *Nature Reviews Disease Primers*. 2023;9:46. doi:10.1038/s41572-023-00456-z.
4. Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: practice guideline. *Genetics in Medicine*. 2014. doi:10.1038/gim.2014.128.
5. Grünert SC, et al. Treatment recommendations for glycogen storage disease type Ib (empagliflozin). 2024.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-28 Biotinidaz Eksikliğinde Annelerin Depresif Belirtileri ve Hastalıkla İlgili Bilgi İhtiyaçları

Hüseyin Kutay Körbeyli¹

¹İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç

Biyotinidaz eksikliği tedavi edilebilir bir hastalık olmasına karşın, kalıtsal yapısı ve nörolojik risklere ilişkin belirsizlikler ailelerde psikolojik yük oluşturabilmektedir. Bu çalışmada, biyotinidaz eksikliği olan çocukların annelerinde depresif belirti düzeyleri ile hastalıkla ilişkili bilgi ihtiyaçlarının değerlendirilmesi ve bu değişkenlerin sağlık hizmetlerine erişimle ilişkisi incelenmiştir.

Yöntem

Metabolizma polikliniğinde izlenen biyotinidaz eksikliği tanılı 42 çocuğun annesi çalışmaya dahil edildi. Katılımcılara Beck Depresyon Ölçeği- 2 uygulandı ve hastalığa ilişkin bilgi ihtiyacı, tedavi süreci ve sağlık hizmetlerine erişime yönelik algılar açık uçlu sorularla değerlendirildi. Nitel veriler tematik analizle incelendi; depresyon puanları klinik değişkenlerle karşılaştırıldı.

Bulgular

Annelerin anlamlı bir bölümünde depresif belirtiler saptandı; yaklaşık üçte birinde hafif, daha küçük bir grupta orta düzeyde depresyon mevcuttu. Sağlık hizmetlerine erişimde güçlük yaşayan annelerin depresyon puanları anlamlı olarak daha yüksekti ($p<0,05$). En sık dile getirilen bilgi ihtiyaçları tedavi süreci, prognoz ve genetik geçiş riskine ilişkindi.

Sonuç

Bilgi eksikliği ve belirsizlik, biyotinidaz eksikliği olan çocukların annelerinde depresif belirtileri artırmaktadır. Tanı sürecinde yapılacak yapılandırılmış bilgilendirme ve psikososyal destek, annelerin ruhsal yükünü azaltmada önemli rol oynayabilir.

Anahtar Kelimeler: Biotinidaz eksikliği; yenidoğan taraması; Beck Depresyon Ölçeği; anne ruh sağlığı; bilgi gereksinimi; kronik hastalık; psikososyal yük

Giriş

Biyotinidaz eksikliği, biyotinidaz enzim aktivitesinin azalması veya yokluğu sonucu biyotinin geri dönüşümünün bozulduğu ve buna bağlı olarak sekonder çoklu karboksilaz eksikliği gelişen otozomal resesif kalıtmımlı bir metabolik hastalıktır. Tedavi edilmediğinde, başta nörolojik ve dermatolojik bulgular olmak üzere geniş bir klinik spektrumla seyredebilir ve bazı olgularda



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



geri dönüşümsüz sekellere yol açabilir.^{1,2} Biotinidaz eksikliğinin klinik spektrumu, erken başlangıçlı olgulardan ergenlik veya yetişkinlikte ortaya çıkan geç başlangıçlı vakalara kadar uzanan belirgin bir değişkenlik göstermektedir.² Hastalığın tanısı biotinidaz enzim aktivitesinin ölçümüne dayanmakta olup, genetik analizler tanısal doğrulamada önemli rol oynamaktadır. Etkili ve kolay uygulanabilir tedavi seçeneklerinin bulunması ve erken tanının mümkün olması, biotinidaz eksikliğinin yenidoğan tarama programlarına dâhil edilmesini sağlamıştır.^{1,2} Biotinidaz eksikliği, ülkemizde 2008 yılından bu yana ulusal yenidoğan tarama programı kapsamında taranmaktadır.³ Erken tanı konulup uygun tedavi başlandığında biotinidaz eksikliğinin klinik prognozu genellikle mükemmel yakındır.^{1,2} Kronik sağlık sorunu olan çocukların ebeveynlerinde, artmış depresif belirtiler ve azalmış yaşam kalitesi bildirilmektedir.⁴ Bu çalışma, klinik prognozu iyi olmasına rağmen biotinidaz eksikliği tanısı alan çocukların annelerinde depresif belirti düzeylerini ve hastalıkla ilgili bilgi gereksinimlerini değerlendirmeyi ve bu psikolojik yük ile sağlık hizmetlerine ilişkin algılanan sorunlar arasındaki ilişkiyi ortaya koymayı amaçlamaktadır.

Yöntem

Bu kesitsel çalışmaya, çocuk metabolizma polikliniğinde biotinidaz eksikliği tanısı ile takip edilen 42 çocuğun annesi dâhil edildi. Katılımcılara telefon görüşmeleri aracılığıyla çalışma hakkında bilgi verildi ve sözel onamları alındı.

Veri toplama sürecinde annelerin depresif belirti düzeyleri Beck Depresyon Ölçeği-2 (BDÖ-2) kullanılarak değerlendirildi. Ölçek ve açık uçlu sorular, çevrim içi mesajlaşma uygulaması aracılığıyla katılımcılara iletildi ve yanıtların yazılı olarak geri gönderilmesi istendi.

Açık uçlu sorular ile annelerin hastalıkla ilgili bilgi gereksinimleri, ilaç ve randevu erişimine ilişkin yaşadıkları güçlükler ile hastalığa yönelik algıları sorgulandı. Açık uçlu yanıtlar, nitel veri analizi kapsamında tematik analiz yöntemi kullanılarak sınıflandırıldı.

İstatistiksel analizlerde tanımlayıcı istatistikler kullanıldı. Sürekli değişkenler ortalama \pm standart sapma veya medyan (minimum–maksimum) olarak, kategorik değişkenler ise sayı ve yüzde olarak sunuldu. BDÖ-2 toplam puanları ile sosyodemografik ve klinik değişkenler arasındaki ilişkiler, verilerin normal dağılım göstermemesi nedeniyle nonparametrik istatistiksel testler kullanılarak değerlendirildi. İki grup karşılaştırmalarında Mann–Whitney U testi, kategorik değişkenler arasındaki ilişkilerde ise ki-kare testi kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya biotinidaz eksikliği tanısı ile izlenen 42 çocuğun annesi dâhil edildi. Annelerin yaşları 22 ile 44 yıl arasında değişmekte olup, yaş ortalaması 26,2 yıl olarak saptandı.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

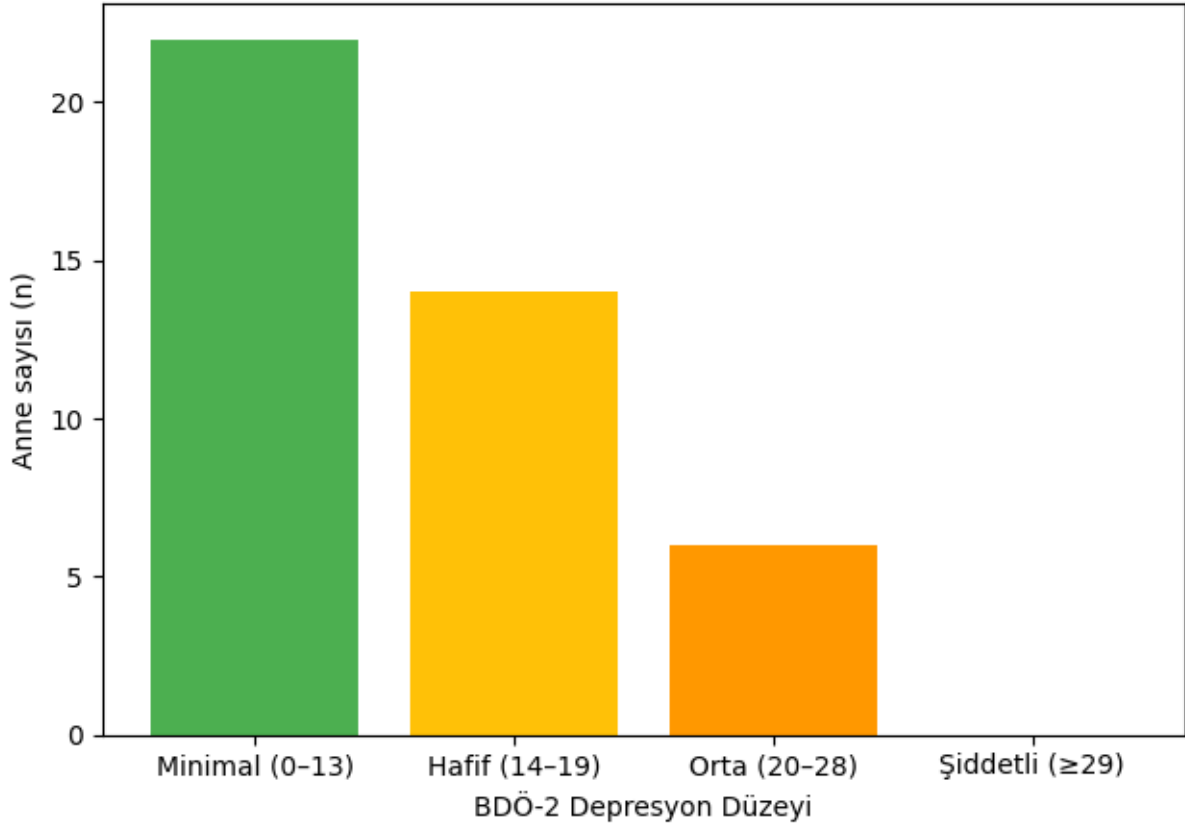
PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Çalışmaya dâhil edilen çocukların tamamı kısmi biyotinidaz eksikliği tanısı ile izlenmekteydi. Hastaların takip süreleri 15 gün ile 2,5 yıl arasında değişmekteydi. Olguların 35'i yenidoğan taraması ile, 3'ü aile taraması ile tanı almıştı; 6 hasta ise başka merkezlerde tanı alarak izleme alınmıştı. Sekiz hastada saç seyrekliği saptanırken, biyotinidaz eksikliğine özgü cilt bulguları, nörolojik tutulum veya diğer sistemik bulgular hiçbir hastada izlenmedi.

Annelerin Beck Depresyon Ölçeği (BDÖ) değerlendirmesinde, 22 annede (%52,4) minimal, 14 annede (%33,3) hafif ve 6 annede (%14,3) orta düzeyde depresif belirtiler saptandı. Şiddetli depresyon düzeyinde puan alan anne bulunmadı.

Annelerin Beck Depresyon Ölçeği-2 (BDÖ-2) Dağılımı



Şekil 1. Biotinidaz eksikliği tanısı alan çocukların annelerinde Beck Depresyon Ölçeği-2 (BDÖ-2) puanlarına göre depresif belirti düzeylerinin dağılımı.

Açık uçlu sorulara verilen geri bildirimlerde, annelerin en sık dile getirdiği sorun sağlık hizmetlerine erişimle ilişkiliydi. Otuz üç anne, kulak burun boğaz, göz ve genetik gibi branşlardan randevu almakta güçlük yaşadığını ifade etti. On iki anne, ilk tanı aldıkları



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



dönemde aile hekimliği tarafından yapılan sık aramaların kaygı düzeylerini artırdığını, ancak bu durumun zamanla azaldığını belirtti.

Randevu almakta güçlük yaşadığını belirten 33 annenin BDÖ-2 puanlarının, genel grup ortalamasına kıyasla istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu saptandı ($p<0,05$).

Annelerin hastalıkla ilgili bilgi gereksinimlerini yansıtan açık uçlu sorular incelendiğinde, en sık ilaç ve tedavi odaklı soruların yöneltildiği görüldü. Bu başlık altında toplam 48 soru kaydedildi. En sık sorulan sorular arasında ilacın yan etkileri ($n=18$), laboratuvar değerleri normal seyrettiğinde tedavinin kesilip kesilemeyeceği ($n=11$), boy uzaması ve fiziksel gelişim ($n=10$), çocuğun yaşlıları gibi koşup oynayıp oynayamayacağı ($n=10$) ve tedavinin ömür boyu sürüp sürmeyeceği ($n=10$) yer aldı.

Bunun yanı sıra nöbet riski ($n=8$), hastalığın genetik özellikleri ($n=5$), tedavi ile tam iyileşme olasılığı ($n=5$), ilacın unutulması veya kusma sonrası yeniden verilmesi gibi günlük tedavi uygulamalarına ilişkin sorular da anneler tarafından sıklıkla dile getirildi.

Soru başlığı	n
İlacın yan etkileri var mı / nelerdir?	18
Laboratuvar değerleri normal seyrettiğinde tedavi kesilebilir mi?	11
Çocuğumun boy uzaması etkilenir mi?	10
Çocuğum yaşlıları gibi koşup oynayabilir mi?	10
Tedavinin ömür boyu sürmesi gerekir mi?	10
Çocuğum nöbet geçirir mi?	8
Hastalık yaşam boyu devam eder mi?	7
Hastalık genetik midir?	5
Tedavi ile tamamen iyileşme mümkün müdür?	5
Çocuğum engelli kalır mı?	3
Hastalık gebelikte neden saptanmadı?	3



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kusma sonrası ilacın yeniden verilmesi gerekir mi?	3
İlacın unutulması durumunda ne yapılmalıdır?	3
Hastalık neden kaynaklanmaktadır?	2
Kilo alımı ve büyüme etkilenir mi?	2
Yenidoğan taraması yapılmışken neden tekrar kan alındı?	2
Kardeşlerde görülme riski var mıdır?	2
Emzirmeye devam edilmesi uygun mudur?	2
Kontrol amaçlı kan örneği ne sıklıkla alınacaktır?	2
Engelli sağlık kurulu raporu alınması gerekir mi?	1
İlacın şurup formu mevcut mudur?	1
İlacın bedeli devlet tarafından karşılanıyor mu?	1
İlaca karşı alerjik reaksiyon gelişir mi?	1
Ebeveynlerin tetkikleri normalken hastalık neden çocukta ortaya çıktı?	1
Babada görülen saç dökülmesi hastalıkla ilişkili midir?	1

Tablo 1. Biotinidaz eksikliği tanısı alan çocukların anneleri tarafından açık uçlu sorularda dile getirilen hastalık, tedavi ve izleme sürecine ilişkin bilgi gereksinimleri ve soru dağılımları.

Tartışma

Bu çalışmada, klinik prognozu genellikle mükemmele yakın seyreden ve tamamı kısmi biotinidaz eksikliği tanısı ile izlenen çocukların annelerinde azımsanmayacak düzeyde depresif belirtiler saptanmıştır. Annelerin yaklaşık yarısında minimal, üçte birinde hafif ve bir kısmında orta düzeyde depresif belirtilerin bulunması; biotinidaz eksikliği gibi erken tanı ve tedavi ile iyi klinik sonuçlar elde edilen bir hastalıkta dahi ailelerin anlamlı bir ruhsal yük altında olabileceğini göstermektedir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Literatürde, beklenmedik bir neonatal tanının ebeveynlerde şok, kaygı, suçluluk ve inkâr gibi yoğun psikososyal tepkilerle ilişkili olduğu; bu duygusal yükün yenidoğan tarama programlarının aileler tarafından algılanışı ve kabulü üzerinde belirleyici olabildiği vurgulanmaktadır.⁵ Bulgularımız, bu literatür bilgileriyle uyumludur.

Elde edilen sonuçlar, kronik sağlık sorunu olan çocukların ebeveynlerinde depresif belirtiler ve azalmış yaşam kalitesinin bildirildiği önceki çalışmalarla da paralellik göstermektedir. Bununla birlikte, mevcut çalışmanın ayırt edici yönü; incelenen hasta grubunun tamamının kısmi biyotinidaz eksikliği tanısı almış olması ve hiçbir orguda nörolojik tutulum ya da hastalığa özgü ciddi klinik bulguların izlenmemesidir. Bu durum, ebeveynlerdeki ruhsal yükün yalnızca hastalığın klinik şiddeti ile açıklanamayacağını; tanı süreci, belirsizlik algısı ve sağlık sistemiyle etkileşimlerin önemli rol oynayabileceğini düşündürmektedir.

Nitekim açık uçlu soruların tematik analizinde, annelerin en sık dile getirdiği sorunların hastalığa ilişkin bilgi gereksinimi ve sağlık hizmetlerine erişimde yaşanan güçlükler olduğu görülmüştür. Özellikle ilacın olası yan etkileri, tedavinin süresi ve normal laboratuvar değerleri elde edildiğinde tedavinin kesilip kesilemeyeceğine ilişkin soruların ön planda olması, bilgi eksikliğinin kaygı ve depresif belirtilerle ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. Ayrıca randevu almakta güçlük yaşadığını belirten annelerin BDÖ puanlarının daha yüksek bulunması, sağlık hizmetlerine erişimin ruhsal yük üzerindeki etkisini desteklemektedir.

Çalışmamızda olguların büyük çoğunluğunun yenidoğan taraması ile tanı almış olması ve erken dönemde tedavi başlanmasına rağmen annelerde depresif belirtilerin saptanması, erken tanının tek başına psikososyal yükü ortadan kaldırmaya yeterli olmadığını göstermektedir. Bu bulgu, nadir ve genetik hastalıkların yönetiminde yalnızca biyomedikal yaklaşımların değil; ailelere yönelik yapılandırılmış bilgilendirme süreçlerinin ve psikososyal destek mekanizmalarının da önemli olduğunu ortaya koymaktadır.

Kısıtlılıklar

Bu çalışmanın bazı kısıtlılıkları bulunmaktadır. Öncelikle, örneklem büyüklüğünün görece küçük olması elde edilen bulguların genellenebilirliğini sınırlayabilir. Çalışmada kontrol grubunun bulunmaması, biyotinidaz eksikliği olan çocukların annelerindeki depresif belirtilerin sağlıklı çocuk anneleriyle doğrudan karşılaştırılmasına olanak tanımamaktadır. Ayrıca incelenen hasta grubunun tamamının kısmi biyotinidaz eksikliği tanısı ile izlenmesi, bulguların belirgin biyotinidaz eksikliği olan hastaların ailelerine genellenmesini kısıtlamaktadır. Son olarak, Beck Depresyon Ölçeği depresif belirti düzeylerini değerlendirmeye yönelik bir tarama aracı olup, klinik tanı koydurucu bir ölçek değildir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Bu çalışma, klinik prognozu genellikle mükemmele yakın seyreden ve tamamı kısmi biyotinidaz eksikliği tanısı ile izlenen çocukların annelerinde, anlamlı düzeyde depresif belirtilerin bulunabildiğini göstermektedir. Bulgular, ebeveynlerdeki ruhsal yükün yalnızca hastalığın klinik şiddetiyle değil, bilgi eksikliği ve sağlık hizmetlerine erişimde yaşanan güçlüklerle de ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. Yenidoğan taraması ve erken tedaviye rağmen devam eden bu psikososyal yük, metabolik hastalıkların izleminde ailelere yönelik yapılandırılmış bilgilendirme ve psikososyal destek yaklaşımlarının önemini ortaya koymaktadır. Klinik takip süreçlerinde annelerin ruhsal durumunun değerlendirilmesi ve bilgi gereksinimlerinin karşılanması hem ailelerin iyilik hâlinin desteklenmesi hem de uzun dönem tedavi uyumunun artırılması açısından faydalı olabilir.

Referanslar

- 1) Canda, E., Kalkan Uçar, S., & Çoker, M. (2020). *Biotinidase deficiency: Prevalence, impact and management strategies*. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*, 11, 127–133. <https://doi.org/10.2147/PHMT.S198656>
- 2) Tankeu, A. T., Van Winckel, G., Elmers, J., Jaccard, E., Superti-Furga, A., Wolf, B., & Tran, C. (2023). *Biotinidase deficiency: What have we learned in forty years?* ***Molecular Genetics and Metabolism***, 138, 107560. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2023.107560>
- 3) Karaca M, Özgül RK, Ö Ü, et al. *Detection of biotinidase gene mutations in Turkish patients ascertained by newborn and family screening*. *Eur J Pediatr*. 2015;174(8):1077–1084.
- 4) Zhou, T., Luo, Y., Xiong, W., Meng, Z., Zhang, H., & Zhang, J. (2024). *Problem-solving skills training for parents of children with chronic health conditions: A systematic review and meta-analysis*. ***JAMA Pediatrics***, 178(3), 226–236. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2023.5753>
- 5) Tluczek, A., Ersig, A. L., & Lee, S. (2022). *Psychosocial issues related to newborn screening: A systematic review and synthesis*. *International Journal of Neonatal Screening**, 8(4), 53. <https://doi.org/10.3390/ijns8040053>

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-29 Kolesterol Düşüklüğü ile Yönlendirilen Çocuklarda Primer Hipokolesterolemiyi Öngören Klinik Ve Biyokimyasal İpuçları

Kağan Çalışgan¹, Hanım Babazade Aghakışılı¹, Elif İşler Soylu¹, Tuğçe Aras Çöl¹, Tanyel Zubarioğlu¹, Ertuğrul Kıyıkım¹, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek¹

¹IUC-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı

Giriş

Çocuklarda kolesterol düşüklüğü (hipokolesterolemi), katı diyet uygulamaları, malnütriyon ve malabsorpsiyon, hipertiroidi, kronik karaciğer hastalıkları ve maligniteler gibi sekonder nedenlere bağlı olabileceği gibi, lipoprotein metabolizmasının kalıtsal bozukluklarının da bir bulgusu olabilir.¹

Monogenik hipolipoproteinemi nedenleri arasında ailesel hipobetalipoproteinemi (FHBL), abetalipoproteinemi, şilomikron retansiyon hastalığı (Anderson hastalığı) ve ANGPTL3 işlev kaybı ile ilişkili ailesel kombine hipolipidemi sayılabilir.¹

Bu primer tabloların bir kısmında klinik tabloya yağ malabsorpsiyonu (steatore), yağda çözünen vitamin eksiklikleri ve hepatik tutulum (hepatomegali ve/veya hepatosteatoz) eşlik edebilir. Özellikle APOB-ilişkili FHBL'de hepatik steatoz ve hafif transaminaz yüksekliği sık bildirilmiştir. Şilomikron retansiyon hastalığında ise bebeklik döneminden itibaren malabsorpsiyon ve steatore ön planda olup bazı olgularda hepatomegali bildirilmektedir.^{2,3}

Nöro-gelişimsel etkilenme ve dismorfik bulguların eşlik ettiği olgularda, kolesterol biyosentez kusurları (ör. Smith-Lemli-Opitz sendromu) ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir.⁴

Bu çalışmada, hipokolesterolemi nedeniyle çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirilen olgularda primer hipokolesterolemiyi düşündürebilecek klinik ve biyokimyasal ipuçlarını tanımlamayı amaçladık.

Amaç

Hipokolesterolemi nedeniyle çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirilen olgularda primer hipokolesterolemiyi öngörebilecek klinik ve biyokimyasal ipuçlarını belirlemek.

Gereç ve Yöntem

Bu retrospektif, tanımlayıcı, tek merkezli çalışmada danışma veya yönlendirilme gerekçesi kolesterol düşüklüğü olan hastaların dosyaları incelendi. Hipokolesterolemi; total kolesterol <100 mg/dL ve/veya düşük yoğunluklu lipoprotein (LDL) kolesterol <50 mg/dL olarak tanımlandı. Dosyalardan demografik veriler, büyüme parametreleri, günlük enerji alımındaki



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



yağ oranı, lipid profili (total kolesterol, LDL, HDL, trigliserit), karaciğer enzimleri (AST, ALT), kreatin kinaz (CK), hepatomegali, hepatosteatoz, steatore ve nöromotor retardasyon kaydedildi. Genetik veya özgül biyokimyasal inceleme ile doğrulanan kalıtsal lipoprotein bozuklukları (ör. hipobetalipoproteinemi, lesitin-kolesterol açıltransferaz eksikliği, Smith-Lemli-Opitz sendromu ve ailesel kombine hipolipidemi) primer hipokolesterolemi olarak sınıflandırıldı. Primer ve non-primer gruplar non-parametrik testlerle karşılaştırıldı.

Bulgular

Toplam 33 dosya tarandı. Başlangıç lipid profili çalışma tanımını karşılamayan 2 olgu ve takip verisi yetersiz olan 5 olgu dışlandı. Sonuçta 26 olgu çalışmaya dahil edildi. Dahil edilen olguların 8'inde (%30.8) primer hipokolesterolemi saptandı.

Primer grupta total kolesterol ve LDL kolesterol medyanları non-primer gruba göre daha düşüktü. LDL kolesterol için gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark gözlenirken, primer grupta LDL medyanı 30 mg/dL, non-primer grupta 42 mg/dL idi ($p=0.036$). Hepatomegali, hepatosteatoz ve steatore primer grupta daha sık görülmekle birlikte bu değişkenler için gruplar arası fark istatistiksel anlamlılık düzeyine ulaşmadı.

Hepatosteatozu olan olgularda trigliserit medyanı hepatosteatozu olmayan olgulara göre daha düşüktü. Hepatosteatoz olan grupta trigliserit medyanı 26 mg/dL, hepatosteatoz olmayan grupta 61 mg/dL bulundu ($p=0.015$).

Tartışma

Bu tek merkezli seride hipokolesterolemi ile yönlendirilen olguların yaklaşık üçte birinde primer hipokolesterolemi saptanması, bu başvuru nedeninin klinik olarak anlamlı bir tanısal verime sahip olabileceğini göstermektedir.¹

Primer grupta LDL düzeylerinin daha düşük olması, monogenik hipolipoproteinemi sendromlarında beklenen biyokimyasal profil ile uyumludur. APOB-ilişkili FHBL'de belirgin düşük LDL/apoB düzeyleri ile birlikte hepatomegali, hepatik steatoz ve steatore gibi bulgular rapor edilmektedir; bu nedenle hipokolesterolemi ile başvuran olguda hepatik ve gastrointestinal bulguların birlikte bulunması primer nedenler için şüphe eşliğini artırabilir.²

Steatore, enterik lipid taşınması ve şilomikron sekresyon bozukluklarını düşündürülen pratik bir ipucudur. Şilomikron retansiyon hastalığında tipik olarak bebeklik döneminde malabsorpsiyon, steatore ve büyüme geriliği görülür; bazı olgularda hepatomegali de bildirilmiştir. Çalışmamızda steatore primer grupta daha sık izlenmiş, ancak örneklem büyüklüğünün sınırlı olması nedeniyle istatistiksel olarak anlamlı bir fark gösterilememiştir.^{3,6}

Nöromotor retardasyon veya dismorfik bulguların eşlik ettiği hipokolesterolemi olgularında kolesterol biosentez kusurları, özellikle Smith-Lemli-Opitz sendromu, ayırıcı tanıda yer alır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Bu fenotipte serum kolesterol düzeyi tek başına tarama testi olarak yeterli olmayabilir; sterol analizi ve/veya hedefli genetik inceleme gereksinimi doğabilir.⁴

Hepatosteatoz varlığında trigliserit düzeylerinin daha düşük bulunması, klasik metabolik sendrom/NAFLD paterninden ayrıışan bir örüntü olup, lipoprotein sekresyonu veya enterik lipid taşınması eksenindeki bozuklukları düşündürülebilir. Bu bulgu, hipokolesterolemi ile başvuran hastada hepatosteatoz saptanması durumunda trigliserit düzeyinin yorumlanmasına klinik bir bağlam kazandırmaktadır.

Çalışmamız retrospektif tasarımı, tek merkezli olması ve örneklem büyüklüğünün sınırlı olması nedeniyle hipotez üreten niteliktedir. Tüm olgularda genetik doğrulamanın bulunmaması da sınıflandırmada yanlılığa yol açabilir. Buna rağmen bulgular, hipokolesterolemi ile yönlendirilen olgularda primer nedenleri düşündürmesi gereken klinik örüntülere işaret etmektedir.

Sonuç

Hipokolesterolemi ile yönlendirilen olguların önemli bir kısmında primer hipokolesterolemi saptanabilmektedir. Belirgin düşük LDL düzeyleri ve eşlik eden hepatosteatoz veya steatore varlığı, trigliserit düzeylerinin normal veya düşük olduğu olgularda primer lipoprotein bozuklukları açısından uyarıcı olmalıdır. Lipid profili ile hepatik ve gastrointestinal bulguların birlikte değerlendirilmesi, ileri biyokimyasal ve/veya genetik inceleme gereksinimini belirlemede yararlı olabilir.

Kaynaklar

1. Shapiro MD, Feingold KR. Monogenic Disorders Causing Hypobetalipoproteinemia. In: Feingold KR, Adler RA, Ahmed SF, et al., editors. Endotext [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000-. Last Update: 22 Jan 2024. Available from: NCBI Bookshelf.
2. Burnett JR, Hooper AJ, Hegele RA. APOB-Related Familial Hypobetalipoproteinemia. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Initial Posting: 13 May 2021; Last Revision: 9 Sep 2021. Available from: NCBI Bookshelf.
3. Burnett JR, Hooper AJ, Hegele RA. Chylomicron Retention Disease. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Initial Posting: 24 Mar 2022. Available from: NCBI Bookshelf.
4. Nowaczyk MJM, Wassif CA. Smith-Lemli-Opitz Syndrome. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Initial Posting: 13 Nov 1998; Last Update: 30 Jan 2020. Available from: NCBI Bookshelf.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



5. Burnett JR, Hooper AJ, Hegele RA. Familial Combined Hypolipidemia. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Initial Posting: 20 Jul 2023. Available from: NCBI Bookshelf.

6. Okada T, et al. Anderson's disease/chylomicron retention disease in a Japanese patient with uniparental disomy 7 and a normal SAR1B gene protein coding sequence. Orphanet J Rare Dis. 2011;6:78.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SS-30 Çocukluk Çağında Ter ve Cilt Bulguları ile Metabolizma Kliniğine Başvuran Olguların Değerlendirilmesi

Aliye Gülbahçe¹

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma

Çocuklarda ter rengi/kokusunda ve cilt rengindeki olağan dışı durumlar ebeveynleri oldukça endişelendirmektedir. Sıklıkla benign durumlara sekonder ortaya çıksa da altta yatan apokrin/ekrin bez bozuklukları, metabolik hastalıklar, beslenme öyküsü, enfeksiyonlar, ilaç veya takviye kullanımı açısından hastalar detaylı değerlendirilmelidir.

Amaç

Ter kokusu, ter rengi değişikliği ve cilt renginde değişiklik şikayeti ile başvuran olguların başvuru semptomlarının ve nihai tanılarının değerlendirilmesi, pediatrik yaş grubunda etyolojik dağılımın belirlenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem

Haziran 2023- Haziran 2025 tarihleri arasında kliniğimize ter kokusu ve renkli terleme, cilt renginde değişiklik şikayeti ile başvuran 20 olgunun dosyası retrospektif olarak incelenmiştir. Demografik veriler, başvuru şikayetleri, son tanıları kaydedilmiştir.

Bulgular

Ortanca 102 aylık (minimum: 9/ay, maksimum:128/ay) 20 olgu (%55 kız) araştırma grubunu oluşturdu. %30 (n:6)'unda ailede akrabalık öyküsü vardı. %45 (n:9) olgu renk değişikliği, %55 (n:11) olgu koku şikayeti ile başvurmuştu.

Araştırma grubunun % 35'inde (n:7) renkli terleme (5 olgu mavi ter, 1 olgu siyah ter, 1 olgu sarı ter), %10'unda (n:2) el ve ayak tabanlarında sarılık, %45'inde (n:9) kötü ter kokusu, %5'inde (n:1) çemen kokusu, %5'inde (n:1) ağız kokusu şikayeti başvuru semptomuydu.

Olguların %5'i (n:1) alkaptonuri, %30'u (n:6) kromhidrozis, %10'u (n:2) hiperkarotenemi tanısı aldı. Kötü koku şikayeti ile başvuran olguların %20'sinde (n:4) kötü hijyen koşulları, %35'inde (n:7) adölesan dönemdeki hormonal değişim ile ilişkili kötü koku saptandı.

Sonuç

Çocukluk çağında dış salgılarda ve ciltte, koku/rengi değişikliği şikayeti ile başvuran olguların etyolojisi, basit hijyen/nütrisyon sorunlarından metabolik hastalıklara uzanan geniş bir yelpazede inceleme gerektirmektedir. Etiyolojik nedenin saptanması ailelerin endişesini azaltmak ve erken tedavi imkanlarına ulaşım için oldukça önemlidir. Erken tanı olanağı Alkaptonüri gibi yaşamın erken dönemlerinde asemptomatik seyirli hastalıklarda



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



komplikasyon gelişmeden önlem alınmasını sağlayabilir. Detaylı anamnez, beslenme öyküsü, fizik muayene ve hedefe yönelik tetkik olanakları ter rengi/kokusunda ve cilt rengindeki değişiklikler ile başvuran olguların tanısında oldukça önemlidir.

Kaynakça:

- 1- Wilkes D, Nagalli S. Chromhidrosis. [Updated 2023 Jul 3]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554395/>
- 2- Lam TH, Verzotto D, Brahma P, Ng AHQ, Hu P, Schnell D, Tiesman J, Kong R, Ton TMU, Li J, Ong M, Lu Y, Swaile D, Liu P, Liu J, Nagarajan N. Understanding the microbial basis of body odor in pre-pubescent children and teenagers. Microbiome. 2018 Nov 29;6(1):213. doi: 10.1186/s40168-018-0588-z. PMID: 30497517; PMCID: PMC6267001.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



POSTER BİLDİRİLER



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-07 Pediatrik Karaciğer Nakli Sonrası Biliyer Komplikasyonların Değerlendirilmesi

Piruze Aksaç¹, Hasret Ayyıldız Civan¹

¹İstanbul Aydın Üniversitesi Tıp Fakültesi Florya Medical Park Araştırma ve Uygulama Hastanesi

Özet

Pediatrik karaciğer nakli, akut karaciğer yetmezliği ve son dönem kronik karaciğer hastalığı olan çocuk hastalarda günümüzde en etkili ve yaşam kurtarıcı tedavi yöntemlerinden biri olarak kabul edilmektedir. Cerrahi tekniklerdeki gelişmeler ve immünsüpresif tedavilerin etkin kullanımı sayesinde sağkalım oranları %90'lara ulaşmıştır. Bununla birlikte, postoperatif dönemde gelişen biliyer komplikasyonlar hâlen önemli bir morbidite nedeni olmaya devam etmektedir.

Bu çalışmada pediatrik karaciğer nakli sonrası gelişen biliyer komplikasyonların sıklığı, bu komplikasyonların primer hastalıklar (özellikle biliyer atrezi), uygulanan cerrahi teknikler ve PELD/MELD skorları ile ilişkisi değerlendirilmiştir. Bulgularımıza göre biliyer komplikasyon oranları %10–30 arasında değişmekte olup, biliyer atrezi tanısı olan ve olmayan hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. PELD skorları ile biliyer komplikasyon gelişimi arasında anlamlı ilişki bulunmazken, MELD-Na skorundaki artış ile biliyer komplikasyon sıklığında artış eğilimi dikkat çekmiştir.

Giriş

Karaciğer nakli, pediatrik yaş grubunda geri dönüşü olmayan karaciğer hastalıklarının tedavisinde altın standart olarak kabul edilmektedir. Akut karaciğer yetmezliği ve dekompanse kronik karaciğer hastalığı olan çocuklarda mortalite oranları, nakil yapılmadığı durumlarda oldukça yüksektir. Günümüzde cerrahi deneyimin artması, donör havuzunun genişlemesi ve immünsüpresif ilaçlardaki gelişmeler sayesinde hem hasta hem de greft sağkalımı belirgin şekilde iyileşmiştir (1).

Buna karşın karaciğer nakli sonrası gelişen komplikasyonlar, özellikle pediatrik hastalarda hastanede kalış süresini uzatmakta ve tekrarlayan girişimlere neden olmaktadır. Postoperatif komplikasyonlar arasında vasküler komplikasyonlar, akut ve kronik rejeksiyon, enfeksiyonlar ve metabolik bozukluklar yer almakla birlikte, **biliyer komplikasyonlar en sık görülen cerrahi komplikasyonlar** olarak bildirilmektedir (2).

Biliyer kaçaklar ve biliyer striktürler pediatrik karaciğer nakli sonrası morbiditenin önemli nedenleridir ve literatürde sıklıkları %10–35 arasında bildirilmektedir (3). Biliyer atrezi tanısı, daha önce uygulanmış Kasai portoenterostomisi, safra yolu anastomoz tipi ve hastaların nakil



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



öncesi klinik durumu biliyer komplikasyon gelişiminde etkili olabilecek faktörler arasında sayılmaktadır. Bu çalışmanın amacı, merkezimizde pediatrik karaciğer nakli sonrası görülen biliyer komplikasyonları ayrıntılı olarak incelemek ve bu komplikasyonların klinik parametrelerle ilişkisini ortaya koymaktır.

Materyal ve Metod

Bu çalışma, pediatrik yaş grubunda karaciğer nakli uygulanmış hastaların retrospektif değerlendirilmesiyle gerçekleştirilmiştir. Hastaların demografik özellikleri, primer karaciğer hastalıkları, biliyer atrezi varlığı, daha önce Kasai portoenterostomisi uygulanıp uygulanmadığı ve nakil sırasında gerçekleştirilen safra yolu anastomoz tipleri incelenmiştir.

Safra yolu rekonstrüksiyonunda **duct-to-duct anastomoz** ve **Roux-en-Y hepatikojejünostomi** teknikleri kullanılmıştır. Postoperatif dönemde gelişen biliyer komplikasyonlar; biliyer kaçak ve biliyer striktür olarak sınıflandırılmıştır.

Hastaların nakil öncesi klinik durumları **PELD** ve **MELD-Na** skorları kullanılarak değerlendirilmiştir. İstatistiksel analizlerde kategorik değişkenler için Ki-kare testi ve Fisher Exact testi kullanılmış, $p < 0.05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya dahil edilen 99 pediatrik karaciğer nakil hastasının 54'ü (%54,5) kızdı. Hastaların nakil endikasyonları sırasıyla biliyer atrezi, otoimmün hepatit, kriptojenik siroz, Wilson hastalığı ve progresif ailevi intraheptik kolestaz idi. Çalışmaya dahil edilen hastalarda, biliyer komplikasyon görülme oranı %10–30 arasında saptanmıştır. Bu komplikasyonlar en sık biliyer kaçak ve biliyer striktür şeklinde izlenmiştir .



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Cinsiyet	Sayı	Oran (%)
Kız (K)	54	%54.5
Erkek (E)	45	%45.5
Toplam	99	100

Tanı (TANI sütunu)	Sayı	Oran (%)
Bilier atrezi	32	%32.3
Otoimmün hepatit	11	%11.1
Kriptojenik siroz	8	%8.1
Wilson	7	%7.1
PFIC-2	7	%7.1
Diğer tanılar	34	%34.3
TOPLAM	99	100



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Safra yolu komplikasyonları	Sayı	Yüzde (%)
Komplikasyon YOK	79	%79.8
Komplikasyon VAR	20	%20.2
TOPLAM	99	%100

Komplikasyon tipi	Sayı	%
Safra kanalı darlığı	8	%40.0
Safra sızıntısı (leak)	6	%30.0
.Bilioma	4	%20.0
Bilioma ve darlık birlikte	2	%10.0



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Biliyer atrezi tanısı olan hastalarda biliyer komplikasyon oranı %21,9 olarak bulunurken, biliyer atrezi dışı tanılarda bu oran %16,9 olarak saptanmıştır. Yapılan istatistiksel analizde iki grup arasında anlamlı fark izlenmemiştir (Fisher Exact test, $p=0,64$; $OR=0,73$).

Biliyer atrezi ile	biliyer komplika	syon oranları		
Grup	Komplikasyon YOK	VAR	Toplam	Komplikasyon oranı
BA	25	7	32	%21.9
BA değil	54	11	65	%16.9
TOPLAM	79	18	97	%18.6

Kasai portoenterostomisi öyküsü olan hastalarda biliyer komplikasyon riskinin yaklaşık %30 daha düşük olduğu görülmüş ($RR\approx 0,70$), ancak bu bulgu istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır.

BA grubu içinde Kasai etkisi			
BA + Kasai	Komplikasyon Yok	Komplikasyon Var	Toplam
Kasai Var (1)	20	5	25
Kasai Yok (0)	5	2	7
TOPLAM (BA)	25	7	32



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PELD skorlarına göre hastalar gruplandırıldığında biliyer komplikasyon oranlarının %10 ile %22,6 arasında değiştiği görüldü. Ancak PELD skorundaki artış ile biliyer komplikasyon gelişimi arasında düzenli bir artış eğilimi izlenmedi. Ki-kare analizi sonucunda PELD kategorileri ile biliyer komplikasyonlar arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmadı ($p \approx 0,70$).

PELD Grup	Kompikasyon Yok (0)	Komplikasyon Var (1-3)	Toplam	Komplikasyon %
0-10	17	3	20	%15.0
11-20	24	7	31	%22.6
21-30	18	2	20	%10.0
>30	5	1	6	%16.7

MELD-Na skorları incelendiğinde, skor yükseldikçe biliyer komplikasyon oranlarında belirgin bir artış eğilimi olduğu görülmüştür.

- MELD-Na 11–20 grubunda biliyer komplikasyon oranı %8,3
- MELD-Na 21–30 grubunda %50
- MELD-Na ≥ 30 grubunda %100 olarak saptanmıştır

Yapılan Ki-kare analizinde $p \approx 0,04$ bulunmuş ve teknik olarak istatistiksel anlamlılık saptandı. Ancak toplam MELD-Na verisi bulunan hasta sayısının sınırlı olması ($n=17$) ve ≥ 30 grubunda yalnızca bir hastanın yer alması nedeniyle bu sonucun dikkatli yorumlanması gerektiği düşünüldü.

MELD-Na Grup	Kompikasyon Yok (0)	Komplikasyon Var (1-3)	Toplam
0-10	0	0	0
11-20	11	1	12
21-30	2	2	4
>30	0	1	1



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tartışma

Bu çalışmada pediatrik karaciğer nakli sonrası biliyer komplikasyonların sıklığı ve bu komplikasyonlarla ilişkili olabilecek klinik faktörler değerlendirilmiştir. Bulgularımız, literatürde bildirilen %10–35 oranları ile uyumludur (2,3).

Biliyer atrezi ve Kasai portoenterostomisi öyküsünün biliyer komplikasyonlar üzerindeki etkisi literatürde tartışmalıdır. Bazı çalışmalarda risk artışı bildirilirken, bazı serilerde anlamlı ilişki gösterilememiştir. Bizim çalışmamızda da biliyer atrezi varlığı ve Kasai operasyonu öyküsü ile biliyer komplikasyon gelişimi arasında anlamlı ilişki saptanmamıştır.

PELD skorlarının biliyer komplikasyonları öngörmeye sınırlı olduğu görülmüştür. Buna karşın MELD-Na skorundaki artışın biliyer komplikasyon riskini artırabileceği yönünde bulgular elde edilmiştir. Ancak bu sonucun hasta sayısının azlığı nedeniyle daha geniş ve prospektif çalışmalarla desteklenmesi gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Starzl TE, et al. **Liver transplantation in children.** *Ann Surg.* 1984;199(4):401–408.
2. Sieders E, et al. **Biliary complications after pediatric liver transplantation.** *Transpl Int.* 2000;13(2):92–96.
3. Verdonk RC, et al. **Biliary strictures after liver transplantation.** *Gut.* 2006;55(5):686–692.
4. Sundaram SS, et al. **Outcomes after pediatric liver transplantation.** *Hepatology.* 2010;51(2):495–504.
5. Kim JM, et al. **Risk factors for biliary complications after liver transplantation.** *Liver Transpl.* 2011;17(6):650–657.
6. Millis JM, et al. **Kasai portoenterostomy and biliary complications.** *J Pediatr Surg.* 1998;33(7):1004–1008.
7. Wiesner R, et al. **MELD score and liver transplant outcomes.** *Hepatology.* 2003;38(5):1151–1157.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-09 Çocuk Hastalarda Su Emici Boncuk Yutulması: Olgu Sunumu

Büşra Uçan, Dilek Çıngı Eker, Rahime Gündüz, Tuna Selin Demirdöven, Tuğba Erener Ercan

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Maltepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, İstanbul, Türkiye

Giriş

Çocuklarda yabancı cisim yutulması yaygın görülür ve çocukların çoğu 6 ay ile 3 yaş arasındadır (1). Gastrointestinal sistemdeki yabancı cisimlerin çoğu komplikasyonsuz spontan pasajla çıkabilse de bazı çocuklarda endoskopik veya cerrahi müdahale gerekebilir. Türkiye'de yaygın olarak "su emici boncuklar" ya da "su maymunu" olarak bilinen, su veya çeşitli sıvılar ile temas ettiğinde büyüyen polimer toprak; küçük, parlak, yuvarlak şekilli, seker görünümünde ve çocukların dikkatini çekmektedir. Başlangıçta tarımsal ve dekoratif uygulamalar için pazarlanan bu ürün şu an çocuklar için duyuşal oyuncaklar olarak satılmaktadırlar. Çocuklara iki farklı şekilde zarar verebilirler. Yutulması halinde su emici polimerler, sıvıyı emer ve hacimleri yüz kattan fazla artabileceğinden bağırsak obstrüksiyonu meydana gelebilir. Ayrıca polimerize akrilamid monomerinden yapılırlar ve akrilamid monomerleri yüksek seviyelerde toksik olabilir (2). Son zamanlarda su emici boncukların yutulması ile görülen gastrointestinal sistemde yabancı cisim vakaları sayısında artış olması nedeniyle hem hekimler hem de ailelere farkındalık oluşturmak amacıyla çocuk acil polikliniğimize su emici boncuk yutma şikayeti ile başvuran bir hasta olgu sunumu olarak poster hazırlanmıştır.

Anahtar kelimeler: Yabancı cisim, Gastrointestinal sistemde yabancı cisim, Su emici boncuk, Su emici polimer

Olgu

4 yaş 6 ay kız hasta hastanemizin acil servisine sayısını bilmediği su emici boncuk yutması şikayeti ile getirildi. Hasta acile geldiğinde yabancı cisimleri yutmasından yarım saat geçmişti. Hastanın gelişinde bir şikayeti yoktu. Muayenesinde bir özellik gözlenmedi. Hasta olası bir gastrointestinal obstrüksiyon şüphesi ile çocuk hastalıkları servisine yatışı yapılarak izlendi. Servise yatırılan hastanın yatışından bir saat sonra bir kez kusması oldu, Çocuk Cerrahisi'nden konsültasyon istendi. Hastaya ayakta direk karin grafisi çekildi. Ayakta karin grafisinde su emen polimerler radyo-opak olmadığı için görülmedi, ileus bulgusu yoktu. Yatışının dördüncü saatinde kendiliğinden ikinci kez kusarak üç adet su emici boncuk çıkardı. Hastanın oral alimi kapatıldı, sekiz saat süreyle iv mayı verildi. Daha sonra karin muayene bulguları normal olan ve bir şikayeti olmayan hasta beslendi. Hastanın serviste takibinde bir kez gaita deşarjı oldu. Gaitada üç adet su emici boncuk olduğu, ve bunların boyutlarının obstrüksiyon yapacak kadar artmadığı görüldü. Yatarak 24 saat süreyle takip edilen hastada ek bir bulgu ortaya çıkmadı. Hasta Çocuk Cerrahisi poliklinik kontrolü önerilerek taburcu edildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Süper emici polimerden yapılmış boncukların yutulması bağırsak tıkanıklığına neden olabilir. Su emici boncuklar yutulduğunda gastrointestinal sistemden geçerken su emerek büyür. Çapı artan boncuklar distal jejunum, ileum, ileoçekal valvde tıkanıklığa neden olabilir. Hastalarda bulgular yutulduktan sonraki 24 saat içinde ortaya çıkabilir (3). Ayrıca yutulan su emici boncukların markası ve miktarına bağlı olarak kusma, yemek yemeyi reddetme, karın ağrısı, kabızlık ve dehidratasyon bulguları görülebilir.

Su emici boncuklar radyo-opak değildir. Ayakta direkt karin grafisinde hava-sıvı seviyeleri ve genişlemiş bağırsak anslarının varlığı, akut barsak tıkanıklığını gösterdiği için röntgen değerlendirmede önemli bir rol oynar. Komplike olgularda kesin tanı için ultrason ve bilgisayarlı tomografi taramaları faydalıdır (4). Bağırsak tıkanıklığının tedavisi için çoğunlukla endoskopik veya cerrahi müdahale gerekir (5). Türkiye'de ilk defa 2008 yılında, su emici boncuk yutma şikayeti ile hastaneye getirilen çocuk sayısının artması sonucu kamuoyunda bir tepki oluşmuş ve ortaya çıkabilecek komplikasyonlar nedeniyle bu boncukların satışı okul çevrelerinde yasaklanmıştır.

Dünya genelinde su emici boncuk satışı ile ilgili yasaklamalar Türkiye'den sonra olmuştur (6). Bu olguyu, su emici boncuk ürünlerinin kazara yutulmasının beraberinde getirdiği riskler konusunda toplum ve sağlık çalışanları arasında farkındalığı artırmak amacıyla bildiriyoruz. Bu tür ürünler özellikle çocukların erişemeyeceği yerlerde saklanmalıdır. Zamanında müdahale morbidite ve mortaliteyi önemli ölçüde azaltabilir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-11 Ağır Renal Anomalilerle Birlikte Seyreden Özofagus Atrezisi: Diyaliz Gereksinimi Olmadan Stabilize Edilen Bir Olgu

Simay Buse Gülümser¹, Leyla Aliyeva², Ersin Ulu², Zeynep Alp Ünkar², Atalay Demirel², Ali Ekber Hakalmaz³, Seha Saygılı⁴, Zekeriya Mehmet Vural²

¹İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş

Özofagus atrezisi, yenidoğan döneminde nadir görülen ancak erken tanı ve cerrahi müdahale gerektiren, yüksek mortalite ve morbidite riski taşıyan konjenital anomalilerden biridir. Olguların yaklaşık yarısına kardiyak, vertebral, renal ve anorektal anomaliler eşlik edebilir ve bu birliktelik VACTERL spektrumu içerisinde değerlendirilir. Eşlik eden renal anomaliler, özellikle postoperatif dönemde metabolik denge ve böbrek fonksiyonlarının yakından izlenmesini gerektirmektedir. Bu sunumda, C tipi özofagus atrezisi ile birlikte ciddi renal anomalileri bulunan ve periton diyalizi gereksinimi gelişmeyen bir yenidoğan olgusunun klinik izlemi ve yönetimi paylaşılmaktadır.

Bulgular

Aralarında akraba evliliği olmayan gravida 1, parite 1, 32 yaş, oligohidramniyozlu anneden 39. gebelik haftasında 3300 gram sezaryen ile doğurtulmuş. Antenatal 22. gebelik haftasında sol böbreğin pelvik yerleşimli görülmesi dışında anomali saptanmamış. Hasta postnatal ilk saatlerinde taşipneik seyretmesi ve orogastrik sondanın özofagustan ilerletilememesi nedeniyle merkezimize sevk edildi. Geliş muayenesinde solunum sesleri bilateral eşit, rahat, taşipnesi yok, diğer sistem muayeneleri doğal olan hastanın orogastrik sondasının tarafımızca da takılamaması üzerine hasta çocuk cerrahisine danışılarak opak madde ile grafi çekildi. Proksimal özofagus atrezisi saptandı, direkt batin grafisinde gaz gaita gölgesi olması nedeniyle distal fistül olduğu düşünülerek C tipi özofagus atrezisi tanısı konuldu. Oral stop izlemi devam ettirilerek replogle tüpü ile sürekli aspirasyon sağlandı. Eşlik eden patolojiler açısından hasta tetkik edilirken yapılan üriner ultrasonografisinde sağ kistik displastik böbrek (sağ böbrekte büyüğü üst polde 2.5 mm çapında birkaç adet anekoik kist) ve sol renal agenezi saptandı. Ekokardiyografide anomali görülmedi, vertebra grafileri normal olarak değerlendirildi, muayenesi ve grafilerinde ekstremitelerinde anomalisi saptanmadı. Postnatal 5. gününde opere edildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Distal özofagusun trakeaya fistülize olduğu görüldü. C tipi özofagus atrezisi tanısı kesin olarak koyuldu. Primer özofagus onarımı ve fistül bağlanması yapıldı, eş zamanlı olarak renal patolojileri ve serum kreatinin düzeyinin 2 mg/dl civarında seyretmesi nedeniyle periton diyaliz kateteri takıldı. Postnatal 7. gününde nazojejunal tüp ile 5+1 continu beslenmeye başlandı, postnatal 10.gününde kontrastlı özofagus-mide/pasaj grafisi çekildi. Anastomoz yerinden kaçak olmayan, pasajı sorunsuz olan hastanın beslenmesi 2 saatte bir 1 ml olacak şekilde düzenlendi ve tedricen artırıldı. Postnatal 18.gününde tam enteral beslenmeye ulaşıldı. Reflüye yatkınlık nedeniyle proton pompa inhibitörü/pantoprazol, motilium, anti-reflü şurup başlandı. İzleminde bikarbonat 18-20 mmol/L düzeylerinde seyreden hastaya 2 mEq/kg bikarbonat desteği verildi. Elektrolit dengesizliği olmayan, serum kreatinin düzeyi 1,24 mg/dL'ye kadar gerileyen, diürezisi 3-4 ml/kg/saat olan hastanın postnatal 30.gününde periton diyaliz kateteri çıkarıldı. İşitme testi (ABR testi) yapılan hastada işitme kaybı olmadığı tespit edildi, göz muayenesinde patoloji saptanmadı. Postnatal 10.gününde TSH 41,2 µIU/ml, sT4: 1,53 ng/dL saptanması üzerine levotiroksin başlandı. Özofagus atrezisi ve eşlik eden renal anomaliler nedeniyle VACTERL açısından genetik tetkikleri gönderilen hastanın karyotip analizi 47, XY normal sonuçlandı; DNA analizi devam etmekte. Taburculuk sonrası çocuk nefroloji poliklinik kontrolünde Hb: 8,1 mg/dL saptanan hastaya 150 IU/kg epoetin başlandı.

Sonuç

Özofagus atrezisine eşlik eden ağır renal anomaliler, yenidoğan döneminde mortalite ve morbiditeyi belirgin şekilde artıran kritik bir klinik tablodur. Ancak bu olguda görüldüğü üzere, erken dönemde yapılan kapsamlı sistemik değerlendirme, yakın biyokimyasal takip ve zamanında uygulanan uygun destek tedavileri sayesinde aktif diyaliz gereksinimi gelişmeden hasta güvenle stabilize edilebilmiştir. Bu olgu, özofagus atrezili yenidoğanlarda eşlik eden renal anomalilerin erken tanınmasının, gereksiz invaziv girişimlerden kaçınılmasının ve multidisipliner yaklaşımın yaşam kurtarıcı rolünü çarpıcı biçimde ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Esophageal Atresia, Kidney Diseases, Cystic, Newborn



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-12 Pediatrik Eozinofilik Özofajitte Tedaviye Yanıt ve Takip Bulguları: Geniş Bir Serinin Çok Yönlü Prospektif Analizi

Ece Özel¹, Eymen Pınar¹, Ahsen Çolakoğlu¹, Ece Kuduban¹, Defne Altuğ¹, Özge Yaren Uysal¹, Ecem Torun¹, İpek Ülkersoy², Oğuzhan Tin², Nursena Koloğlu Ateş², Erkan Akkuş², Nuray Kepil³, Rahşan Özcan⁴, Gonca Ayşe Tekant⁴, Nevzat Aykut Bayrak⁵, Ömer Faruk Beşer², Haluk Çokuğraş⁶, Fügen Çullu Çokuğraş⁷

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

²Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye

³Patoloji Anabilim Dalı, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye

⁴Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye

⁵Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Zeynep Kâmil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul, Türkiye

⁶Çocuk Alerji ve İmmunoloji Bilim Dalı, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye

⁷Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Demiroğlu Bilim Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

Giriş ve Amaç

Eozinofilik özofajit (EoE), mikst tip besin alerjileri içinde en sık görülen klinik tablo olup, histopatolojik olarak özofagus mukozasında eozinofilik infiltrasyon ve enflamasyon, klinik olarak ise özofagus fonksiyon bozukluğu ile karakterize kronik ve progresif bir hastalıktır. Eozinofilik gastrointestinal hastalıklar arasında tanı kriterleri net olarak tanımlanmış tek hastalık olan EoE'nin tedavi ve izlemine yönelik yaklaşımlar konusunda güncel kılavuzlara rağmen standart bir görüş birliği bulunmamaktadır. Önerilen tedavi seçenekleri; farmakolojik tedaviler (proton pompa inhibitörleri, topikal kortikosteroidler ve biyolojik ajanlar), diyet eliminasyonu, endoskopik girişimler ve gerekli durumlarda destekleyici beslenme tedavilerini içermekte olup, tedavi stratejisinin hastaya özgü olarak bireyselleştirilmesi önerilmektedir. Tedavinin temel hedefleri; semptom kontrolü, histopatolojik ve endoskopik iyileşmenin sağlanması, özofagus fonksiyonunun korunması, yaşam kalitesinin artırılması ve hastalığa bağlı komplikasyonların önlenmesidir. Bu çalışmada, geniş bir pediatrik EoE kohortunun klinik, endoskopik ve histopatolojik özelliklerinin değerlendirilmesiyle mevcut tedavi ve izlem yaklaşımlarına katkı sağlanması amaçlanmıştır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Yöntem

Çalışmada, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi ve Zeynep Kamil Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalları'nda 2017–2025 yılları arasında güncel ESPGHAN kriterleriyle (1) tanı alan pediatrik EoE olguları prospektif olarak incelenmiş; klinik ve demografik verilerin analizi yapılmıştır. Hastaların endoskopik, histopatolojik özellikleri ve nüks oranları değerlendirilmiştir.

Bulgular

Bu çalışmada, EoE tanısı ile izlenen toplam 72 pediatrik hasta değerlendirilmiştir. Çalışma grubunun ortalama tanı yaşı 8 yıl olup hastaların 55'i (%79) erkek cinsiyettedir. Olguların 41'inde (%59,4) atopi öyküsü mevcutken, 10 hastada (%14,5) EoE'ye eşlik eden özofagus atrezisi saptanmıştır. Hastalar ortalama 34,42 ay süreyle izlenmiş ve takip sürecinde düzenli aralıklarla endoskopik değerlendirme yapılmıştır. İzlem süresince uygulanan tedavilere yanıt olarak, endoskopik değerlendirmede kullanılan "Eozinofilik Özofajit Endoskopik Referans Skoru"(EREFS) ve histopatolojik incelemede intraepitelyal eozinofil sayısında belirgin ve anlamlı bir azalma gözlenmiştir. Takipte %51,5 hastada nüks geliştiği izlenmiş olup, bu oran EoE'nin kronik ve tekrarlayıcı doğasını ortaya koymaktadır. Üç hastanın ise izlem ve değerlendirme süreci halen devam etmektedir. Uygulanan tedavi modaliteleri arasında klinik, endoskopik, histopatolojik yanıt ve nüks oranları karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı (sırasıyla $p=0,462$, $0,208$, $0,933$ ve $0,421$).

Sonuç

Eozinofilik özofajit (EoE), farklı tedavi yaklaşımlarına verilen yanıt ve remisyon oranlarının değişkenlik gösterdiği, kompleks bir hastalık grubunu temsil etmektedir. Bu poster ile pediatrik EoE'nin heterojen yapısını ve uzun dönem izlem ile bireyselleştirilmiş yaklaşımların önemini vurgulamak, geniş veriler sunulurken tedavi-izlem stratejilerine katkı sağlamak amaçlanmıştır. Bununla birlikte, tedavi modalitelerinin yanıt ve nüks üzerindeki etkilerinin daha net ortaya konulabilmesi ve bu alanda bir görüş birliği oluşturulabilmesi amacıyla, daha geniş hasta popülasyonlarını içeren prospektif ve randomize kontrollü çalışmalara gereksinim bulunmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Eozinofilik özofajit, eliminasyon diyeti, endoskopi, histopatoloji, proton pompa inhibitörü, topikal steroid



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kaynakça

1. Amil-Dias J, Oliva S, Papadopoulou A, Thomson M, Gutiérrez-Junquera C, Kalach N, et al. Diagnosis and management of eosinophilic esophagitis in children: An update from the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN). *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2024 Aug;79(2):394–437.
2. Jensen ET, Aceves SS, Bonis PA, Bray K, Book W, Chehade M, Collins MH, Dellon ES, Falk GW, Gonsalves N, Gupta SK, Hirano I, Katzka DA, Kyle S, Mack D, Kodroff E, Leung J, Mukkada VA, Scott M, Paliana A, Sable K, Spergel JM, Strobel MJ, Krischer J, Rothenberg ME, Abonia P; CEGIR Investigator group. High Patient Disease Burden in a Cross-sectional, Multicenter Contact Registry Study of Eosinophilic Gastrointestinal Diseases. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2020. Oct;71(4):524–529.
3. Lucendo AJ, Molina-Infante J, Arias Á, von Arnim U, Bredenoord AJ, Bussmann C, Amil Dias J, Bove M, González-Cervera J, Larsson H, Miehle S, Papadopoulou A, Rodríguez-Sánchez J, Ravelli A, Ronkainen J, Santander C, Schoepfer AM, Storr MA, Terreehorst I, Straumann A, Attwood SE. Guidelines on eosinophilic esophagitis: evidence-based statements and recommendations for diagnosis and management in children and adults. *United European Gastroenterol J.* 2017 Apr;5(3):335-358. doi: 10.1177/2050640616689525. Epub 2017 Jan 23. PMID: 28507746; PMCID: PMC5415218.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-14 Tekrarlayan İdrar Yolu Enfeksiyonu ile Başvuran Bir Olguda Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu: Disfonksiyonel İşeme

Taha Ekinci¹, Yücel Safa Aksoğan¹, Fesahat Nazlı Aykut¹, Ezgi Nur Arüv², Esra Karabağ Yılmaz², Ayşe Kalyoncu Uçar³, Ayşe Ağbaş², Nur Canpolat²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı

Giriş

Alt üriner sistem disfonksiyonu (AÜSD), mesanenin dolun ve/veya boşaltma (işeme) işlevlerinde, **nörolojik bir neden olmaksızın** ortaya çıkan fonksiyonel bozuklukların tümünü ifade eder. Klinik olarak gündüz ve gece idrar kaçırma, ani sıkışma hissi, sık veya seyrek, ıkınarak işeme gibi semptomlarla karşımıza çıkabilir. AÜSD'nin **aşırı aktif mesane, disfonksiyonel işeme, tembel mesane** gibi alt tipleri mevcuttur. Tanı esas klinik bulgulara dayanmakla birlikte nörojen ve anatomik nedenler dışlanmalıdır. Bu hastalar, idrar yolu enfeksiyonu (İYE) geçirebilir ve semptomlar ayrıntılı sorgulanmadığında tekrarlayan İYE nedeniyle daha çok anatomik ve nörojenik nedenler araştırılabilir. Bu sunumda, tekrarlayan İYE nedeniyle kliniğimize başvuran AÜSD (disfonksiyonel işeme) tanısı almış kız olgu hakkında bahsedilecektir.

Olgu

Dört yaşında kız hasta yaklaşık iki yıldır devam eden gündüz idrar kaçırma, ani sıkışma hissi, sık ve az volümlü işemesi, aralıklı dizüri ve kötü kokulu idrar şikâyetleri ile başvurdu. Öyküsünde tekrarlayan ateşli/ateşsiz İYE ve bu nedenle hastane yatışları mevcuttu. Fizik muayenede genel durumu iyi, ateş yok, 18 kg, 105 cm, yaşa göre boy 0,53 SDS, boya göre ağırlık 0,75 SDS, sistem muayeneleri normal, fekalom yok, genital sistem ve lomber bölge muayenesinde özellik yoktu, Tetkiklerinde böbrek fonksiyon testleri normal, idrarda piyürisi mevcuttu. İdrar kültürü alınıp, antibiyoterapisi başlandı. Üriner ultrasonografisinde bilateral böbrek parankimi normal, hidroüreteronefroz yok, mesane cidar kalınlığı normaldi. AÜSD açısından işeme günlüğü ve üroflowmetri ile değerlendirildi, işeme günlüğünde günde 8-10 kez, en fazla 80 cc işediği görüldü, ancak üroflowmetride mesane kapasitesinin (MSK) yaklaşık 185 cc, akım paterninin staccato tipi olduğu görüldü. İdrar kültüründe Enterokok üremesi nedeniyle atipik İYE olarak tanı alan hastaya olası anatomik nedenleri dışlamak için işeme sistogramı yapıldı, MSK yaklaşık 170 cc, reflü olmadığı ve mesanenin çıkıma doğru üçgenleştiği görüldü (Şekil 1). Tüm bulgularla hastada AÜSD ve alt tipi olan disfonksiyonel işeme tanısı konuldu. İYE tedavi sonrası profilaksi başlanan hastaya standart üroterapi yöntemleri (zamanlı,



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



uygun pozisyonda işeme, kabızlığın önlenmesi) anlatıldı, takibine göre ileri inceleme yapılması planlandı.

Sonuç

Bu olgu, tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu ile başvuran çocuklarda alt üriner sistem disfonksiyonunun ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmesi gerektiğini; ayrıntılı işeme öyküsü, işeme günlüğü ve noninvaziv fonksiyonel testlerle erken tanının mümkün olduğunu ve uygun üroterapi yaklaşımları ile böbrek fonksiyonlarının korunmasına katkı sağlayabileceğini göstermektedir.

Kaynakça

- 1) Austin PF, Bauer SB, Bower W, et al. The standardization of terminology of lower urinarytract function in children and adolescents: Update report from the International Children's Continence Society. J Urol. 2014;191(6):1863-1865.
- 2) Chase J, Austin P, Hoebeke P, McKennaP. The managementof dysfunctionalvoidingin children: A report from the International Children's Continence Society. J Urol. 2010;183(4):1296-1302.

Anahtar Kelimeler: Alt üriner sistem disfonksiyonu, disfonksiyonel işeme, tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-14 CYP24A1 İlişkili İdiyopatik İnfantil Hiperkalsemi: Ağır Hiperkalsemi ve Nefrokalsinozis ile Seyreden Olgu

Esra Karakaya¹, Aslı Çelebi Tayfur², Semih Bolu³, Ayşe Gürel⁴

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD.

²Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD., Çocuk Nefroloji BD.

³Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD., Çocuk Endokrinoloji BD.

⁴Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıbbi Genetik ABD.

Giriş

İdiyopatik infantil hiperkalsemi (İİH), çoğunlukla otozomal resesif geçiş gösteren; *CYP24A1* veya daha nadir olarak *SLC34A1* ilişkili kalıtsal metabolik bir hastalıktır. *CYP24A1*, hem 25-hidroksivitamin D₃'ün (25(OH)D₃) hem de 1,25-dihidroksivitamin D₃'ün (1,25(OH)₂D₃) yıkımından sorumlu enzimi kodlar. *CYP24A1* geninde biallelik varyantlar nedeniyle D vitamini metabolitlerinin yıkımı azalır ve parathormon baskılı hiperkalsemi gelişir. Bu bildirimde nefrokalsinozis, ağır hiperkalsemi ve gelişme geriliği ile başvuran ve *CYP24A1* geninde patojenik mutasyon saptanan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu

Tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu, konstipasyon, poliüri, büyüme geriliği ve nefrokalsinozis nedeni ile çocuk nefroloji polikliniğine sevk edilen 10 aylık kız hastanın, 37. gestasyon haftasında düşük doğum ağırlığı ile doğduğu [2145 g (-2,83 SDS)] ve ebeveynleri arasında ikinci derece akraba evliliği bulunduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 6,4 kg (-2,7SDS) boy: 63,5cm (-3,47SDS), baş çevresi: 40,5 cm (-3,47 SDS) saptandı. Nöromotor gelişme geriliği (desteksiz oturamama, tutunarak ayakta duramama) ve hafif-orta şiddetli hipotonisite mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde: kalsiyum **14,3** mg/dL(8,6-10,3), parathormon **9,1** ng/L(15-68,3), fosfor 4,1 mg/dL (2,3-4,7), albümin 4,4 g/dl (3,8-5,4), 25(OH)D₃: **97,2** mcg/L (8-91), 1,25(OH)₂D₃ düzeyi 32,5 pg/mL (32-196), kan üre azotu: 50 mg/dl (12-42), kreatinin: 0,63 mg/dl (0,57-1,11) ve idrar Ca/Kr oranı **1,8** mg/mg (<0,6) olarak saptandı. Ağır hiperkalsemi nedeni ile hastaya intravenöz hidrasyon, furosemid (1 mg/kg/doz), kalsiyumdan fakir diyet ve proteinürisi olması nedeni ile enalapril (0,25mg/kg/gün) başlandı. Koruyucu doz D vitamini (400 IU/gün) tedavisi kesildi. Genetik analizde *CYP24A1* geninde homozigot c.428_430del (p.Glu143del) varyantı saptandı. Hastaya flukonazol (2 mg/kg/gün) başlandı. Kan kalsiyum düzeyi normal sınırlara ulaşan hasta halen kalsiyumdan fakir diyet, enalapril (0,25 mg/kg/gün) ve flukonazol (1 mg/kg/gün) tedavileri almaktadır. Hastanın



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



büyüme ve gelişmesi, böbrek fonksiyonları, serum kalsiyum düzeyi, D vitamini metabolitleri, parathormon düzeyleri ve nefrokalsinozis şiddeti yakından izlenmektedir.

Sonuç

Ağır hiperkalsemi, nefrokalsinozis ve baskılanmış parathormon ile seyreden tabloların ayırıcı tanısında D vitamini intoksikasyonuna ek olarak *CYP24A1* ilişkili İİH düşünülmelidir. Hastalığın erken tanınması uygun medikal tedavilerin zamanında başlanmasına olanak sağlayarak nefrokalsinozis gelişimini ve uzun dönem böbrek hasarı riskini önemli ölçüde azaltabilir.

Anahtar Kelimeler: Vitamin D3 24-Hydroxylase , Hypercalcemia , Nephrocalcinosis

Kaynakça

1. Schlingmann KP, Kaufmann M, Weber S, et al. Mutations in CYP24A1 and idiopathic infantile hypercalcemia. N Engl J Med. 2011 Aug 4;365(5):410-21.
2. Walker MD, Shane E. Hypercalcemia: A Review. JAMA. 2022 Oct 25;328(16):1624-1636.
3. Stokes VJ, Nielsen MF, Hannan FM, Thakker RV. Hypercalcemic Disorders in Children. J Bone Miner Res. 2017 Nov;32(11):2157-2170.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-20 Dirençli Hipertansiyonun Nadir Bir Nedeni: Renal Arter Stenozu ve İnfrarenal Aortik Kalsifikasyon ile Seyreden Fibromusküler Displazi Olgusu

Ayşe Pelin Özcan¹, Ayşe Ağbaş², Ayşe Kalyoncu Uçar³, Ahmet Baş⁴, Sezgin Şahin⁵, Deniz Aygün⁶, Esra Karabağ Yılmaz², Seha Kamil Saygılı², Nur Canpolat²

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, İstanbul

²Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, İstanbul

³Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, İstanbul

⁴Girişimsel Radyoloji Bilim Dalı, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, İstanbul

⁵Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, İstanbul

⁶Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, İstanbul

Giriş

Çocukluk çağında hipertansiyon erişkinlere kıyasla daha nadir görülmekle birlikte, çoğunlukla altta yatan sekonder nedenlere bağlıdır. Renovasküler hastalıklar, özellikle tedaviye dirençli hipertansiyon ile prezente olabilen önemli sekonder nedenler arasında yer almakta olup, erken tanı kalıcı organ hasarının önlenmesi açısından kritik öneme sahiptir.

Olgu

Bu olgu sunumunda, spor lisansı başvurusu sırasında insidental olarak hipertansiyon saptanan 14 yaşındaki kız hastanın tanısal değerlendirme süreci ve tedavi yönetimi sunulmaktadır. Üç yıl boyunca çoklu antihipertansif tedavi kombinasyonlarına rağmen kan basıncı kontrol altına alınamayan hasta, dirençli hipertansiyon nedeniyle merkezimize başvurdu. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 53 kg (-0,12 SDS), boyu 168 cm (+1,23SDS) idi. Kan basıncı üst ekstremitelerde yüksek (sağ 132/110 mmHg, sol 142/111 mmHg), alt ekstremitelerde ise düşüktü 117/97 mmHg). Femoral nabızlar zayıf alındı ve sol renal arter üzerinde üfürüm saptandı. Laboratuvar incelemelerinde üre, kreatinin, elektrolitler ve idrar tahlili normaldi; plazma renin aktivitesi ve aldosteron düzeyleri yüksek bulundu. Renal Doppler ultrasonografide sol renal arterde belirgin stenoz ve poststenotik dilatasyon ile birlikte infrarenal aortta lümeni daraltan segmental kalsifik plaklar izlendi. BT anjiyografide renal arter çıkışını takiben yaklaşık 1 cm'lik segmentte darlık saptanırken, aort duvarında yaygın kalınlaşma veya başka segmentlerde kalsifikasyon izlenmedi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Ayırıcı tanıda romatolojik, enfeksiyöz ve genetik nedenler araştırıldı. Akut faz reaktanlarının normal olması nedeniyle Takayasu arteriti düşünülmedi; hepatit B, hepatit C, tüberküloz ve sifiliz açısından yapılan testler negatifti. Aortik kalsifikasyon ile ilişkili olabilecek genetik sendromlar açısından genetik analiz planlandı. Klinik ve görüntüleme bulguları doğrultusunda ön planda fibromusküler displazi düşünüldü. Hastaya sol renal arter ve infrarenal aortaya yönelik balon anjiyoplasti uygulandı. İşlem sonrası tekli antihipertansif tedavi ile kan basıncı normal sınırlara geriledi ve kontrol Doppler incelemesinde poststenotik dilatasyonda belirgin düzelme saptandı.

Sonuç

Bu olgu, dirençli hipertansiyonlu çocuk ve adölesanlarda renovasküler etiyojinin mutlaka değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir. Ayrıca çocukluk çağında nadir görülen aortik kalsifikasyonun ayırıcı tanısında genetik, romatolojik ve enfeksiyöz nedenlerin yanı sıra fibromusküler displazinin de dikkate alınması gerektiğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı hipertansiyonu; dirençli hipertansiyon; renal arter stenozu; fibromusküler displazi; aortik kalsifikasyon; balon anjiyoplasti



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-24 Adölesan Olguda Dermokozmetik Ürüne Bağlı Alerjik Kontakt Ürtiker

Süleyman Emre Temiz¹, Samet Demir¹, Çağatay Nuhoglu¹, Münir Baysal¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Haydarpaşa Numune SUAM Çocuk Kliniği

Anahtar Kelimeler: Alerjik kontakt ürtiker, adolesan

Giriş

Kontakt ürtiker, deriye temas eden bir madde sonrası dakikalar–saatler içinde ortaya çıkan, geçici eritem, ödem, kaşıntı veya ürtika (kabartı) ile karakterize bir reaksiyondur (1).

Olgu Sunumu

14 Yaş 5 ay adolesan kız hasta acil servisimize yüzünde, göz çevresinde ödem ve kızarıklık nedeniyle getirildi. Anafilaksi ve ajiyoödem düşündürecek ek bulgusu olmayan hastanın altı saat önce yüzünde dermokozmetik bir ürün olan kollajen maske yapıştırdığı, bu süre içinde yüzündeki lezyonların oluştuğu ve giderek şiddetlendiği öğrenildi (fotoğraf 1, ebeveyn onayı alınmıştır). Özgeçmişinde daha önce bir kez paketli market ürünü pizza yeme sonrası yaygın ürtikeryal döküntüsü olduğu ifade edildi. Hemogram, serum CRP, C3, C4, IgE değerleri normaldi. Alerjik kontakt ürtiker olduğu düşünüldü. Sistemik steroid ve antihistaminik uygulandı. Oral anti-histaminik ve lokal steroid tedavisi reçete edildi. Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Uzmanlık alanına yönlendirildi. On gün sonraki kontrolde hastanın iyileşmiş olduğu görüldü. Takiplerine halen devam edilmektedir.

Söz konusu ürün “Su, Galactomyces Ferment Filtratı, Gliserin, Akriyat Kopolimeri, Niasinamid, Ceratonia Siliqua (Keçiboynuzu) Gamı, Kolajen Ekstraktı, Hidrolize Hyaluronik Asit, Betain, Allantoin, Adenozin, Lactobacillus Ferment Lisatı, Lactobacillus Fermenti, Bifida Ferment Filtratı, Chondrus Crispus Ekstraktı, Aljin, Dipropilen Glikol, Agar, Hidroksiasetofenon, Potasyum Klorür, 1,2-Heksandiol, Poligliseril-10-Laurat, Kaprilil Glikol, Sükroz, Bütillen Glikol, Disodyum EDTA, Rosa Damascena Çiçek Suyu, Pyrus Communis (Armut) Meyve Ekstraktı, Iris Florentina Kök Ekstraktı, Hedera Helix (Sarmaşık) Yaprak/Gövde Ekstraktı, Cucumis Melo (Kavun) Meyve Ekstraktı, Etilheksilgliserin, Dipotasyum Glisirhizinat, Tokoferol” içermektedir. Üreticinin beyan etmediği başka maddeler de bulunabilir. Daha önceki pizza öyküsüyle birlikte değerlendirildiğinde ChatGPT 5.1 Plus yapay zekâ yazılımı en olası ortak tetikleyiciyi “fragrance / aroma vericiler” yani uçucu esans bileşenler olarak rapor etmektedir. Bu durumda maske içerik listesindeki en kuvvetli şüpheliler Rosa damascena (gül esansı), iris ve baharat aromaları olabilir. Yan dal branşındaki ileri tetkiklerin sonuçlarıyla yeniden değerlendirme yapılacaktır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Sonuç olarak hastanın yerel ve sistemik tedavilere yanıtının iyi olduğu görülmüştür. Bundan sonra bu maskeyi kullanmaması öğütlenmiştir. Yeni bir dermatolojik ürün kullanacak ise önce ön kol iç yüzüne bir miktar uygulayarak test etmesi önerilmiştir. Dermokozmetik ürünlerin bilinçli kullanımı için adolesanların Ergen Sağlığı ve Dermatoloji Polikliniklerine yönlendirilmelerinin uygun olacağı kanaatine varılmıştır.

Kaynakça

Contact Urticaria Syndrome, Johansen et al., Contact Dermatitis, 2015; 73(1): 1–104.
(European Society of Contact Dermatitis : Guideline).



Kollejen yüz maskesi sonrası alerjik kontakt dermatit olan hastamız



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-26 Nadir Bir Hematüri Nedeni: Ataksi-Telenjektazili Hastada Mesane Telenjektazisi

Defne Altuğ¹, Ecem Kahveci², Dilan Demir², Muhammed Aydın², Esra Karabağ Yılmaz³, Seha Saygılı³, Ayşe Ağbaş³, Nur Canpolat³, Ali Ekber Hakalmaz⁴, Mehmet Eliçevik⁴, Esra Yücel², Ayça Kıkım²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş

Makroskopik hematüri çocukluk çağında sık karşılaşılan bir başvuru nedenidir ve etiolojisinde en sık üriner sistem enfeksiyonları, nefrolitiazis ve glomerüler hastalıklar yer alır. Travma, koagülopati, vasküler anomaliler ise daha nadir görülmektedir. Ataksi-telenjektazi otozomal çekinik kalıtılan, nörolojik bulgular, immün yetmezlik, artmış malignite riski ve yaygın kutanöz, oküler ve visseral telenjektazilerle seyreden multisistemik bir hastalıktır. Telenjektaziler en sık oküler ve kutanöz yerleşimlidir. İç organlarda da görülebilmekle beraber genitoüriner organlarda nadiren bildirilmiştir. Bu olguda, makroskopik hematüri ile başvuran ataksi-telenjektazili bir hasta anlatılmıştır.

Olgu

Ataksi-telenjektazi tanısıyla izlenen 6 yaşında kız hasta, ani başlayan bir gündür olan makroskopik hematüri nedeniyle başvurdu. Dizüri, ateş, karın ağrısı, idrar miktarında azalma eşlik etmemekteydi. Fizik bakıda suprapubik hassasiyet saptandı, kostovertebral açı hassasiyeti yoktu. Nörolojik muayenesinde ataksik yürüyüş ve dismetri mevcuttu. Makroskopik hematüri etiyojisine yönelik yapılan tetkiklerinde tam idrar tahlilinde bol morfik eritrosit görüldü, dansitesi 1014, pH'ı 7.5'U. Hemoglobin düzeyi 11.0 gr/dL, platelet sayısı 376.000/μL olarak normal sınırlardaydı ve izlemde düşüş saptanmadı. Böbrek fonksiyon testleri ve elektrolitleri normal sınırlardaydı, biyokimya parametrelerinde bozukluk yoktu. İntravenöz hidrasyon ile izlenen hastanın hematürisinin gerilemesi sebebiyle ayaktan izleme alındı. Hematüri etiyojisinin aydınlatılmasına yönelik yapılan sistoskopide mesane mukozasında yaygın damarlanma artışı ve telenjektazik damar yapıları izlendi. Kanama riski nedeniyle biyopsi alınmadı. Multidisipliner izlemine ayaktan devam edilmekte olup izlemde hematürisi tekrarlamadı.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

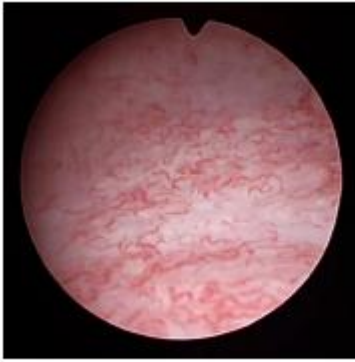
8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tartışma

Makroskopik hematüri ile başvuran çocuk hastalarda sık görülen sebeplerin dışlanması ardından özellikle sistemik bir hastalığın eşlik etmesi durumunda nadir nedenler de göz önünde bulundurulmalı, multidisipliner bir yaklaşım benimsenmelidir. Bu olguda, ataksi-telenjektazi hastalarında açıklanamayan hematürinin mesane telenjektazilerinden kaynaklanabileceği, erken dönemde sistoskopi yapılarak tanı konulabileceği vurgulanmaktadır.



Anahtar Kelimeler: Ataksi-Telanjektazi, hematüri, sistoskopi

Kaynaklar

Rothblum-OviaZ C, Wright J, Legon-Greif MA, McGrath-Morrow SA, Crawford TO, Lederman HM. Ataxia telangiectasia: a review. *Orphanet J Rare Dis.* 2016 Nov 25;11(1):159. doi: 10.1186/s13023-016-0543-7. PMID: 27884168; PMCID: PMC5123280.

Aygün FD, Nepesov S, Çokuğraş H, Camcıoğlu Y. Bladder Wall Telangiectasia in a PaUent with Ataxia-Telangiectasia and How to Manage? *Case Rep Pediatr* 2015; 2015: 615368.

Suzuki, K., Tsugawa, K., Oki, E. et al. Vesical varices and telangiectasias in a paUent with ataxia telangiectasia. *Pediatr Nephrol* 23, 1005–1008 (2008). hZps://doi.org/10.1007/s00467-007-0710-0



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-30 Yenidoğanda Hipoglisemi ile Saptanan Bir Yağ Asidi Oksidasyon Defekti Olgusu

Nurdan Yavuz¹, Ece Öge Enver², Yasemin Akın¹

¹ Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

² Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları

Giriş

Yağ asidi oksidasyon defektleri (YAOD), mitokondride yağ asitlerinin β -oksidasyonu sırasında görev alan enzim veya taşıyıcı proteinlerdeki bozukluklar sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif kalıtılan metabolik hastalıklardır. Özellikle yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde hipoglisemi, metabolik dekompanseasyon, kardiyak tutulum ve ani ölüm gibi ciddi klinik tablolarla prezente olabilirler (1).

Karnitin-asilkarnitin translokaz (CACT) eksikliği, uzun zincirli yağ asitlerinin mitokondri içine taşınmasını engelleyen karnitin döngüsü bozukluklarından biridir ve YAOD'ler arasında en ağır klinik seyirli formlardan biri olarak kabul edilmektedir (2). Hipoketotik hipoglisemi, hepatosteatoz ve multiorgan tutulum CACT eksikliğinin tipik bulgularıdır. Bu yazıda, yaşamın ilk gününde hipoglisemi ile başvuran ve CACT eksikliği tanısı alan bir yenidoğan olgu sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Otuz yaşında, bilinen kronik hastalığı olmayan anneden ve otuz beş yaşında, bilinen hastalığı olmayan, birinci derece akrabalık bulunan babadan doğan erkek bebek; 36+3/7 gebelik haftasında, 3280 gram ağırlığında, normal spontan vajinal doğum ile dünyaya geldi. Hastanın 21 aylık, sağlıklı bir ablası mevcuttu.

Yaşamının ilk gününde yapılan rutin izlemler sırasında hipoglisemi saptanması üzerine hasta yenidoğan servisine yatırıldı. Fizik muayenesinde patolojik bulgu izlenmedi. Laboratuvar incelemelerinde tekrarlayan hipoglisemi atakları saptanan hastanın ileri değerlendirilmesi planlandı. Abdominal ultrasonografide karaciğer boyutları normal olmakla birlikte, parankim ekojenitesinde grade 1–2 artış saptandı ve metabolik hastalığa sekonder hepatosteatoz lehine değerlendirildi.

Hipoglisemi etiyojisi açısından yapılan metabolik tarama kapsamında tandem kütle spektrometrisi (TMS) ile asilkarnitin profili incelendi. İncelemede C16:0 ve C18:1 düzeylerinde artış, C2 düzeyinde azalma saptandı. C16 + C18:1 / C2 oranının $>0,02$ bulunması, CACT eksikliği veya karnitin palmitoil transferaz tip 2 (CPT2) eksikliği ile

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



uyumlu olarak değerlendirildi. Hedef gen paneli ile yapılan genetik analizde SLC25A20 geninde patojenik varyant saptanarak CACT eksikliği tanısı doğrulandı.

Tedavi sürecinde uzun zincirli yağ asitleri diyetten çıkarıldı ve orta zincirli trigliserit (MCT) ağırlıklı beslenme programı başlandı. İzlemede hipoglisemi atağı tekrarlamayan hastanın büyüme ve gelişme persentilleri yaşına uygun seyretti. Kardiyak taramalarında patoloji saptanmadı ve hepatosteatoz bulgularında gerileme gözlemlendi.

Tartışma

CACT eksikliği, yenidoğan döneminde hızlı ve ağır metabolik dekompanseasyonlara yol açabilen, nadir ancak mortalitesi yüksek bir yağ asidi oksidasyon defektidir. Özellikle açlık, enfeksiyon veya yetersiz beslenme gibi katabolik durumlarda klinik tablo ağırlaşabilmektedir (2).

Tanıda tandem kütle spektrometrisi ile elde edilen asilkarnitin profili büyük önem taşımaktadır. Uzun zincirli asilkarnitinlerin artışı ve C2 düzeyinin düşüklüğü, CACT eksikliği için karakteristik biyokimyasal bulgular arasında yer almaktadır (3). Sunulan olguda da bu tipik profilin saptanması, erken dönemde tanıya yönlendirmiştir.

Literatürde bildirilen CACT eksikliği olgularında klinik bulguların çoğunlukla yaşamın ilk günlerinde ortaya çıktığı, hipoketotik hipoglisemi ve hepatik tutulumun sık görüldüğü bildirilmektedir. Sunulan olgu da literatürle uyumlu şekilde erken dönemde hipoglisemi ile başvurmuş ve abdominal ultrasonografide hepatosteatoz bulguları saptanmıştır. Ancak erken tanı konulması ve hızlı bir şekilde uygun beslenme tedavisinin başlanması sayesinde hastada ciddi metabolik dekompanseasyon gelişmemiştir. Bu durum, yenidoğan döneminde hipoglisemi ile başvuran olgularda metabolik hastalıkların erken düşünülmesinin ve tarama testlerinin zamanında yapılmasının klinik seyir üzerindeki belirleyici rolünü bir kez daha ortaya koymaktadır.

Sonuç

Yenidoğan döneminde saptanan hipoglisemi olgularında, özellikle hepatik tutulumun eşlik ettiği durumlarda, yağ asidi oksidasyon defektleri ayırıcı tanıda mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır. Karnitin-asilkarnitin translokaz (CACT) eksikliği nadir görülmesine rağmen, erken dönemde tanı konulmadığında ağır metabolik dekompanseasyon ve yüksek mortalite riski ile seyredilebilen bir hastalıktır. Tandem kütle spektrometrisi ile elde edilen tipik asilkarnitin profili, erken tanı açısından yol göstericidir. Erken tanı konulan olgularda zamanında başlanan uzun zincirli yağ asitlerinden kısıtlı, orta zincirli trigliserit temelli



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



beslenme tedavisi ile klinik stabilizasyon sağlanabilmekte ve prognoz belirgin şekilde iyileştirilebilmektedir. Bu olgu, yenidoğan hipoglisemilerinde metabolik hastalıkların erken tanınmasının ve uygun tedavi yaklaşımlarının hayati önemini vurgulamaktadır.

Kaynaklar

1. Houten SM, Wanders RJA. A general introduction to the biochemistry of mitochondrial fatty acid β -oxidation. *J Inherit Metab Dis*. 2010;33:469–477.
2. Knottnerus SJG, Bleeker JC, Wüst RC, et al. Disorders of mitochondrial long-chain fatty acid oxidation and the carnitine shuttle. *Rev Endocr Metab Disord*. 2018;19:93–106.
3. Guerra IMS, Ferreira HB, Melo T, et al. Mitochondrial fatty acid β -oxidation disorders: From disease to lipidomic studies. *Int J Mol Sci*. 2022;23(22):13933.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-32 Adölesan Olguda Ev Yapımı Alkol Kullanımı Sonrası Etanol İntoksikasyonu ve Gizli Metanol Maruziyeti Şüphesi: Olgu Sunumu

Samet Demir¹, Süleyman Emre Temiz¹, Çağatay Nuhoglu¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Haydarpaşa Numune SUAM Çocuk Kliniği

Giriş

Adolesan dönemde riskli davranışlar kapsamında uygunsuz alkol kullanımının görülme sıklığı giderek artmaktadır. Kaynağı belirsiz içeceklerin tüketilmesi, sadece etanol intoksikasyonuna değil, metanol maruziyeti nedeniyle hayatı tehdit eden komplikasyonlara da yol açabilmektedir. Metanol toksisitesi çoğu zaman gecikmiş belirtiler gösterir ve eş zamanlı etanol alımı toksisiteyi maskeler (1). Bu nedenle klinisyen için tanısal ve yönetimsel zorluk söz konusu olur. Bu poster, bilinci kapalı bir adolesanda etanol intoksikasyonu ön tanısı ile başvurup, sonradan olası metanol içeren ev yapımı alkol kullanımının ortaya çıktığı bir olgunun klinik yaklaşımını sunmaktadır.

Olgu Sunumu

Hasta: 17 yaş, erkek adolesan. Acil servise bilinci bulanık halde getirildi. Arkadaşları ile birlikte ev tipi, “merdiven altı” üretim bir karışımdan kaynağı bilinmeyen alkol tükettikleri anlaşıldı. İlk öyküde yalnızca eşlik eden etanol alımı ifade edilmişti.

Fizik muayenede bilinç somnolans halinde, uykuya meyilli, uyararla kısa süreli açılrsa da hızla kapanma söz konusuydu. Solunum: Stabil, solunum sıkıntısı yok. Hemodinami: Stabil vital bulgular; pupiller izokorik, reaktif. Fundoskopide patoloji ayırt edilmedi (erken dönemde normal olabilir).

Laboratuvar: Etanol düzeyi toksik aralıktadır. Metanol düzeyi bakılamadı (laboratuvar imkânı yoktu). Kan gazı normal, metabolik asidoz yok. Aniyon açığı normal. Serum elektrolitleri ve böbrek fonksiyonları normaldi.

Klinik değerlendirme: Etanol toksisitesine bağlı merkezi sinir sistemi depresyonu düşünüldü. Ancak arkadaş ifadeleri sonrası metanol maruziyeti olasılığı güçlendi. Eş zamanlı etanol alımının metanolün toksik metabolitlere dönüşümünü inhibe ederek metanol toksisitesini geciktirebileceği dikkate alındı. Bu nedenle yalnızca klinik bulgu olmaması metanol zehirlenmesinin dışlanamamasına neden oldu.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Olgu yoğun bakım ünitesine sevk edildi. Yakın nörolojik ve metabolik izlem yapıldı. Sekiz saatlik izlemde bilinç durumu tamamen düzeldi. Asidoz, görme bozukluğu veya geç gelişen toksisite bulguları saptanmadı. Hasta şifa ile taburcu edildi.

Tartışma

Ev yapımı içkilerde metanol kontaminasyonu önemli bir halk sağlığı problemidir. Eş zamanlı etanol alımı, alkol dehidrogenazı kompetitif inhibe ederek metanolün toksik metaboliti olan formik asit oluşumunu geciktirir. Bu durum, ağır metanol maruziyetini erken dönemde maskeleyebilir, klinisyenin yanlış güven duygusuna kapılmasına neden olabilir.

Metanol düzeyi ölçülemeyen merkezlerde şüphe halinde proaktif yaklaşım, özellikle çocuk ve adolesan hastalarda kritik öneme sahiptir. Hastamızda klinik stabil seyre rağmen, öyküdeki riskli içecek tüketimi nedeniyle yakın yoğun bakım izlemi doğru bir yönetim yaklaşımı olmuştur. Olgunun normal kan gazı ve nörolojik düzelme ile seyretmesi, anlamlı bir metanol maruziyeti olmadığını düşündürmekle birlikte, klinik şüphe üzerine agresif izlem kararının önemini göstermektedir.

Sonuç

Adolesanlarda kaynağı belirsiz alkol tüketimi önemli morbidite ve mortalite riski taşır. Etanol ile metanol birlikte tüketildiğinde toksisite maskelenebilir; normal kan gazı sonuçları veya başlangıçta stabil tablo, metanol maruziyetini dışlamaz. Şüpheli olgularda, özellikle ölçüm imkânı olmayan merkezlerde erken yoğun bakım desteği uygun ve hayat kurtarıcı olabilir. Bu olgu, çocuklarda alkol intoksikasyonu yönetiminde öykünün ayrıntılı sorgulanmasının, gecikmiş metanol toksisitesine karşı temkinli izlemin ve multidisipliner yaklaşımın önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Metanol intoksikasyonu, etanol zehirlenmesi, adolesan.

Kaynaklar

1. Nelson LS, Howland MA, Lewin NA, Smith SW, Goldfrank LR, Hoffman RS, editors. Goldfrank's Toxicologic Emergencies. 11th ed. New York: McGraw-Hill Education; 2019.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-35 0–10 Yaş Arası Çocuğu Olan Ebeveynlerin Rutin Dışı Aşılar Hakkındaki Bilgi Düzeyleri ve Uygulama Sıklıkları

Selsebil Altınbaşak¹, Mehmet Yıldız²

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bölümü

Giriş

Çocukluk çağı aşıları, aşı ile önlenabilir hastalıklara bağlı mortalite ve morbiditenin azaltılmasında en etkili halk sağlığı uygulamalarından biridir [1,2]. Türkiye’de Ulusal Aşılama Takvimi kapsamında uygulanan aşılar toplam 13 antijene karşı koruma sağlamaktadır. Bu aşılar; hepatit A ve B, tüberküloz, boğmaca, difteri, tetanos, poliomiyelit, Haemophilus influenzae tip B, konjuge pnömokok, kızamık, kızamıkçık, kabakulak ve suçiçeğini içermektedir [3]. Bu aşılar birinci basamak sağlık kuruluşlarında ücretsiz olarak uygulanmaktadır [4].

Ulusal aşı takvimi dışında yapılması önerilen ve rutin dışı aşılar olarak adlandırılan dört aşı bulunmaktadır. Bunlar; meningokok, rotavirüs, influenza ve HPV aşılarıdır.

Bu çalışma, ulusal aşı takviminde yer almayan aşılar konusunda ebeveynlerin bilgi ve tutumlarını değerlendirmek ve bu aşıların uygulanma sıklığını belirlemek amacıyla planlanmıştır.

Metot

Bu kesitsel çalışma, Şubat–Mayıs 2024 tarihleri arasında İstanbul Üniversitesi–Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı’na başvuran ebeveynler ile anket yöntemi kullanılarak yürütülmüştür. Anket uygulaması öncesinde katılımcılara çalışma hakkında ayrıntılı bilgi verilmiştir. Çalışmaya gönüllü olarak katılmayı kabul eden toplam 304 ebeveyn anketi yanıtlamıştır.

Çalışmaya; anketi yanıtlayabilecek erişime sahip olan, 0–10 yaş aralığında en az bir çocuğu bulunan ve gönüllü olarak katılmayı kabul eden anne ve babalar dahil edilmiştir.

Dışlama kriterleri; belirtilen yaş aralığında çocuğu bulunmayan ebeveynler, aşılanma durumunu etkileyebilecek hastalığı bulunanlar, aşılanmayı etkileyebilecek ilaç kullanımı olanlar ve anketi yanıtlamayı kabul etmeyen ebeveynler olarak belirlenmiştir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Veriler, ilgili literatür taranarak hazırlanan 24 soruluk bir anket formu aracılığıyla toplanmıştır. Katılımcılardan bilgilendirilmiş onam alındıktan sonra anket formu ebeveynler tarafından doldurulmuştur.

Anket formu; ebeveynlerin yaşı, eğitim durumu, çalışma durumu, aile geliri ve çocuk sayısı gibi sosyodemografik özelliklerin yanı sıra çocuğun yaşı, cinsiyeti, kronik hastalık varlığı, ilaç kullanımı ve alerji öyküsüne ilişkin soruları içermektedir. Ayrıca ebeveynlerin aşılar konusundaki bilgi düzeylerini, tutumlarını ve aşı uygulama sıklıklarını değerlendirmeye yönelik sorular da yer almaktadır. Çalışma popülasyonunun demografik verileri tablo 1’de yer almaktadır.

Bulgular

Çalışmaya toplam 304 ebeveyn dâhil edilmiştir. Katılımcıların %89,8’i anne (n=273), %10,2’si baba (n=31) idi. En sık görülen yaş grubu 30–39 yaş (%55,3) olarak belirlendi. Annelerin %48’i, babaların %55,6’sı yükseköğretim mezunuydu. Annelerin %37,8’i, babaların %96,7’si çalışmaktaydı. Ailelerin %82,9’unun gelir düzeyi asgari ücretin üzerindeydi.

Çocukların %78,6’sının Ulusal Aşılama Takvimi’ne göre tam aşı olduğu saptandı.

Ulusal takvimin dışındaki aşılar konusundaki bilgi düzeyi değerlendirildiğinde; katılımcıların %20,7’sinin bu aşıları tam olarak bildiği, %70,1’inin kısmen bildiği ve %9,2’sinin bilmediği belirlendi.

Katılımcıların %38,8’i ulusal takvimin dışındaki aşıları yaptırmayı düşündüğünü ifade etti. En sık tercih edilen aşılar sırasıyla rotavirüs (%31,6), meningokok (%21,4), influenza (%17,1) ve HPV aşısı olup, dağılım Grafik 1’de sunulmuştur.

Ulusal takvimin dışındaki aşıları yaptırmayı düşünmeyen ebeveynlerin yalnızca %26,9’u, aşıların ücretsiz olması durumunda yaptırmayı kabul edeceğini bildirdi.

Rutin dışı aşı yaptırmayı düşünen (n=118) ve düşünmeyen (n=186) gruplar karşılaştırıldığında; annenin eğitim düzeyi, annenin çalışma durumu, çocuk sayısı ve çocuğun rutin aşılarının tam olması değişkenlerinin istatistiksel olarak anlamlı olduğu saptandı (p<0,05).

Yaş, baba eğitim düzeyi, baba çalışma durumu ve aile geliri ile aşı tercihi arasında anlamlı bir fark bulunmadı (p>0,05).

Katılımcıların demografik verilerinin aşı yaptırma tercihlerine göre karşılaştırılması Tablo 2’de yer almaktadır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Çalışmada, ebeveynlerin büyük çoğunluğunun ulusal aşı takviminde yer alan aşıları tamamladığı, ancak rutin dışı aşılarla yönelik farkındalık ve uygulama isteğinin daha düşük olduğu görülmüştür.

Rutin dışı aşı yaptırmayı düşünen ebeveynlerde anne eğitim düzeyi ve çalışma oranı daha yüksek bulunmuş; çocuk sayısı azaldıkça aşı yaptıрма eğiliminin arttığı saptanmıştır.

Aşıların ücretsiz sunulması durumunda dahi önemli bir kısmın bu aşıları yaptırmayı düşünmediği belirlenmiştir.

Aşı kararsızlığının başlıca nedenleri bilgi eksikliği ve ebeveynlerin aşıları gerekli görmemesi olarak tespit edilmiştir.

Kaynaklar

1. Talbird SE, Carrico J, La EM, et al. Impact of Routine Childhood Immunization in Reducing Vaccine-Preventable Diseases in the United States. *Pediatrics* 2022;150(3). doi:10.1542/peds.2021-056013.
2. Turkish National Immunization Schedule.
3. Celep G. New targets for Turkish childhood national immunization schedule. *Journal of Surgery and Medicine* 2020;4(6):432-37. doi:10.28982/josam.746878.
4. Catakli T, Duyan-Camurdan A, Aksakal-Baran FN, Guven AE, Beyazova U. Attitudes of physicians concerning vaccines not included in the national immunization schedule. *Turk J Pediatr* 2018;60(3):290-97. doi:10.24953/turkped.2018.03.009.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 1: Çalışma popülasyonunun demografik verileri

	<i>n=304</i>
Anket formunu yanıtlayan [n (%)]	
• Anne	273 (89.8)
• Baba	31 (10.2)
Anket formunu yanıtlayan kişinin yaşı [n (%)]	
• <20 yaş	3 (1)
• 20-29 yaş	58 (19.1)
• 30-39 yaş	168 (55.3)
• >40 yaş	75 (24.7)
Anne Eğitim Düzeyi [n (%)]	
• İlk Öğrenim ve Öncesi	47 (15.5)
• Orta Öğrenim	111 (36.5)
• Yüksek Öğrenim	146 (48)
Anne Çalışma Durumu	
• Çalışıyor	115 (37.8)
• Çalışmıyor	189 (62.2)
Baba Eğitim Düzeyi [n (%)]	
• İlk Öğrenim ve Öncesi	39 (12.8)
• Orta Öğrenim	96 (31.6)
• Yüksek Öğrenim	169 (55.6)
Baba Çalışma Durumu [n (%)]	
• Çalışıyor	294 (96.7)
• Çalışmıyor	10 (3.3)
Aylık Aile Gelir Düzeyi[n (%)]	
• Asgari Ücretin altında	11 (3.6)
• Asgari Ücret	41 (13.5)
• Asgari Ücretin Üzerinde	252 (82.9)
Ailedeki Çocuk Sayısı [n (%)]	
• 1 Çocuk	94 (30.9)
• 2 Çocuk	109 (35.9)
• 3 Çocuk	70 (23)
• >4 Çocuk	31 (10.2)
Çocuğun Cinsiyeti [n (%)]	
• Kadın	161 (53)
• Erkek	143 (47)
Ulusal aşı takvimindeki tüm aşılardan uygulandı mı? [n (%)]	
• Evet	239 (78.6)
• Kısmen	19 (6.3)
• Hayır /Hiç	46 (15.1)
Aşı takviminde yer almayan rutin dışı aşılardan bilgi sahibi misiniz ? [n (%)]	
• Evet hepsini	63 (20.7)
• Bazılarını	213 (70.1)
• Hiç	28 (9.2)
Bu aşılarından en az birini uygulamayı düşünüyor musunuz ? [n (%)]	
• Evet	118 (38.8)
• Hayır	186 (61.2)
Bu aşılarından hangisini/hangilerini uygulamayı düşünüyorsunuz ? [n (%)]	
• Rotavirus aşısı	96 (31.6)
• Meningokok aşısı	65 (21.4)
• İnfluenza aşısı	52 (17.1)
• Human papilloma virus aşısı	

†Bu soru sadece aşı takviminde yer almayan rutin dışı aşılardan bilgisi olmayan katılımcılara sorulmuştur



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 2: Aşı yaptırma tercihlerine göre katılımcıların demografik verilerinin karşılaştırılması

	Grup 1	Grup 2	P değeri
Anket formunu yanıtlayan kişinin yaşı			
• <20 yaş	1 (%0,8)	2 (%1,1)	0.57
• 20-29 yaş	21 (%17,8)	37 (%19,9)	
Anne Eğitim Düzeyi			
• İlk Öğrenim ve Öncesi	12 (%10,2)	35 (%18,8)	0.02
Anne Çalışma Durumu			
• Çalışıyor	58 (%49,2)	57 (%30,6)	<0.01
Baba Eğitim Düzeyi			
• İlk Öğrenim ve Öncesi	13 (%11)	26 (%14)	0.43
Baba Çalışma Durumu			
• Çalışıyor	114	180 (%96,8)	0.93
Aylık Aile Gelir Düzeyi			
• Asgari Ücretin Altında	4 (%3,4)	7 (%3,8)	0.93
Ailedeki Çocuk Sayısı			
• 1 Çocuk	47 (%39,8)	47 (%25,3)	0.04
• 2 Çocuk	37 (%31,4)	72 (%38,7)	
Çocuğun Cinsiyeti			
• Kadın	61 (%51,7)	100 (%53,8)	0.72
Ulusal aşı takvimindeki tüm aşular uygulandı mı?			
• Evet	112 (%94,9)	127 (%68,3) 18 (%9,7)	<0.01

Grup 1- Çocuklarına aşı takviminde yer almayan rutin dışı aşularını yaptırmayı düşünen katılımcılar,

Grup 2- Çocuklarına aşı takviminde yer almayan rutin dışı aşularını yaptırmayı düşünmeyen katılımcılar



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Grafik 1:





V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-40 Uzun Qt Sendromlu Pediatrik Hastada Nadir Bir Vaka: Trpm4 Geninde Bir Varyanta Yaklaşım

Esra Altıntaş¹, Emre Ceyhun², Maide Kargılı¹, Nazlı Aydın¹, Zeynep Özüm Tosyalıoğlu Yeşil¹, Osman Gören¹, Serra Karaca², Ayça Dilruba Aslanger³, Ayşe Evrim Bayrak, Kazım Öztarhan²

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

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

³İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İstanbul

Uzun QT Sendromu (UQTS), senkop, ventriküler taşikardi ve ani kardiyak ölüme yol açabilen, elektrokardiyogramda (EKG) uzamış QT aralığı ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. UQTS, kalp iyon kanalı proteinlerini kodlayan genlerdeki mutasyonlarla ilişkilidir. Hastalıkla ilişkili temel genetik nedenler KCNQ1(UQTS-1) ve KCNH2(UQTS-2) genlerindeki mutasyonlardır. TRPM4 geni, Geçici Reseptör Potansiyeli Melastatin Alt Üyesi 4'ü kodlar. Bu genin varyantlarıyla ilişkili nadir UQTS vakaları bildirilmiştir. Bu çalışmada, UQTS ile takip edilen bir hastada saptanan TRPM4 genindeki c.3449G>T varyantının klinik ve genetik özelliklerini vurgulayacağız.

Olgumuz Henoch-Schönlein Purpura (HSP) tanısı ile Çocuk Romatoloji kliniğinde takipli olan 8 yaşındaki indeks olgu, göğüs ağrısı şikayetiyle başvurduğu dış merkezde çekilen elektrokardiyografisinde (EKG) uzun QT saptanması üzerine ileri tetkik amacıyla Çocuk Kardiyoloji polikliniğine sevk edilmiştir. Anamnezinde çarpıntı ve göğüs ağrısı şikayetleri ile aile öyküsünde annenin babasında erken yaşta ani kalp durması bulunan hastanın tarafımızca yapılan değerlendirmesinde; EKG'de QTc süresi 460 ms olarak ölçülmüş, ekokardiyografik incelemesinde ise kalp fonksiyonlarının normal olduğu ve yapısal bir patoloji bulunmadığı görülmüştür. Klinik tabloyu aydınlatmak amacıyla hastadan ritim holter ve genetik tetkikler istenmiştir. İndeks olguda yapılan Klinik Ekzom Dizileme (KED) analizi sonucunda; TRPM4 geninin 22. ekzonunda daha önce literatürde bildirilmemiş, protein seviyesinde Glisin'in Valin'e dönüşmesine (p.Arg1150Leu) neden olan nadir bir heterozigot klinik önemi bilinmeyen (VUS) varyant (c.3449G>T) saptanmıştır. Bu varyant, TRPM4 geninin ekzon-22 bölgesine özgü PCR ve Sanger Dizi Analizi ile indekste doğrulanmıştır. Aile segregasyon analizinde, sağlıklı olan annede heterozigot olarak bulunduğu, babada ise bulunmadığı tespit edilmiştir. Literatürde, TRPM4 genindeki heterozigot patojenik varyantların kardiyak iletim anomalileri, QT uzaması gibi bulguları olan otozomal dominant kalıtım paternli Progresif familial kalp bloğu tip IB hastalığı ile ilişkilendirilmiştir. Bu bulgular ışığında indeks olgu ve annesi, polikliniğimizde takibe alınmıştır.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



TRPM4 geni (Transient Receptor Potential Melastatin 4) kalsiyumla aktive olan ve kalsiyum geçirgenliği olmayan seçici olmayan bir katyon kanalını kodlar. Bu kanallar, kalpte Purkinje liflerinde ve miyositlerde dinlenim membran potansiyelinin ve aksiyon potansiyeli süresinin düzenlenmesinde kritik rol oynar [1]. Literatürde **TRPM4** mutasyonları; progresif ailesel kalp bloğu tip 1B, Brugada sendromu ve izole iletim bozuklukları ile güçlü bir şekilde ilişkilendirilmiştir [2]. Son yıllarda yapılan çalışmalar, bu gendeki varyantların nadir de olsa **Uzun QT Sendromu (UQTS)** fenotipi ile de karşımıza çıkabileceğini göstermektedir [3]. Olgumuzda saptanan **c.3449G>T (p.Arg1150Leu)** varyantı literatürde daha önce tanımlanmamış olup, Klinik Ekzom Dizileme (KED) ile ilk kez bu hastada gösterilmiştir. Hastanın çarpıntı şikayetinin olması ve EKG'sinde **QTc: 460 ms** gibi belirgin bir uzama saptanması, varyantın klinik olarak anlamlı olabileceğini desteklemektedir. Ancak aile segregasyon analizinde varyantın sağlıklı annede de bulunması, **TRPM4** mutasyonlarının karakteristiği olan **düşük penetrans ve değişken ekspresyon** (aynı genin farklı kişilerde farklı şiddette görülmesi) özelliğiyle açıklanabilir [4]. Anne tarafındaki dedenin erken yaşta ani kardiyak ölüm öyküsü ailede genetik bir yatkınlığın varlığına dair güçlü bir kanıttır. Klasik UQTS panellerinde (KCNQ1, KCNH2, SCN5A) mutasyon saptanmayan vakalarda, **TRPM4** gibi nadir iyon kanalı genlerinin incelenmesi, tanıda "kayıp halkayı" tamamlayabilir [5].

Sonuç olarak bu vaka, Uzun QT Sendromuna neden olan genetik nedenlerden biri olarak TRPM4 gen varyantlarının rolüne dikkat çekmektedir. Aile segregasyon çalışmasındaki düşük penetrans bulgusu, bu varyantın değerlendirilmesinde dikkatli olunması gerektiğini ve klinik kararların yalnızca genetik sonuca değil, aynı zamanda hastanın klinik fenotipine de dayanması gerektiğini vurgulamaktadır. Bu nadir vaka, UQTS etiyolojisinin anlaşılması ve özellikle genetik UQTS panelinde negatif sonuçları olan hastalarda kapsamlı genetik araştırmanın önemi açısından değerli bir katkıdır.

Kaynaklar

1. Hu Y, Inoue R. International Journal of Molecular Sciences. 2023;24(14):11798.
2. Pironet A, Vandewiele F, Vennekens R. The Journal of Physiology. 2024;602(8):1605–1621.
3. Schwartz PJ, Ackerman MJ, George AL, Wilde AAM. Circulation: Arrhythmia and Electrophysiology. 2012;5(4):868–877.
4. Hämmerli A-F, Abriel H. Frontiers in Physiology. 2025;16:1681438
5. Nilius B, Owsianik G. Genome Biology. 2011;12(3):218.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-42 Noonan Sendromunda Cerrahi Gerektiren Geç Başlangıçlı Ciddi LVOT Darlığı: VSD Onarımı Sonrası Progresif Asimetrik Septal Hipertrofi

Emre Tural¹, Nida Kalay Şentürk², Ali Karakaş², Cihad Çelik², Reyhan Dedeoğlu², Ayşe Güler Eroğlu², Oktay Korun³, İlker Kemal Yücel²

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahi Tıp Bilimleri Bölümü, Kalp ve Damar Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş ve Amaç

Noonan Sendromu (NS), RAS-MAPK sinyal yolağındaki germline mutasyonların neden olduğu, otozomal dominant geçişli multisistemik bir hastalıktır (RASopati). NS'li bireylerin yaklaşık %80'inde konjenital kalp hastalığı görülür [1].

En sık görülen kardiyak tutulum pulmoner kapak stenozu olmakla birlikte, Hipertrofik Kardiyomiyopati (HKM) olguların yaklaşık %20-30'unda mevcuttur ve önemli bir morbidite/mortalite nedenidir [2]. NS zeminindeki HKM, genellikle erken bebeklikte ortaya çıksa da çocukluk çağı boyunca ilerleyici bir seyir gösterebilir.

Bu olgu sunumunda, bebeklik döneminde Ventriküler Septal Defekt (VSD) nedeniyle opere edilen, genetik tanısı geç konulan ve 10 yaşında semptomatik ciddi sol ventrikül çıkış yolu (LVOT) darlığı gelişmesi üzerine re-operasyon (septal miyektomi) uygulanan bir Noonan Sendromu hastası sunulmaktadır. Amacımız, NS hastalarında bir kardiyak lezyon onarılsa dahi, HKM açısından yaşam boyu takibin önemini vurgulamaktır.

Olgu Sunumu

10 yıl 10 aylık erkek hasta;

Özgeçmiş/Soygeçmiş:

- Akraba evliliği (1. derece kuzen) olan G5P2A3 anneden term doğum.
- Genetik Tanı: 1 yıl önce yapılan tetkik ile Noonan Sendromu doğrulandı.
- Kardiyak Öykü: 4.5 aylıkken VSD nedeniyle opere edildi. 6 yıldır beta-blokör (dideral) tedavisi altında.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



- Ek hastalıklar: Motor gelişim geriliği (yürüme 2.5 yaş), inmemiş testis operasyonu (5 yaş), hepatosteatoz ve splenomegali (USG bulgusu).
- Başvuru Şikayeti: Son 1 yıldır beta-blokör tedavisine rağmen artan "çabuk yorulma". Senkop veya siyanoz öyküsü yok.
- Fizik Muayene: KVS'de tüm odaklarda 3/6 şiddetinde pansistolik üfürüm.
- Pre-Operatif Değerlendirme (16.10.2025 EKO): Hasta semptomatik olması ve medikal tedaviye yanıtızsızlık nedeniyle değerlendirildi.
- Bulgular: Opere VSD, belirgin Asimetrik Sol Ventrikül Hipertrofisi (IVSd: 16.8 mm), Mitral kapak anterior leafletin sistolik hareketi (SAM) ve buna bağlı ciddi LVOT darlığı.
- Hemodinamik Veri: CW Doppler ile LVOT Peak Gradient: 77 mmHg, Mean Gradient: 36 mmHg. Hafif mitral yetersizliği.

Cerrahi Müdahale (18.11.2025)

Hastaya Kardiyovasküler Cerrahi tarafından genel anestezi altında re-sternotomi uygulandı. KPB altında aortotomi yapılarak subaortik bölgede darlık yaratan hipertrofik kas dokusu rezeke edildi (**Septal Miyektomi**). İşlem sonrası direkt basınç ölçümünde hemodinamik anlamlı gradient saptanmadı.

Tablo. Post-operatif 20. günde (08.12.2025) yapılan kontrol ekokardiyografide cerrahinin etkinliği ve yeni gelişen bulgular değerlendirildi.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Parametre	Pre-Op EKO (Ekim 2025)	Post-Op EKO (Aralık 2025)	Değişim / Yorum
İşlem Öncesi/Sonrası	Medikal Tedavi Altında	Septal Miyektomi Sonrası	
IVS (Septum) Kalınlığı	16.8 mm	14 mm	Septal incelme sağlandı
LVOT Peak Gradient	77 mmHg (Ciddi)	38 mmHg (Hafif-Orta)	Anlamli düşüş
LVOT Mean Gradient	36 mmHg	20 mmHg	Anlamli düşüş
Mitral Kapak / SAM	Hafif MY / SAM Mevcut	Hafif MY / SAM Mevcut	SAM devam ediyor ancak obstrüksiyon azaldı
Perikardiyal Efüzyon	Yok	12 mm	Yeni gelişen post-op komplikasyon (Takipte)

Tartışma ve Sonuç

Noonan Sendromlu bu olgu, hastalığın kardiyak tutulumunun dinamik ve ilerleyici yapısını göstermektedir. Hastanın bebeklik döneminde VSD onarımı geçirmiş olması, ilerleyen yaşlarda HKM gelişimi riskini ortadan kaldırmamıştır.

Progresif seyri açısından NS zeminindeki HKM'nin, özellikle büyüme çağında (bu olguda 10 yaş civarı semptomatik hale gelmesi) progresyon gösterebileceği akılda tutulmalıdır [3]. Genetik tanının geç konulması, HKM'ye yönelik spesifik takibin gecikmesine neden olmuş olabilir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Cerrahi başarı konusunda medikal tedaviye (beta-blokör) dirençli, ciddi LVOT darlığı olan semptomatik hastalarda septal miyektomi etkili bir tedavi seçeneğidir [4]. Olgumuzda operasyon ile LVOT gradienti 77 mmHg'den 38 mmHg'ye düşürülmüş, septum kalınlığı azaltılmıştır.

Post-Op takibinde miyektomi başarılı olsa da hastada SAM devam etmektedir ve post-operatif dönemde 12 mm perikardiyal efüzyon gelişmiştir. Bu durum, post-perikardiyotomi sendromu açısından yakın takip ve uygun medikal yönetimi gerektirir.

Noonan Sendromu tanımlı hastalar, erken dönemde farklı bir kardiyak defekt (örn. VSD, PS) nedeniyle opere edilmiş olsalar dahi, hipertrofik kardiyomyopati gelişimi açısından ergenlik ve yetişkinlik dönemine kadar düzenli ekokardiyografik takip altında tutulmalıdır.

Kaynaklar

1. Tartaglia, M., & Gelb, B. D. (2005). Noonan syndrome and related disorders: genetics and pathogenesis. *Annual review of genomics and human genetics*, 6, 45–68. <https://doi.org/10.1146/annurev.genom.6.080604.162305>
2. Marino, B., Digilio, M. C., Toscano, A., Giannotti, A., & Dallapiccola, B. (1999). Congenital heart diseases in children with Noonan syndrome: An expanded cardiac spectrum with high prevalence of atrioventricular canal. *The Journal of pediatrics*, 135(6), 703–706. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(99\)70088-0](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(99)70088-0)
3. Colquitt, J. L., & Noonan, J. A. (2014). Cardiac findings in Noonan syndrome on long-term follow-up. *Congenital heart disease*, 9(2), 144–150. <https://doi.org/10.1111/chd.12102>
4. Said, S. M., & Schaff, H. V. (2013). Surgical treatment of hypertrophic cardiomyopathy. *Seminars in thoracic and cardiovascular surgery*, 25(4), 300–309. <https://doi.org/10.1053/j.semtcvs.2014.01.001>

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



HEMOPTİZİNİZİN GÖRÜNMEYEN SEBEBİ

**Başak Topal PERÇİKLİ(1) *Öykü BARUTÇU GÜNGÖR*, Özlem ERDEDE *,
İstanbul Zeynep Kamil Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D.**

AMAÇ

MUNCHAUSEN SENDROMU (YAPAY BOZUKLUK), ÖZELLİKLE ERGENLİK DÖNEMİNDE ORGANİK NEDENLERLE AÇIKLANAMAYAN, DRAMATİK VE TEKRARLAYAN SEMPTOMLARLA PREZENTE OLABİLEN NADİR ANCAK KLİNİK AÇIDAN ÖNEMLİ BİR DURUMDUR. BU ÇALIŞMADA, HEMOPTİZİ BENZERİ KANLI KUSMA YAKINMALARIYLA BAŞVURAN VE KAPSAMLI TETKİKLERE RAĞMEN ORGANİK PATOLOJİ SAPTANMAYAN 13 YAŞINDAKİ BİR OLCUDA TANIYA ULAŞMA SÜRECİNİN SUNULMASI AMAÇLANMIŞTIR.

YÖNTEM

KANLI KUSMA VE NÖBET BENZERİ TABLO NEDENİYLE İZLENEN 13 YAŞ 3 AYLIK KIZ HASTANIN KLİNİK SEYRİ RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLDİ. FİZİK MUAYENE BULGULARI, LABORATUVAR TESTLERİ (TAM KAN SAYIMI, BİYOKİMYA, KOAGÜLASYON), GÖRÜNTÜLEME YÖNTEMLERİ (BATIN ULTRASONOGRAFİSİ, KRANİYAL MR, BİLGİSAYARLI TOMOGRAFİ), ENDOSKOPI, BRONKOSKOPI VE TORAKAL ANJİYOGRAFİ SONUÇLARI İNCELENDİ. PSİKİYATRİK DEĞERLENDİRME VE HEMŞİRE GÖZLEMLERİ TANISAL SÜRECE DÂHİL EDİLDİ.

SONUÇ

BU OLGU, YAPAY BOZUKLUKLARIN ERGENLİK DÖNEMİNDE KARMAŞIK DAVRANIŞ ÖRÜNTÜLERİ İLE SEYREDEBİLDİĞİNİ GÖSTERMEKTEDİR. ÇOKLU NORMAL TETKİK SONUCUNA RAĞMEN SEMPTOMLARIN SÜRMEŞİ VE TUTARSIZ KLİNİK BULGULAR, PSİKOJENİK KÖKENLİ BİR DURUMU DÜŞÜNDÜRÜMÜŞTÜR. BU NEDENLE ERKEN MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM KRİTİK ÖNEM TAŞIR. ORGANİK AÇIKLAMA BULUNAMADIĞINDA MUNCHAUSEN SENDROMU AKILDA TUTULMALIDIR. ERKEN TANI, GEREKSİZ TETKİK VE GİRİŞİMLERİN ÖNLENMESİ AÇISINDAN KRİTİK OLUP MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM VE PSİKİYATRİK DEĞERLENDİRME TEDAVİ SÜRECİNİN TEMELİNİ OLUŞTURMAKTADIR.

OLGU

KAYGI BOZUKLUĞU TANISI OLAN 13 YAŞ 3 AYLIK KIZ HASTA BULANTI, KUSMA VE BAŞ DÖNMESİ ŞİKAYETLERİYLE BAŞVURMUŞ, AKUT GASTROENTERİT ÖN TANISIYLA YATIRILMIŞTIR. FİZİK MUAYENE VE İLK TETKİKLERİ NORMAL BULUNMUŞTUR. İZLEM SIRASINDA TAZE KAN İÇEREN KUSMALAR GELİŞMİŞ; ANCAK MİDE LAVAJINDA AKTİF KANAMA SAPTANMAMIŞTIR. HEMOGRAM VE KOAGÜLASYON TESTLERİ NORMAL OLUP HEMATOKRİT DÜŞÜŞÜ İZLENMEMİŞTİR. ENDOSKOPİDE HAFİF GASTRİT DIŞINDA PATOLOJİ GÖRÜLMEMİŞTİR. KBB, DİŞ HEKİMLİĞİ, NÖROLOJİ VE GÖĞÜS HASTALIKLARI DEĞERLENDİRMELERİ NORMALDİR. HEMOPTİZİ ŞÜPHESİYLE YAPILAN BRONKOSKOPI VE TORAKAL ANJİYOGRAFİDE PATOLOJİ GÖSTERMEMİŞTİR. ORGANİK NEDEN BULUNAMAMASI ÜZERİNE YAPILAN PSİKİYATRİK YENİDEN DEĞERLENDİRMEDE DAVRANIŞSAL BULGULAR DİKKAT ÇEKİMİŞ; HEMŞİRE GÖZLEMLERİNDE HASTANIN DAMAR YOLUNU SIK DEĞİŞTİRTMEYE ÇALIŞTIĞI VE ODASINDA GİZLENMİŞ KANLI PEÇETELER BULUNDUĞU SAPTANMIŞTIR. DAMAR YOLU ÇEKİLDİKTEN SONRA KANLI KUSMA TEKRARLAMAMIŞTIR.





V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-46 Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitemizde Yatan Hastaların Sağılmış Anne Sütlerinin Mikroorganizma Profili

Rahime Gündüz, Gözde Taniş, Serap Sak Güler, Tuğba Erener Ercan

¹Maltepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Anahtar Kelimeler: anne sütü, yenidoğan, mikroorganizma, kültür

Giriş

Anne sütü, yenidoğanın büyüme ve gelişimi için gerekli olan tüm besin öğelerini tek başına karşılayan, biyolojik olarak aktif bileşenlerle zenginleştirilmiş en uygun besindir (1,2). Geleneksel görüşün aksine anne sütü steril değildir; bebeğin bağırsak mikrobiyotasının gelişimine katkıda bulunan yararlı mikroorganizmalar, virüsler, mantarları içeren zengin bir besindir (3,4). Bu topluluk içerisinde en yaygın olarak Staphylococcus, Streptococcus, Lactobacillus, Propionibacterium ve Bifidobacterium gibi bakteri türleri bulunur (1,5). Anne sütündeki bu mikroorganizmaların kaynağına dair temel mekanizmalar arasında annenin bağırsak bakterilerinin dendritik hücreler ve makrofajlar aracılığıyla dolaşım sistemi üzerinden meme bezlerine taşındığı entero-mamari yol, emzirme sırasında bebeğin ağız boşluğundaki bakterilerin süt kanallarına geri aktığı retrograd akış ve annenin cilt mikrobiyotası ile teması yer almaktadır (3,5,6).

Hassas mikrobiyal denge, annenin yaşadığı enfeksiyonlar veya bilinçsiz antibiyotik kullanımıyla bozulabilir; bu durumlarda sütteki sağlıklı mikroorganizmalar yok olurken patojen mikroorganizmaların sayısında artış gözlemlenebilir (1,3,5,6). Annenin beslenme alışkanlıkları (posadan zengin diyetlerin yararlı bakterileri artırması, yüksek yağlı diyetlerin ise patojenleri artırması gibi), vücut kitle indeksi ve doğum şekli (vajinal doğumun yararlı bakteri aktarımını desteklemesi) gibi faktörler de sütün mikrobiyal kompozisyonunu doğrudan şekillendiren temel değişkenlerdir (1,3,6).

Biz bu çalışmada, anneler tarafından sağım sonrası evden getirilen anne sütlerinin mikrobiyal profilini değerlendirmek, olası kontaminasyon varlığını ortaya koymayı amaçladık.

Metod

Hastanemiz Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde prematürite, RDS, TTN ve sepsis gibi çeşitli tanılarla izlenen bebeklerin ailelerine, anne sütü getirilmeden önce süt sağma yöntemi, el hijyeni ve süt sağma koşulları hakkında standart eğitim verildi. Bu eğitimi takiben, aileler tarafından sağım sonrası ilk bir saat içerisinde buz aküsü ile soğuk zincir korunarak ünitemize ulaştırılan ilk anne sütü örneklerinin mikrobiyal profili değerlendirildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Steril enjektör içerisinde laboratuvara ulaştırılan anne sütü örnekleri, kanlı agar, çikolata agar ve MacConkey agar besiyerlerine ekildi. Ekim işlemi, kalibre edilmiş 10 µL'lik öze kullanılarak azaltma yöntemi ile gerçekleştirildi.

Her örnekten eş zamanlı olarak lam-lamel üzerine preparat hazırlanarak gram boyama yapıldı ve petri plakları inkübasyona alınmadan önce mikroskopik olarak değerlendirildi. Gram boyama bulguları, kültür sonuçları ile birlikte eş zamanlı olarak yorumlandı.

Bulgular

Toplam 108 anne sütü örneğinin 69'unda (%63,9) mikrobiyal üreme saptanırken, 39'unda (%36,1) üreme saptanmadı.

Üreme saptanan örneklerin 61'inde (%88,4) Gram pozitif mikroorganizma üremesi mevcuttu. Gram pozitif izolatların büyük çoğunluğunu Koagülaz Negatif Stafilokoklar (KNS) oluşturdu (n=59, %85,5). KNS grubuna; metisiline duyarlı Staphylococcus epidermidis, metisiline dirençli Staphylococcus epidermidis, metisiline dirençli Staphylococcus caprae ve kültürde üçten fazla mikroorganizma üremesi saptan örnekler dahil edildi. Bunun dışında metisiline duyarlı Staphylococcus aureus (MSSA) iki örnekte (%2,9) izole edildi.

Gram negatif mikroorganizmalar ise daha düşük oranlarda saptandı. Bu grupta Klebsiella pneumoniae (n=2, %2,9), Enterobacter aerogenes (n=2, %2,9), Enterobacter cloacae (n=2, %2,9), Acinetobacter baumannii (n=1, %1,4) ve Serratia marcescens (n=1, %1,4) izole edildi.

Tartışma

Anne sütü yenidoğan için optimal beslenmenin yanı sıra bağışıklık gelişiminde de kritik rol oynar (1,2). Ancak ev ortamında sağılıp hastaneye taşınan anne sütlerinde çevresel kontaminasyona bağlı mikrobiyal üremeler görülebilmektedir (1,6). Bu çalışmada anne sütü örneklerinin %63,9'unda mikrobiyal üreme saptanmıştır.

Üreme saptanan örneklerin büyük çoğunluğunu Gram pozitif mikroorganizmalar oluşturmuş (%88,4) ve en sık izole edilen etken Koagülaz Negatif Stafilokoklar (KNS) olmuştur. Bu bulgu, anne sütlerinde en sık deri florasına ait mikroorganizmaların izole edildiğini bildiren literatür ile uyumludur (9,10,11). Metisiline duyarlı Staphylococcus aureus (MSSA) yalnızca %2,9 oranında saptanmıştır.

Gram negatif mikroorganizmalar %11,6 oranında izole edilmiş olup, Klebsiella pneumoniae, Enterobacter spp., Acinetobacter baumannii ve Serratia marcescens gibi potansiyel patojenlerin varlığı, süt sağımı ve taşınması sırasında hijyen koşullarının önemini vurgulamaktadır (2,5,6). Gram negatif veya potansiyel patojen üreme saptanan ailelere yeniden hijyen eğitimi verilmiş ve eğitim sonrası alınan kontrol örneklerinde patojen üremesinin saptanmaması, eğitimin etkinliğini desteklemektedir (1).

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Bu sonuçlar, evden getirilen anne sütlerinin uygun hijyenik koşullarda sağılması ve taşınmasının kritik öneme sahip olduğunu ve anne sütü sağma eğitimlerinin düzenli olarak verilmesi gerektiğini göstermektedir (1,2,4).

Sonuç

Anne sütü sadece temel besin maddelerini sağlamakla kalmaz; aynı zamanda yararlı mikroorganizmaları içeren bir besin olarak bebeğin bağırsak sağlığının ve bağışıklık sisteminin oluşumuna katkıda bulunur (1,2,3,4). Bu mikrobiyal transfer, yenidoğanı enfeksiyonlara karşı korurken, yaşamın ilerleyen dönemlerinde kronik hastalıklara yakalanma riskini azaltır (1,4,5,6,7). Emzirme ve süt sağma süreçlerinde el hijyenine azami dikkat edilmesi, meme temizliğinin ihmal edilmemesi ve sağma ekipmanlarının hijyenik koşullarda kullanılması önem taşımaktadır (7).

Kaynaklar

1. Notarbartolo, V., Giuffrè, M., Montante, C., Corsello, G., & Carta, M. (2022). Composition of human breast milk microbiota and its role in children's health. *Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition*, 25(3), 194-210. <https://doi.org/10.5223/pghn.2022.25.3.194>
2. Yi, D. Y., & Kim, S. Y. (2021). Human breast milk composition and function in human health: From nutritional components to microbiome and MicroRNAs. *Nutrients*, 13(9), 3094. <https://doi.org/10.3390/nu13093094>
3. Dombrowska-Pali, A., Wiktorczyk-Kapischke, N., Chrustek, A., Olszewska-Słonina, D., Gospodarek-Komkowska, E., & Socha, M. W. (2024). Human milk microbiome—A review of scientific reports. *Nutrients*, 16(10), 1420. <https://doi.org/10.3390/nu16101420>
4. Guo, Y., Liu, Y., Xu, S., Zhang, R., Yu, Z., & He, W. (2025). Phage diversity in human breast milk: A systematic review. *European Journal of Pediatrics*, 184, 334. <https://doi.org/10.1007/s00431-025-06173-x>
5. Murphy, K., Curley, D., O'Callaghan, T. F., O'Shea, C. A., Dempsey, E. M., O'Toole, P. W., Ross, R. P., Ryan, C. A., & Stanton, C. (2017). The composition of human milk and infant faecal microbiota over the first three months of life: A pilot study. *Scientific Reports*, 7, 40597. <https://doi.org/10.1038/srep40597>
6. Eryılmaz, E. (2023). COVID-19 hastalarının nazofaringeal mikrobiyota profillerinin araştırılması [Tıpta Uzmanlık Tezi]. Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi.
7. [Yazar bilgisi kaynakta yer almamaktadır]. (2020). Verilen beslenme eğitiminin annelerin beslenme örüntüsü, anne sütü ve yenidoğan bağırsak mikrobiyotası üzerine etkisi [Lisansüstü Tezi/Genel Bilgiler].



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



8. [Yazar bilgisi kaynakta yer almamaktadır]. (t.y.). Anne sütü biyoaktif bileşenleri ve mikrobiyota [Özet Metni].
9. Bacterial Contamination of Expressed Breast Milk in NICU (2019). Dove Press/Journal (örn. Zahedan Journal of Research in Medical Sciences).
10. Milani C., et al. (2024). Microbial Diversity in Breast Milk. 11. Delgado S., et al. (2009). Staphylococcus epidermidis strains isolated from breast milk of women suffering infectious mastitis.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-50 pseudomonas Kaynaklı Triküspit Kapak Enfektif Endokarditi: ALL ve KİT Öyküsü Olan Pediatrik Olgu

Melike Karacabay¹, Ali Karakaş², Nida Gülderen Kalay Şentürk², Samed Cihad Çelik² Reyhan Dedeoğlu², Ayşe Güler Eroğlu², İlker Kemal Yücel²

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

² İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş-Amaç

Enfektif endokardit, kalbin endokardiyal yüzeyinin özellikle de kapakların enfeksiyonu ile karakterize, ciddi morbidite ve mortaliteye neden olabilen bir klinik tablodur^{1,2}. Hastalık; ateş, üfürüm, embolik olaylar gibi değişken ve çoğu zaman spesifik olmayan bulgularla seyrettiği için erken tanı koymak güç olabilir^{3,4}. Erken tanı, uygun antibiyotik tedavisi ve yakın izlem; komplikasyonların önlenmesi ve mortalitenin azaltılması açısından kritik öneme sahiptir^{1,2,5}. Bu olgu sunumunda, enfektif endokarditin tanı ve yönetim sürecine ışık tutan bir vaka paylaşılmaktadır.

Olgu

ALL, Kemik iliği nakli (KIT) ve Graft versus host hastalığı öyküsü mevcut olan 6 yaş, kız hasta kusma, ateş ve karın ağrısı şikayetiyle dış merkeze başvurmuş olup invajinasyon tespit edilmesi üzerine invajinasyon ve protektif apendektomi ameliyatı yapılmış. Post-operatif takiplerinde ateş şikayeti devam eden hastanın kan kültüründe pseudomonas üremesi olmuş. Ekokardiyografisinde triküspit kapak anteriorunda 16x7 mm vejetasyon saptanmış. Hastanın ekokardiyografi takiplerinde Enfektif endokardit ve triküspit yetmezliği olması nedeniyle operasyon amacıyla hastanemize sevk edildi. Hastanemizde yapılan ekokardiyografisinde 12x7 mm vejetasyon ve orta triküspit yetersizliği saptanan hasta KVC tarafınca opere edildi. Defektin büyüklüğü nedeniyle primer tamir yapılamadığından triküspit kapağı protez kapak ile değiştirildi. Post operatif takiplerinde QTc uzaması olması üzerine Vorikanazol tedavisi kesilip Mikafungin tedavisi başlandı. KIT öyküsü nedeniyle Warfarin yerine Enoksaparin başlandı. Hastanın takiplerinde ateşi olmadı, QTc süresi normal aralığa geriledi. Hasta post operatif 21. gününde genel durumunun iyi olması üzerine taburcu edildi. Taburculukta enoksaparin tedavisinin 3 ay devamı, yılda bir kez KVC kontrolü, 1 ay sonra Çocuk kardiyoloji kontrolü önerildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tartışma

Enfektif endokardit (EE), çocuklarda nadir görülmesine rağmen yüksek morbidite riski taşıyan ciddi bir klinik tablodur ve immünsüpresyon, hematopoietik kök hücre nakli ve sağlık hizmeti ilişkili enfeksiyonlar önemli risk faktörleri arasındadır.^{1,3} Sunulan olguda ALL, kök hücre nakli ve graft versus host hastalığı öyküsü bulunan hastada *Pseudomonas aeruginosa* kaynaklı triküspit kapak EE gelişmesi, bu hasta grubunda nadir etkenlerle ortaya çıkabilen agresif seyri vurgulamaktadır. Literatürde non-HACEK Gram negatif bakterilerin, özellikle immünsüprese hastalarda büyük vejetasyonlar, medikal tedaviye yanıtızsızlık ve cerrahi gereksinim ile ilişkili olduğu bildirilmektedir^{2,4,5}. Ekokardiyografide büyük ve mobil vejetasyon saptanması ve triküspit yetersizliğinin eşlik etmesi cerrahi tedavi gereksinimini doğurmuştur^{1,2}. Bu olguda antibiyotik tedavisine rağmen vejetasyonun sebat etmesi ve eşlik eden orta derecede triküspit yetersizliği nedeniyle cerrahi tedavi uygulanmış ve biyoprotez kapak replasmanı yapılmıştır. Pediatrik hastalarda biyoprotez kapaklar, uzun süreli oral antikoagülasyon gereksiniminin olmaması nedeniyle avantaj sağlamakta olup, kök hücre nakli öyküsü nedeniyle warfarin kullanılmayan bu hastada enoksaparin ile güvenli antikoagülasyon sağlanmıştır^{2,3}. Bu olgu, immünsüprese çocuklarda persistan ateş varlığında enfektif endokarditin ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmesi gerektiğini ve erken multidisipliner yaklaşımın tedavi başarısını artırdığını göstermektedir.

Sonuç

Enfektif endokardit, erken tanı ve zamanında başlanan uygun antibiyotik tedavisi ile başarılı şekilde yönetilebilen ancak gecikme durumunda ciddi komplikasyonlara yol açabilen bir klinik tablodur^{1,2}. Bu olgu, özellikle çocuk hastalarda spesifik olmayan semptomların dikkatle değerlendirilmesi, kan kültürleri ve ekokardiyografinin tanıdaki önemini bir kez daha vurgulamaktadır. Multidisipliner yaklaşım, yakın izlem ve bireyselleştirilmiş tedavi planı, hastalığın seyrini belirleyen temel unsurlardır.

Kaynakça

1. Habib G, Lancellotti P, Antunes MJ, et al. 2015 ESC Guidelines for the management of infective endocarditis. *European Heart Journal*. 2015;36(44):3075–3128.
2. Baddour LM, Wilson WR, Bayer AS, et al. Infective endocarditis in adults: diagnosis, antimicrobial therapy, and management of complications. *Circulation*. 2015;132(15):1435–1486.



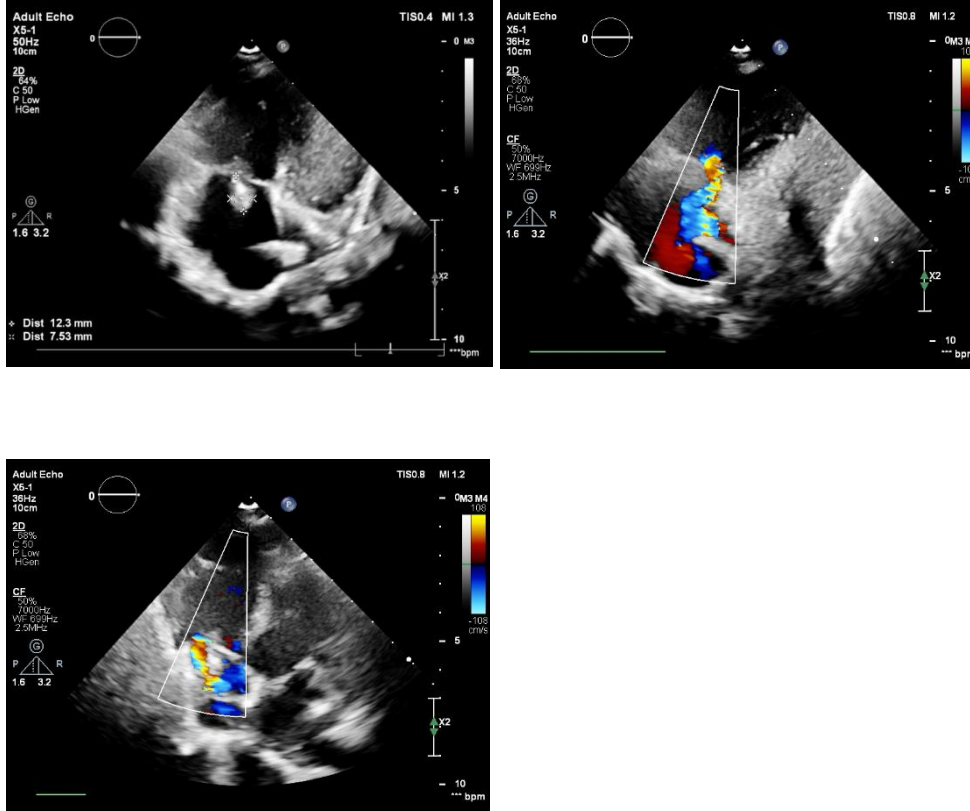
V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



3. Baltimore RS, Gewitz M, Baddour LM, et al. Infective endocarditis in childhood: 2015 update. *Circulation*. 2015;132(15):1487–1515.
4. Murdoch DR, Corey GR, Hoen B, et al. Clinical presentation, etiology, and outcome of infective endocarditis in the 21st century. *Archives of Internal Medicine*. 2009;169(5):463–473.
5. Cahill TJ, Prendergast BD. Infective endocarditis. *The Lancet*. 2016;387(10021):882–893.



Resim 1: Absenin boyutları

Resim 2-3: Abseye bağlı gelişen orta triküspit yetersizliği

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



TRAVMA SONRASI PNÖMOKOK MENENJİTİ

Aytaj İszade¹, Duygu Açıktepe¹, Eda İzci², Nazan Dalgıç²

1. S.B. Ü. Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar Kliniği, İstanbul
2. S.B.Ü. Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, İstanbul

Giriş

Menenjit, beyin ve omuriliği saran meninks zarlarının enfeksiyonudur. Bakteriyel menenjit çocuklarda en yüksek mortalite ve morbiditeye sahip enfeksiyonlardan biridir. Aşılama programlarının yaygınlaşması ile bakteriyel menenjit insidansı son 20 yılda % 50'den fazla azalmıştır. Burada travma sonrası ateş ve konvülsiyon şikayeti ile başvurup multiorgan yetersizliği tablosunda kaybedilen 2 yaş bir menenjit olgusu sunulmaktadır.

Olgu

2 yaş 4 aylık kız hasta ateş ve kasılmalarının olması üzerine çocuk acil servisine getirildi. Hastanın öyküsünde üç gün önce oluşan göz travması nedeniyle acil servise başvurduğu ve çekilen beyin tomografisinde (BT) patolojik bir özellik olmadığı öğrenildi. Yine, öyküsünden karma aşısının 2 doz yapıldığı (2. ve 4. ayda) 12. ay dozunun yapılmadığı aile tarafından ifade edildi. Fizik muayenede genel durumu kötü, bilinç uykuya meyilli idi. Ateş: 39 derece, nabız: 110/dk ve tansiyon: 120/70 mmHg olan hastanın sağ göz kapağında yaygın ekimozu vardı ve ense sertliği pozitif olarak bulundu. Hastaya lomber ponksiyon yapıldı, alınan beyin omurilik sıvısı (BOS) örneğinde Lökosit: 600/mm³, Eritrosit: 40/mm³, Protein: 573 mg/dL, Glukoz: 27 mg/dL (eş zamanlı kan şekeri 120 mg/dL) bulunan hastaya menenjit ön tanısı ile Seftriakson 100 mg/kg/gün iv, Vankomisin 4* 15 mg/kg iv tedavisi başlandı. Eş zamanlı dexametazon (0,15 mg/kg/doz, 4dozda) tedavisi eklendi. Çocuk yoğun bakım ünitesine alınan hastanın takibinde makülopapüler tüm vücutta yaygın döküntü, hipotansiyon ve taşikardi gelişti, hasta entübe edildi. BOS PCR'da **Streptococcus pneumonia** üremesi saptandı. Tekrarlanan beyin BT' de yaygın beyin ödemi olan hasta uygulanan tedaviye yanıt vermedi ve exitus kabul edildi.

Sonuç

Bu olgu, erken çocukluk döneminde aşılanma eksikliklerinin invaziv bakteriyel enfeksiyonlar açısından oluşturduğu belirgin duyarlılığı ve bakteriyel menenjitin fulminan seyrinin kısa sürede geri dönüşsüz nörolojik hasar ile çoklu organ yetmezliğine ilerleyebileceğini göstermektedir. Klinik kötüleşmenin hızla geliştiği bu tür olgularda tanısız değerlendirme ile antimikrobiyal tedavinin eş zamanlı ve gecikmeksizin başlatılması, prognozu belirleyen temel unsurdur. Aşılama programlarının etkinliğine rağmen duyarlı popülasyonlarda ağır seyirli menenjit vakalarının görülebileceği, bu nedenle erken tanı, agresif tedavi ve koruyucu sağlık hizmetlerinin sürdürülmesinin kritik önem taşıdığı mutlaka akılda tutulmalıdır.

Meningeal symptoms (complex):

1. Headache
2. Vomiting
3. Consciousness disorders
4. Total hyperesthesia
5. Meningeal symptoms: (Kernig's sign, nuchal rigidity, and meningeal pose)
6. Seizures



Meningeal pose



Meningococemia
Hemorrhagic exanthema
(Testing of nuchal rigidity)



Testing of Kernig's sign



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-55 Tekrarlayan Pnömoni Ve Metabolik Alkaloz Birlikteliğinde Kistik Fibrozis

Anahtar kelimeler: kistik fibrozis, metabolik alkaloz, tekrarlayan pnömoni

Giriş

Kistik fibrozis (KF), CFTR genindeki mutasyonlar sonucu gelişen, otozomal resesif geçişli ve multisistemik etkileri olan bir hastalıktır. Özellikle solunum, gastrointestinal ve endokrin sistemlerde mukus viskozitesinin artmasına bağlı belirgin morbiditeye yol açar. KF’de ter bezleri aracılığıyla artmış sodyum ve klorür kaybı, hipokloremik-hiponatremik metabolik alkalozu neden olabilir ve bazı hastalarda başvuru bulgularının başında yer alabilir.

Süt çocukluğu döneminde ve açıklanamayan kusma, hiponatremi ve hipoklotemin eşlik ettiği metabolik alkaloz birlikteliği KF açısından uyarıcıdır. Bu olgu, metabolik alkaloz tablosuyla başvuran bir çocuk hastada KF’nin tanısal önemine dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

Olgu Sunumu

3 aylık erkek hasta tekrarlayan kusma, dehidratasyon, beslenme yetersizliği ve belirgin büyüme gelişme geriliği yakınmalarıyla başvurdu. Term, 2700 gr doğan hastanın yaşamın ilk ayında kusma şikayetleri başlamıştı. Bu süreçte üç kez dehidratasyon ve metabolik alkaloz tanısı ile hospitalize edildiği son yatışında bu tabloya pnömoninin de eklendiği öğrenildi. Ailede akrabalık yoktu.

Fizik muayenesinde:

Genel durumu orta, etrafla ilgisi azalmış. Hastada ciddi malnütrisyon (Vücut ağırlığı:5300gr, boy:59 cm, baş çevresi:39 cm, tümü <3 persentil), orta düzey dehidratasyon ve oskültasyonda bilateral kaba sekretuar ronküsler saptandı. Ateş:36,5 C (kulaktan ölçüm) nabız:130/dk solunum sayısı:25-30/dk kan basıncı:85/55 mmHg SpO2: %93-97 (oda havasında)

Laboratuvar bulguları:

Na:128 mmol/L (N:133-146) K:3 mmol/L (N:3,7-5,9) Cl:68mmol/L (N:98-113) Ca:10,2 mmol/L (N:7,6-10,4) Mg:2,7mg/dL (N:1,7-2,2)

pH:7,60(N:7,35-7,45) HCO₃:48,3 mmol/L, anyon açıklığı 1,3

CRP:13,6 mg/dL (N:0-5)

WBC:20,21 10*3 /uL (8,04-15,4)

HGB:10,5 g/dL (N:13,9-19,1)

BUN:10mg/dL (N:2,8-23)



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Akciğer grafisinde sağ parakardiyak infiltrasyon izlendi.

Elektrolit kayıplarıyla seyreden hipokloremik, hipopotasemik metabolik alkaloz ve tekrarlayan pnömoni birlikteliği nedeniyle ön tanılar arasında gastroözefageal reflü, Bartter sendromu, Gitelman sendromu ve pilor stenozu değerlendirildi. Ancak malnütrisyon, pulmoner bulgular ve matabolik alkolozun birlikteliği KF'yi ön plana çıkardı.

Hastaya yapılan ter testi ve genetik analiz ile kistik fibrosiz tanısı doğrulandı. Metabolik alkalozun KF'ye bağlı artmış ter elektrolit kaybından kaynaklandığı değerlendirildi.

Sonuç

Bu olgu, kistik fibrosizin klasik pulmoner ve gastrointestinal bulguların yanı sıra belirgin hipokloremik metabolik alkaloz tablosuyla da seyredebileceğini göstermektedir. KF'de elektrolit kaybı özellikle sıcak ortamda, ateşli hastalık sırasında veya terleme artışı ile belirginleşebilir. Bu nedenle açıklanamayan metabolik alkaloz, hipokloremi, hipopotasemi ve büyüme gelişme geriliği olan çocuklarda KF mutlaka ayırıcı tanıda değerlendirilmelidir. Erken tanı, uygun beslenme desteği, solunum fizyoterapisi ve enfeksiyon kontrolü ile KF'ye bağlı morbidite ve mortalite anlamlı derecede azalabilir. Multidisipliner yaklaşım, özellikle çocuk göğüs hastalıkları, metabolizma ve beslenme ekiplerinin koordinasyonu, tedavinin başarısı için kritiktir.

Kaynaklar

1. Elborn JS. Cystic fibrosis. Lancet. 2016;388 (10059):2519-2531
2. Farell PM, et al. Diagnosis of cystic Fibrosis: Consensus Guidelines. J Pediatr. 2017;181S:S4-S15.e1
3. Sermet-Gaudelus I, et al. Guidelines for management of metabolic alkalosis in cystic fibrosis. J Cyst Fibros 2019;18(6):762-769
4. Fleming S, et al. Sweat electrolyte loss leading to metabolic alkalosis in cystic fibrosis. Arch Dis Child. 2014;99(2):187-191

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SİSTEMİK JUVENİL İDİYOPATİK ARTRİT ATAĞINDA AYIRICI TANI: SİTOMEGALOVİRÜS VİREMİSİ

Aktif hiperinflamasyon döneminde enfeksiyon-atak ayırımını gösteren olgu sunumu

Dilara Umut Altun¹, Deniz Sönmez¹, Ece Orbay Suner², Pınar Önal², Adem Karbuğ², Sezgin Şahin³, Fatma Deniz Aygün², Özgür Kasapçopur³
¹Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
²Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı
³Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

212

GİRİŞ

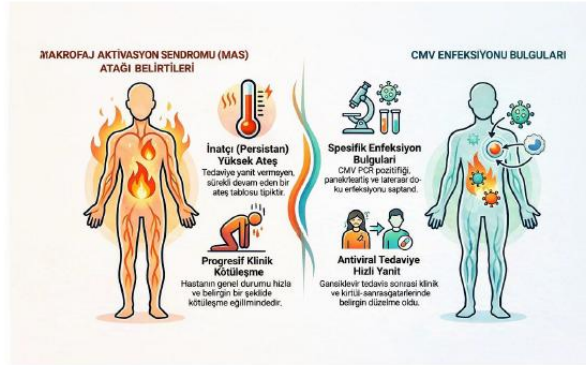
Sistemik juvenil idiyopatik artrit (sJIA), ateş, döküntü ve artrit ile seyreden, şiddetli inflamasyon ve makrofaj aktivasyon sendromu (MAS) gibi yaşamı tehdit eden komplikasyonlar ile ilişkili bir hastalıktır. MAS sonrası iyileşme döneminde devam eden immünsüpresif tedaviler, hastaları ciddi ve ayırıcı tanısı güç enfeksiyonlara yatkın hale getirmektedir. Bu dönemde gelişen enfeksiyonlar, klinik olarak inflamatuvar süreçlerle karışabilmekte ve tanısız zorluklara yol açabilmektedir. Bu olguda, yakın dönemde MAS öyküsü bulunan bir sJIA hastasında, iyileşme döneminde gelişen CMV enfeksiyonunun klinik ve laboratuvar bulgularla nasıl ayırt edildiği sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

On yedi yaşında kız hasta, Ekim 2024'te sistemik juvenil idiyopatik artrit tanısı aldı. Hastalık seyri sırasında çeşitli biyolojik ajanlar ve immünsüpresif tedaviler kullanıldı. Eylül 2025'te ateş, pansitopeni ve hiperferritinemi ile MAS tanısı alan hasta pulse kortikosteroid tedavisinden belirgin klinik ve laboratuvar yanıt aldı. Tedavi sonrası dönemde ferritin ve karaciğer enzim düzeyleri düzenli olarak gerileme gösterdi. MAS sonrası iyileşme döneminde, Kasım 2025'te hastada transaminaz yüksekliği, pansitopeni sebat ederken polialtalji ve yumuşak doku enfeksiyonu bulguları gelişmesi üzerine tekrar yatırıldı. Bu yatış sırasında yapılan değerlendirmelerde ferritin ve ALT-AST düzeylerinde düşüş eğiliminin devam ettiği, ateşin persistan olmadığı ve hepatosplenomegalinin eşlik etmediği görüldü.

Mikrobiyolojik incelemelerde CMV PCR pozitifliği saptanan hasta, CMV hepatiti ve yumuşak doku enfeksiyonu ön tanılarıyla yatırıldı.

Klinik izlemede yaygın ödem, hipotalbunemi gelişti kapiller kaçak olarak değerlendirildi. Kontrastlı manyetik rezonans görüntülemesinde sol dirsek çevresinde selülit ile uyumlu yumuşak doku ödemi ve biceps brachii kasında apse düşündürülen koleksiyon izlendi. Pansitopeni CMV'ye bağlı kemik iliği supresyonu olarak değerlendirildi. Hastaya gansiklovir ve eş zamanlı antibiyotik tedavisi başlandı. Antiviral ve antibiyotik tedavi sonrası klinik bulgular, hematolojik parametreler ve biyokimyasal değerlerde belirgin düzelleme izlendi. İzlem süresince aktif veya rekürren MAS lehine bulgu saptanmadı ve ek immünsüpresif tedavi gereksinimi olmadı.



TARTIŞMA

Sistemik JIA hastalarında hiperferritinemi sıklıkla MAS ile ilişkilendirilmekle birlikte, ferritin yüksekliği tek başına MAS tanısı koydurucu değildir. Bu olguda, hastanın yakın dönemde MAS geçirmiş olmasına rağmen ikinci yatış sırasında ferritin ve karaciğer enzimlerinde düzenli ve belirgin gerileme izlenmesi, aktif veya rekürren MAS olasılığını güçlü şekilde dışlamıştır. Klinik tabloyu açıklayan temel etkenin, devam eden immünsüpresyon zemininde gelişen CMV enfeksiyonu ve sekonder yumuşak doku enfeksiyonu olduğu değerlendirilmiştir. Bu vaka, MAS iyileşme döneminde ortaya çıkan yeni klinik bulguların otomatik olarak MAS rekürrensi olarak yorumlanmaması gerektiğini; enfeksiyonların ayırıcı tanıda öncelikli olarak araştırılmasının önemini vurgulamaktadır.

SONUÇ

- MAS iyileşme dönemindeki yeni bulgular, otomatik olarak "nüks" olarak yorumlanmamalıdır.
- İmmünsüpresyon altındaki hastalarda enfeksiyonlar, ayırıcı tanıda her zaman öncelikli olarak düşünülmelidir.
- Laboratuvar parametrelerinin mutlak değerlerinden çok, zaman içindeki dinamikleri (artış/azalış eğilimi) tanısız olarak daha değerlidir.
- Doğru ayırıcı tanı, hastayı potansiyel olarak zararlı ve gereksiz immünsüpresyon artışından korur.

REFERANSLAR

- Ravelli A, Martini A. Lancet, 2007.
- Ravelli A, et al. Arthritis Rheumatol, 2016.
- Minoia F, et al. J Rheumatol, 2014.
- Kotton CN. N Engl J Med, 2021.
- Beukelman T, et al. Arthritis Rheum, 2012.

İLETİŞİM

Dilara Umut ALTUN
dilara.altun@iuc.edu.tr



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-60 Nadir Bir Pediatrik Rabdomiyoliz Olgusu: Uzun Zincirli Yağ Asidi Oksidasyon Defekti

¹Aliye Gülbahçe, ²İbrahim Kaynarca

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma

²Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Rabdomiyoliz, iskelet kası liflerinin hasarı sonucunda hücre içi bileşenlerin kan dolaşımında artışı ile ilişkili hayatı tehdit eden klinik tablodur. Etyolojide enfeksiyonlar, travma, elektrik çarpması, nörolojik bozukluklar, metabolik hastalıklar (glikojen depo hastalıkları, yağ asidi oksidasyon defektleri vb), hipotiroidi gibi çok sayıda klinik durum yer almaktadır.

Uzun zincirli yağ asidi oksidasyon bozuklukları otozomal resesif kalıtım ile aktarılan nadir genetik bozukluklardır. Hastalar egzersiz, açlık veya enfeksiyonlara bağlı gelişen hipoglisemi, hiperamonyemi, rabdomiyoliz, karaciğer fonksiyon bozukluğu, kardiyomyopati, iskelet myopatisi, retinopati gibi klinik bulgular ile başvurabilirler.

Burada açlık ve yoğun egzersiz sonrası rabdomiyoliz kliniği ile izlenen bir uzun zincirli yağ asidi oksidasyon defekti olgusu sunulmuştur.

Olgu

Yedi yaş erkek hasta futbol oynadıktan sonra halsizlik bacaklarda ağrı ve koyu renkli idrar şikayeti ile çocuk acil servise başvurdu. Hastanın çocuk acil polikliniğinde yapılan tetkiklerinde glukoz 127 mg/dL, Aspartat aminotransferaz (AST) 468 U/L (Referans: 0-40) , Alanin aminotransferaz (ALT) 104 U/L (Referans: 0-4) saptanmıştı. Yağ asidi oksidasyon defekti tanısı ile izlenen hasta çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirilmişti. 12 saat sonra çocuk metabolizma hastalıkları polikliniğine başvuran hastanın fizik muayenesinde genel durumu orta, bilinci açık ancak düşük görünümdeydi. Nörolojik muayenesinde kas gücü alt ekstremelerde 3/5, üst ekstremelerde 4/5'i, serebellar testler becerikli, derin tendon refleksleri normo-aktif, patolojik refleksi yoktu. Solunum Sistemi muayeneleri doğal, Kardiyovasküler Sistem muayeneleri doğal, Batın rahat, hepatosplenomegali yoktu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı.

Laboratuvar tetkiklerinde AST 1399 U/L, ALT 318 U/L, kreatin kinaz (CK) 62113 U/L (Referans: 7-190), üre:13 mg/dL (Referans: 5-18), kreatinin: 0.45 mg/dL (Referans: 0.4-0.6), myoglobin >1000 ng/mL (Referans: <110) saptanan hastanın idrar çıkışı olmadığı için üriner katater uygulandı ve koyu renkli myoglobinürik idrar çıkışı gözlemlendi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Çocukluk çağında tekrarlayan veya tetikleyiciyle ilişkili kas ağrısı ve koyu renkli idrar şikayeti ile başvuran hastalarda hayatı tehdit edici uzun zincirli yağ asidi oksidasyon defektleri ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Hızlı metabolik müdahalenin, böbrek hasarı ve diğer komplikasyonların önlenmesindeki kritik rolünü hatırlatmak amacı ile bu olgu sunulmuştur.

Kaynakça

- 1- Kuok MCI, Chan WKY. Rhabdomyolysis in Children: A State-of-the-Art Review. Children (Basel). 2025 Apr 10;12(4):492.
- 2- Vockley J. Long-Chain Fatty Acid Oxidation Disorders and Current Management Strategies. Am J Manag Care. 2020 Aug;26(7 Suppl):S147–54.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-60 Glutarik Asidüri Tip 2'de Mortalite İle Sonuçlanan Fulminan Metabolik Kriz

Ali Erol, İlyas Bingöl, Demet Tosun, Hüseyin Kutay Körbeyli, Nihal Akçay

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

Giriş

Glutarik asidüri tip 2, yağ asidi oksidasyonu ve dallı zincirli aminoasit metabolizmasındaki flavoprotein bozuklukları sonucu gelişen bir metabolik hastalıktır. Metabolik/laktik asidoz, nonketotik hipoglisemi ve çoklu organ yetmezliği ile seyredebilir; enfeksiyon, açlık ve metabolik stres akut dekompanseasyonu tetikleyebilir. Bu olgu sunumunda, tekrarlayan kusma sonrası hızla gelişen metabolik dekompanseasyon sonrasında çoklu organ yetmezliği ve mortalitenin gelişebileceğini vurgulamak istedik.

Olgu Sunumu

İki yaşında erkek hasta, beş gündür olan kusma sonrasında gelişen solunum sıkıntısı ve bilinç bulanıklığı nedeniyle dış merkeze başvurmuş. Başvuru anında hastada Kussmaul solunumu letarji, hipoglisemi (29 mg/dL) ve derin metabolik ve laktik asidoz (pH:7.06, pCO₂:18,3 mmHg, laktat:11 mmol/L, HCO₃:5mmol/L) saptanmış. Damaryolu açılmadığı için intraosseöz yol ile %10 dekstroz verilmiş. Glasgow Koma Skalası (GKS) <8 olması nedeniyle hasta entübe edilmiş. Takibinde kardiyak arrest gelişmesi üzerine 5 dakika CPR uygulanmış; kısa süre sonra tekrar kardiyak arrest olan hastaya 20 dakika daha CPR olmak üzere toplamda 25 dakika CPR yapılmış. Hastanın yoğun bakımımıza getirildiğindeki fizik muayenesinde bilinci kapalıydı. Vital bulguları; ateş:37 °C, KTA:146 atım/dk, TA:71/46 mmHg olarak saptandı. Işık refleksi bilateral pozitif; ancak ağırlı uyarana yanıt ile öğürme ve öksürme refleksleri yoktu. Akciğer ve kalp sesleri derinden duyulmakta olup gallop ritmi mevcuttu. Kapiller dolun zamanı 5 saniyenin üzerindeydi, cilt alacalı görünümdeydi. Periferik nabızlar alınamıyor, santral nabızlar ise zayıf olarak hissedilebiliyordu. Batın distandü ve yaklaşık 5 cm hepatomegali mevcuttu. İntraosseöz hattın yerleştirildiği alt ekstremitelerde siyanoz ve soğukluk dikkati çekmekteydi. Hastaya hızlıca santral venöz katater takıldı ve intraosseöz kanül çekildi. Şekil-1'de tetkikleri, Tablo- 1'de gösterilmiştir. EKO'da EF%30 olup milrinon infüzyonu başlandı (Şekil-2'de kalp boşluklarında dilatasyon görülmektedir); hipotansif seyretmesi nedeni noradrenalin ve adrenalin infüzyonları başlandı. Hipotansiyonu devam eden hastada olası adrenal yetmezlik düşünülerek katekolamin dirençli septik şok ön tanısıyla hidrokortizon verildi. Septik şok nedeni geniş spektrumlu antibiyoterapisi vankomisin ve meropenem sepsis dozunda olacak şekilde ilk dozları hemen uygulandı. Böbrek yetmezliği için CRRT, koagülopati ve TaMOF nedeniyle plazmaferez işlemine başlandı. Viral panelde Rhinovirus ve Bocavirus pozitif saptandı. Hastada ünitemizdeki yatışının ilk saatlerinde ventriküler fibrilasyon gelişti,

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



defibrilasyon ve amiodaron uygulandı. Refrakter şok nedeniyle ECMO merkezi için sevk planlaması yapıldı ve hasta 26. saatte sevk edildi. Hastanın metabolik tetkikleri GA-2 ile uyumlu bulundu. İzleminde üçüncü günde beyin ölümü gelişti.

Sonuç

Daha öncesinde sağlıklı olan hasta, açıklanamayan ağır metabolik asidoz, hipoglisemi ve kardiyomiyopati varlığında yağ asidi oksidasyon defektleri mutlaka akılda tutulmalıdır.

Tablo 1: Başvuru anındaki laboratuvar parametreleri

LAB		NORMAL ARALIK	LAB		NORMAL ARALIK
pH	7,06	7,35-7,45	CK (mg/dl)	1048	<228
pCO2	25	35-45	Sodyum (meq/l)	128	135-145
HCO3	5	21-24	Potasyum (meq/l)	4,34	3,5-5,1
BE	-18,8	-2-+2	Fosfor (mg/dl)	15,2	3,1-6
Laktat (mmol/L)	17	0,5-2,00	Ürik asit (mg/dl)	15,2	3.4 - 7.0
Glukoz (mg/dl)	35	70-105	LDH (U/l)	2650	120 - 300
WBC (10 ³ /µL)	29,9	4,3 - 13,5	Kalsiyum (mg/dl)	8,4	8,8 - 10,8
Hb (g/dl)	10,9	10 - 13	Albumin (g/dl)	2,3	3,8-5,4
PLT (10 ³ /µL)	80	100-400	Ferritin (µg/L)	980	6-67
LYM	14,6	>1,6	Troponin T (ng/L)	306,7	0-14
NEU	14,3	1,8 - 5,4	Pro-BNP (ng/L)	>70000	0-125
Üre (mg/dl)	90,3	11-36	APTT (sn)	67,4	21-35
Kreatinin (mg/dl)	1,14	0,24-0,41	PT (sn)	58,2	10,5-14,5
AST (U/l)	2195	<56	INR	5,17	0,8-1,2
ALT (U/l)	1621	<29	Fibrinojen (mg/dl)	46	170-420



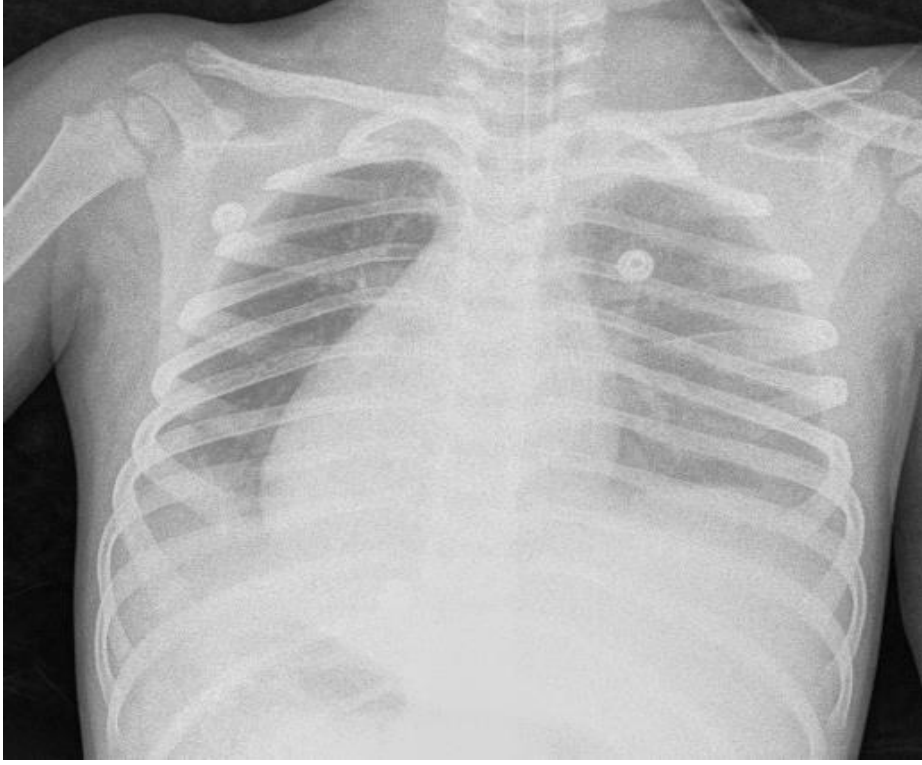
V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Şekil-1: Hastanın yatış anında çekilen akciğer grafisi



Şekil-2: Hastanın EKO değerlendirilmesi





V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kaynaklar

- 1) Zhao Y, Li Z, Cui L, Chen J, Zhong W. Adolescent late-onset riboflavin-responsive multiple acyl- CoA dehydrogenase deficiency manifesting with severe multi-organ failure: a case report. *Front Pediatr.* 2025;13:1513288. Published 2025 Jul 2. doi:10.3389/fped.2025.1513288
- 2) Doğan M, Bektas MS, Doğan ŞZ, Cesur Y, Çaksen H, Çağan E. GLUTARIC ACIDURIA TYPE Türkiye Çocuk Hast Derg. Haziran 2012;6(3):171-175.
- 3) De Pasquale, L., Meo, P., Fulia, F. et al. A fatal case of neonatal onset multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency caused by novel mutation of ETFDH gene: case report. *Ital J Pediatr* 48, 164 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13052-022-01356-w>.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-65 Uzamış Bekleme Sonrası Yapılan Long-Gap Özofagus Atrezisi Onarımı: Anastomoz Kaçağı ile Seyreden Nadir Bir Vaka

Elifnur Aydın¹, Demet Tosun¹, İlyas Bingöl¹, Oyhan Demirali¹, Nihal Akçay¹

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Giriş

Özofagus atrezisi (EA), özofagusun iki uç arasında devamlılığının olmadığı, yenidoğanlarda görülen konjenital bir anomalidir. EA olgularının yaklaşık %10–15'i long-gap EA (LGEA) olarak tanımlanır. LGEA, proksimal ve distal özofagus segmentleri arasındaki mesafenin primer anastomozu imkânsız kılacak kadar uzun olduğu durumlardır ve çoğu zaman >3 vertebra kriteriyle tanımlanır. Bu olgularda tedavi yaklaşımı genellikle gastrotomi, proksimal poşun düzenli aspirasyonu ve özofagus uçlarının spontan yakınlaşmasını beklemeye dayalı delayed primary repair (DPR) stratejisidir. DPR için ideal zamanlama 6–12 hafta olmakla birlikte, literatürde 4–7 aya kadar gecikmiş başarılı onarımlar bildirilmiştir. Bu sunumda literatürde bildirilen uzun gecikmiş onarımlar ışığında, 3 ayı aşan bekleme süresi ve postoperatif anastomoz kaçağına rağmen başarılı tedavi edilen bir LGEA olgusunu sunmaktayız.

Olgu

On dört aylık göçmen erkek hasta, gastrotomiden beslenme nedeniyle çocuk cerrahisi polikliniğine başvurdu. Öyküsünden, prenatal dönemin sorunsuz olduğu, olgunun 37. gebelik haftasında 2500 gram olarak doğduğu öğrenildi. Doğum sonrası nazogastrik sondanın ilerlememesi üzerine EA düşünüldüğü ve radyolojik incelemelerle izole LGEA tanısı konduğunu belirtildi. Hastada, proksimal ve distal özofagus uçları arasında primer onarıma izin vermeyecek derecede belirgin long gap bulunması nedeniyle üst poşun düzenli aspirasyonu, gastrotomi ile enteral beslenme ve uçların spontan yakınlaşmasının izlenmesi planlanmıştır. Hasta iki ay yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edildikten sonra taburcu edilmiş, primer onarım için kontrollere çağrılmış ancak aile hasta takibini devam ettirmemişti. Çocuk cerrahi kliniğimiz tarafından tam düzeltme ameliyatı planlandı. Hastanın akciğer grafisi Şekil-1'de gösterilmektedir. Torakotomi ile eksplorasyon yapılarak jejunostomi açıldı ve distal özofagusta rezeksiyon-rekonstrüksiyon ve mide transpozisyonu uygulandı. Hastaya oral verilen metilen mavisininin toraks tüpünden geçişinin izlenmesi ile anastomoz kaçağından şüphelenilerek ikinci kez operasyon gerçekleştirildi. Postoperatif ilk haftada kontrol özofagogramında kaçak yoktu, toraks tüpü çıkarıldı. Hastaya taburculuk öncesi özofagus darlığı gelişimini önlemek amacıyla balon dilatasyon planlandı. Hasta genel durumu iyi şekilde taburcu edildi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

Bu olgu, LGEA'da bekleme süresinin uzamasına ve anastomoz kaçağı gibi ciddi komplikasyonların gelişmesine rağmen başarılı tedavinin mümkün olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelime: izole özefagus atrezisi, anastomoz kaçağı

Kaynaklar

Friedmacher F. Delayed primary anastomosis for repair of long-gap esophageal atresia: technique revisited. *Pediatr Surg Int.* 2022;39(1):40. Published 2022 Dec 8. doi:10.1007/s00383-022-05317-6

Penikis AB, Salvi PS, Sferra SR, et al. Delayed primary repair in 100 infants with isolated long-gap esophageal atresia: A nationwide analysis of children's hospitals. *Surgery.* 2023;173(6):1447-1451. doi:10.1016/j.surg.2023.03.005

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



SLC12A5 İlişkili Gelişimsel ve Epileptik Ensefalopati : Bir Olgu Sunumu
Yücel Safa Aksoğan¹, Ayşe Tufan¹, Seda Sönmez Kurukaya², Neslihan Özhan², Hüseyin Kılıç²,
Esmâ Şengenç²
İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD



GİRİŞ-AMAC:

Epilepsi, kortikal nöronlarda gelişen kalıcı nörobiyolojik yatkınlık sonucu ortaya çıkan, tekrarlayıcı ve provokasyonsuz nöbetlerle seyreden kronik bir nörolojik hastalıktır. Son yıllarda özellikle erken başlangıçlı, tedaviye dirençli epilepsilerde genetik nedenlerin önemi giderek artmaktadır. *SLC12A5* geni ile ilişkili Developmental and Epileptic Encephalopathy-34 (DEE-34); migratuar fokal nöbetler, erken başlangıç ve gelişimsel gerilik ile karakterizedir.

OLGU:

Altı aylık kız hasta, ilk olarak 1 aylıktan başlayan, sağ yüz-sağ kol-sağ bacadaki izlenen fokal klonik nöbetler ve farklı zamanlarda karşı hemivücutta görülen fokal klonik motor nöbetler nedeniyle değerlendirildi.

Elektroensefalografi (EEG) incelemelerinde:

-Sol hemisferde fokal epileptiform deşarjlar

-Her iki hemisfer oksipital bölgelerde fokal deşarjlar izlendi.

Farklı zamanlarda yapılan EEG'lerde değişken kortikal bölgeleri tutan anormallikler saptandı. Nörolojik muayenesinde hipotoni mevcuttu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) normal olarak değerlendirildi.

Çoklu antiepileptik tedaviye rağmen nöbetleri devam eden hastaya tüm ekzom dizileme (WES) yapıldı. Analizde *SLC12A5* geninde patojenik varyant saptandı. Bu genin migratuar fokal nöbetler ve gelişimsel epileptik ensefalopati ile ilişkisi nedeniyle ebeveynlerden segregasyon analizi istendi.

Hasta halen fenobarbital, topiramet, klonazepam ve okskarbazepin tedavileri altında nöbetsiz izlenmektedir.

TARTIŞMA VE SONUÇ:

SLC12A5 geni, nöronal klor homeostazında rol oynayan KCC2 kotransporterini kodlar. Bu gendeki patojenik varyantlar, inhibitör sinaptik iletimin bozulmasına yol açarak erken başlangıçlı, migratuar ve tedaviye dirençli nöbetlerle seyreden **DEE-34** tablosuna neden olabilir.

Olgumuzda saptanan klinik bulgular; erken başlangıç, migratuar fokal nöbetler, EEG'de değişken fokal tutulum ve hipotoni ile literatürle uyumludur. Genetik analizde saptanan patojenitesinin yorumlanmasında

segregasyon analizi kritik öneme sahiptir. Özellikle **de novo** varyantların gösterilmesi tanısal kesinliği artırmak ve genetik danışmanlık sürecini doğrudan etkilemektedir.

Bu olgu, erken başlangıçlı ve tedaviye dirençli epilepsilerde genetik analizin tanısal değerini vurgulamaktadır.

Görüntüleme ve metabolik incelemelerin normal olduğu hastalarda, klinik-genetik korelasyonun sağlanması ve segregasyon analizlerinin yapılması; hem doğru tanı konulması hem de aileye uygun genetik danışmanlık verilmesi açısından büyük önem taşımaktadır.

ANAHTAR KELİMELER:

SLC12A5, Epilepsi, Epileptik Ensefalopati

Kaynakça:

1-Järvelä, V. et al. (2024). A novel pathogenic *SLC12A5* missense variant in epilepsy of infancy with migrating focal seizures causes impaired KCC2 chloride extrusion. *Frontiers in Molecular Neuroscience*.

2-Stödberg, T. et al. (2015). Mutations in *SLC12A5* in epilepsy of infancy with migrating focal seizures. *Nature Communications*.

3- McTague, A. & Kurian, M. A. (2019). *SLC12A5*-Related Epilepsy of Infancy with Migrating Focal Seizures. *GeneReviews*®.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-73 Çocukluk Çağında Akla İlk Başta Gelmeyecek Bir Olgu, Erken Başlangıçlı Multiple Skleroz

Reyhan Sıla Gürsoy¹, Zeynep Öz Dağdelen²

¹ Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, SBÜ Sancaktepe Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

² Çocuk Nöroloji, SBÜ Sancaktepe Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

Giriş

Multipl skleroz (MS), bağışıklık sisteminin yanlışlıkla beyin ve omurilikteki sinir liflerini saran miyeline ve sinir hücrelerinin kendisine saldırdığı bir bağışıklık sistemi hastalığıdır. Bu saldırılar iltihap, lezyon/plak ve sinir iletiminde yavaşlama veya kesintiye yol açar. Görme, denge, his, kas gücü, idrar-bağırsak, düşünme ve yorgunluk gibi pek çok alanı etkileyebilir. MS bulaşıcı değildir, bir enfeksiyon gibi kişiden kişiye geçmez. Tek bir nedene bağlı değildir; genetik yatkınlık ve çevresel etkenlerin birleşimiyle ortaya çıkar. Her yaşta görülebildiği gibi genellikle 20-40 yaş arasında başlar ve kadınlarda daha sık görülür. Dünya genelinde yaklaşık 2,9 milyon kişi MS ile yaşamaktadır; vakaların yaklaşık %70'i kadındır. MS herkeste farklı seyrederek; belirtiler ve gidişat kişiden kişiye değişir. MS, çocuklarda nadir görülür. Hastalarının %3-5'i 18 yaşından önce tanı alır. 12 yaş altı çocuklarda daha da nadirdir, ancak ergenlik döneminde (12-17 yaş) görülme oranı artar.

Olgu

15 yaş kız hasta sol ayak üstüne basamama şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Hastanın özgeçmiş ve soygeçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Nörolojik bakıda sol ayak bileği dorsifleksiyonu 4/5 görüldü ve sol ayak derin duyu muayenesinde vibrasyon duyusunun da azaldığı saptandı. Sol ayak babinski testi pozitif. Bunların dışında tüm nörolojik sistem muayenesi olağandı.

Hastaya kraniospinal MR çekildi. Beyinde frontoparietotemporal lob düzeyinde ve çevresinde vazojenik ödem alanı görüldü. Sağ frontal düzeyde yaklaşık 25x11mm boyutlarında demiyelizasyon ile uyumlu bölgeler saptandı. Bu bilgiler ışığında hasta demiyelizan hastalık ön tanısı ile ve ayırıcı tanıya yönelik tetkik üzere çocuk servisine yatırıldı.

Etiyolojiye yönelik değerlendirme için LP (lumbar ponksiyon) yapılarak BOS alındı. BOS proteini 0,54 gr/l ve hücre yoktu, BOS glukozu 77 mg/dL, BOS basıncı 22 cmH₂O ile olağan görüldü. Ig G indeksi 0.87 ölçüldü. BOS tip 2 OKB pozitif. Hastanın tüm romatolojik tetkikleri olağandı, EBV Ig G pozitif. Diğer demiyelizan hastalıkların ayırıcı tanısına yönelik



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

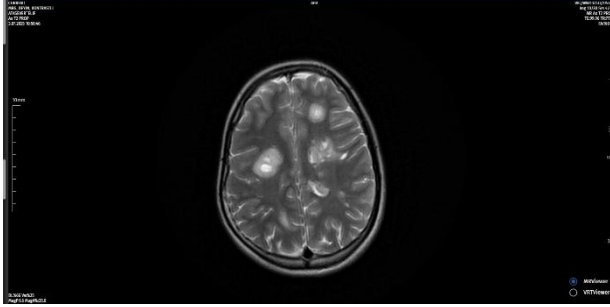
8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI

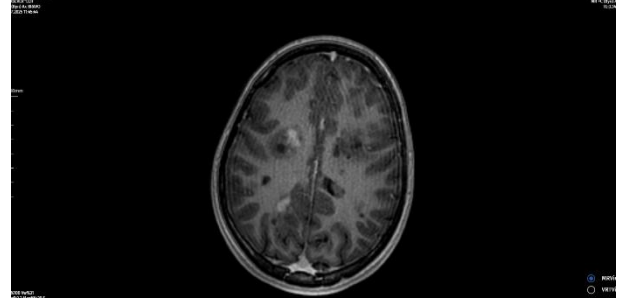


alınan NMO antikoru ve MOG antikoru negatifti. Aynı şekilde yapılan VEP testi ve OCT testi normal görüldü. Hasta McDonald 2025 kriterlerine göre; MS kabul edildi ve hastalığın tedavisine yönelik ilk aşamada pulsesteroid verilmesi (1 gr/gün) planlandı, 7 günlük tedavi sonrası hastanın yalnızca vibrasyon duyusunda minimal defisiti vardı. Steroid tedavisi ile eş zamanlı fizik tedavi ve rehabilitasyon tedavisi planlandı.

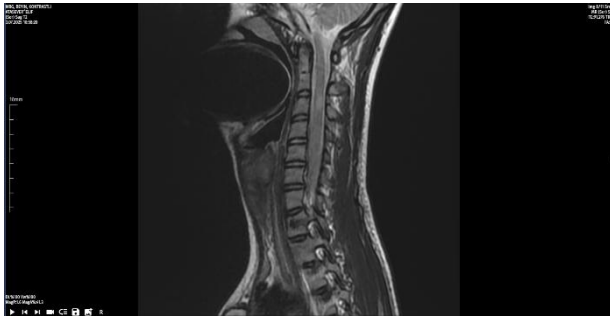
Hastanın takiplerinde tüm motor defisitleri düzeldi. Hastalık hem tümeaktif lezyonları içermesi hem beyin sapı hem de servikal medulla spinaliste olması nedeniyle yüksek aktiviteli MS olarak kabul edilerek okrelizumab tedavisi başlandı. Tam konulduktan sonraki altıncı ayında herhangi bir klinik atak olmaksızın nörolojik defisin yokluğu ile hayatına devam ediyor.



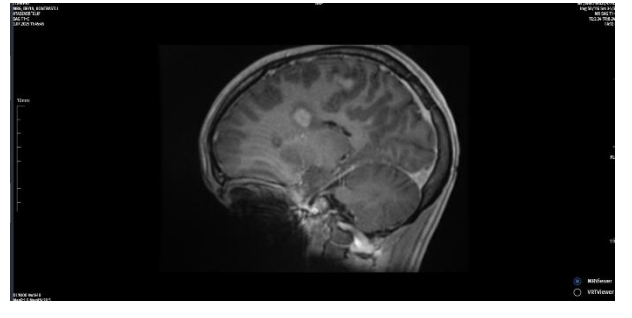
Kontrastsız T2 ağırlıklı sekans



Kontrastlı T1 ağırlıklı sekans



C2-C4 dorsomedialde T2 sekansta demiyelizan plak



T1 ağırlıklı sekans kontrast sonrası

SONUÇ

MS, her ne kadar 20-40 yaş arası sık görülse de nörolojik defisit ile gelen her hastada akılda bulundurulması gerektiğini gösteren bir vaka sunduk. Erken teşhis ve uygun tedavi hastanın sekelsiz iyileşmesini sağlamıştır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-74 DİLATE KARDİYOMİYOPATİ İLK BULGUSU OLABİLİR Mİ? HAFİF FENOTİPLİ FKMD

Şeyma Çelik¹, Yasemin Sancak², Sema Saltık², Serhat Güler², Hüseyin Kılıç², Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı³, İlker Kemal Yücel⁴, Esma Şengence²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş

Fukuyama Konjenital Musküler Distrofisi (FKMD), otozomal resesif geçişli, erken infantil dönemde başlayan, santral sinir sistemi ve göz tutulumu ile seyreden bir konjenital musküler distrofi alt tipi olup, özellikle Japon popülasyonunda yüksek prevalansa sahiptir. Hastalığın temel nedeni FKTN (fukutin) gen mutasyonuna bağlı α -dystroglikan glikozilasyon bozukluğu olup, kas hücresi membranı ile ekstrasellüler matriks arasındaki bağlantının zayıflamasıyla kas dejenerasyonu ve beyin migrasyon defektlerine yol açar. Klinik olarak hipotoni, motor gelişim geriliği, kas güçsüzlüğü, epilepsi, kas pseudohipertrofisi ve değişken dereceli mental gerilik görülebilir. Beyin MR'da cobblestone görünümünde lissensefali, serebellar kistler, pontin-mesensefali hipoplazi ve yaygın beyaz cevher sinyal değişiklikleri hastalık için karakteristiktir. Hastalık geniş bir fenotipik spektrum göstermekle birlikte ağır formlardan hafif olgulara kadar uzanan klinik varyasyonlar bildirilmiştir.

Olgu

Kistik fibrozis tanısı ile izlenen 10 yaşında erkek olgu, son dönemde gelişen çabuk yorulma, kas güçsüzlüğü ve çarpıntı yakınmaları nedeniyle değerlendirildi. Kardiyak incelemelerde dilate kardiyomiopati saptandı ve kreatin kinaz düzeyi 2902 U/L olarak ölçüldü. Özgeçmişinde, aralarında 4. derece akrabalık bulunan sağlıklı anne-babanın üçüncü çocuğu olduğu ve 39. gebelik haftasında 3300 gram ile sezaryen doğum öyküsü bulunduğu öğrenildi. Nöromotor gelişim basamaklarının yaşa uygun şekilde tamamlandığı, göz muayenesi ile sistemik fizik muayene bulgularının ise doğal olduğu kaydedildi. Genetik analizde FKTN:c.409T>C varyantı homozigot formda saptandı; anne ve babada aynı varyant heterozigot taşıyıcı olarak belirlendi.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Sonuç

FKMD çoğu vakada infantil dönemde hipotoni, nöromotor gecikme, oküler tutulum ve karakteristik MR bulguları ile seyretmesine rağmen, sunulan olguda klasik fenotipten farklı olarak nörogelişimsel gecikme ve oküler patoloji bulunmaması, klinik tablonun kardiyak tutulum ve CK yüksekliği ile sınırlı olması, hastalığın fenotipik spektrumunun beklenenden daha geniş olabileceğini düşündürmektedir. FKTN:c.409T>C homozigot varyantının saptanması, genotip-fenotip ilişkisinin her olguda birebir örtüşmediğini ve özellikle hafif seyirli distroglukanopatilerin gözden kaçabileceğini göstermektedir. Literatüre katkı olarak bu olgu, FKTN ilişkili distroglukanopatilerde kardiyak tutulumun ön planda bulgu olabileceğine dikkat çekmekte, geniş fenotip varyasyonunu desteklemekte ve erken tanının multidisipliner izlem ve genetik danışmanlık açısından kritik olduğunu vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: musküler distrofi, fukutin, dilate kardiyomiyopati

Kaynakça

1. Saito F., Matsumura K. Fukuyama-type congenital muscular dystrophy and defective glycosylation of α -dystroglycan. *Skeletal Muscle*. 2011;1(22).
2. Murakami T., et al. The mildest known case of Fukuyama-type congenital muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*. 2006;33(5):746-749.
3. Arimura T, Hayashi YK, Murakami T, Oya Y, Funabe S, Arikawa-Hirasawa E, Hattori N, Nishino I, Kimura A. Mutational analysis of fukutin gene in dilated cardiomyopathy and hypertrophic cardiomyopathy. *Circ J*. 2009 Jan;73(1):158-61.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-77 Edta İle İlişkili Psödotrombositopeni: Olgu Sunumu

İsmail Uzar¹, Selçuk Uzuner¹

¹İstanbul Medipol Üniversitesi

Özet

Giriş

EDTA (Etilen-diamin-tetra-asetik asit), laboratuvarlarda antikoagülan olarak sıklıkla kullanılmaktadır. Pediatrik vakalarda EDTA ile ilişkili psödotrombositopeni, nadir görülen bir durum olmasına karşın, hastaları gereksiz tetkik ve girişimlerden korumak için dikkatle ele alınması gereken bir konudur. Hekimlerin ve laboratuvar teknisyenlerinin, test tüplerinde kullanılan antikoagülanların kan sayımına olan etkileri hakkında bilgi sahibi olmaları, tetkik ve tedavi süreçlerinde yanıtıcı durumları azaltacak ve doğru bir hasta yönetimi sağlayacaktır.

Olgu

8 yaşında erkek bir hasta, 2 gündür öksürük ve ateş şikayetleri ile başvurdu. Hastaya viral üst solunum yolu enfeksiyonu ve viral gastroenterit tanısı kondu. Tam kan sayımında bisitopeni (WBC 4.002/mm³ ve trombosit sayısı 40.000/mm³) saptandı. Kontrol kan sayımında bisitopenişnşn derinleştiği (WBC sayısı 3.820/mm³ ve trombosit sayısı 26.000/mm³) tespit edildi. Parmak ucundan yapılan periferik yaymada (PY), viral enfeksiyonu düşündüren reaktif lenfositleri görüldü, malignite bulgusu yoktu ve yeterli sayıda çoklu trombosit kümesi vardı. PY sonucunda psödotrombositopeni ön tanısı düşünüldü. Sitratlı tüple kontrol kan sayımı gönderildi, trombosit sayısı 150000/mm³ olarak rapor edildi ve hastamıza EDTA ilişkili trombositopeni tanısı konuldu.

Sonuç

Psödotrombositopeninin farkındalığı, pediatrik hastalarda daha güvenilir bir klinik yönetim sağlamak ve gereksiz tetkiklerin önlenmesine yardımcı olmaktadır. Eğitim programları ve laboratuvar uygulamalarının geliştirilmeleri, hekimler ile laboratuvar çalışanları arasında iş birliğini artırarak hasta bakım kalitesini yükseltecektir.

Anahtar Kelimeler: trombositopeni, edetik asit, periferik yayma

Giriş

Psödotrombositopeni (PTCP), trombosit sayısının *in vitro* koşullarda yalancı olarak düşük ölçülmesiyle karakterize, klinik olarak yanıtıcı olabilen bir laboratuvar artefaktıdır. Genel popülasyonda görülme sıklığı %0,1–%2 arasında bildirilirken, trombositopeni saptanan olgular arasında bu oran %17'ye kadar çıkabilmektedir ve bazı çalışmalarda en sık ikinci neden olarak



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



rapor edilmiştir (1,2). Bu durum, özellikle pediatrik hastalarda yanlış tanı, gereksiz tetkik ve uygunsuz tedavi girişimlerine yol açabilmesi nedeniyle klinik açıdan önem taşımaktadır.

Etilen-diamin-tetra-asetik asit (EDTA), rutin hematolojik incelemelerde en sık kullanılan antikoagülan olup, PTCP ile en sık ilişkilendirilen ajandır. Bununla birlikte sodyum sitrat, lityum heparin, disodyum oksalat ve hirudin gibi diğer antikoagülanlarla da psödotrombositopeni gelişebildiği bildirilmiştir (3). Antikoagülanların kalsiyum iyonlarını şelatlayıcı etkisi sonucunda trombosit membranındaki glikoprotein IIb/IIIa kompleksinde konformasyonel değişiklikler meydana gelmekte, bu durum antitrombosit otoantikörlerinin bağlanmasını kolaylaştırarak trombosit agregasyonuna yol açabilmektedir (3,4).

Trombositopeni genellikle $150.000/mm^3$ 'ün altındaki trombosit sayıları olarak tanımlanmakla birlikte, özellikle pediatrik yaş grubunda yaşa göre farklı eşik değerlerin kullanılmasının daha uygun olduğunu bildiren çalışmalar mevcuttur (5). Klinik bulgular ile laboratuvar sonuçları arasındaki uyumsuzluk durumunda, gerçek trombositopeni ile psödotrombositopeninin ayırt edilmesi kritik öneme sahiptir.

Bu pediatrik olgu sunumunun amacı, EDTA ile ilişkili psödotrombositopeniye dikkat çekmek ve gerçek trombositopeni ile ayırıcı tanıda izlenmesi gereken tanısal yaklaşımı vurgulamaktır.

Olgu

Sekiz yaşında erkek hasta, iki gündür devam eden ateş, öksürük, boğaz ağrısı, iştahsızlık ve halsizlik şikâyetleri ile başvurdu. Oral alımının yetersiz olması nedeniyle genel pediatri servisine yatırıldı. Özgeçmişinde daha önce hastane yatışı bulunmayan hastanın aşıları yaşına uygun ve tamdı. Alerji öyküsü yoktu. İki yaşına kadar anne sütü almıştı ve nöromotor gelişimi yaşına uygundu. Soygeçmişinde anne ve babanın uzaktan akraba olduğu, ebeveynlerde bilinen kronik hastalık bulunmadığı ve üç yaşındaki kardeşinin sağlıklı olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde bilinci açık, genel durumu orta ve çevreyle ilgiliydi. Vital bulguları stabildi. Ateşi mevcut olup döküntü ve ense sertliği saptanmadı. Orofarenks hiperemik, tonsiller hipertrofikti. Solunum sesleri kaba olmakla birlikte ral ve ronkus duyulmadı. Kardiyovasküler sistem ve nörolojik muayeneleri doğal, batın muayenesi rahattı. Barsak seslerinde artış mevcuttu. Hastane yatışı sonrası ishal şikâyeti gelişen hasta, viral akut üst solunum yolu enfeksiyonu ve viral akut gastroenterit ön tanılarıyla izleme alındı.

Yatış sırasında yapılan tam kan sayımında bisitopeni saptandı. Takip eden günlerde trombosit sayısının giderek azaldığı ve $26.000/mm^3$ 'e kadar düştüğü görüldü. Buna karşın hastada trombositopeni ile uyumlu klinik kanama bulguları izlenmedi.

Derinleşen trombositopeni nedeniyle periferik kan yayması istendi. EDTA'lı tüpten hazırlanan yaymada trombositopeniyi destekleyen bulgular saptanmadı; aksine çok sayıda trombosit kümesi izlendi (Resim A). Bu bulgular doğrultusunda EDTA ile ilişkili psödotrombositopeni



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

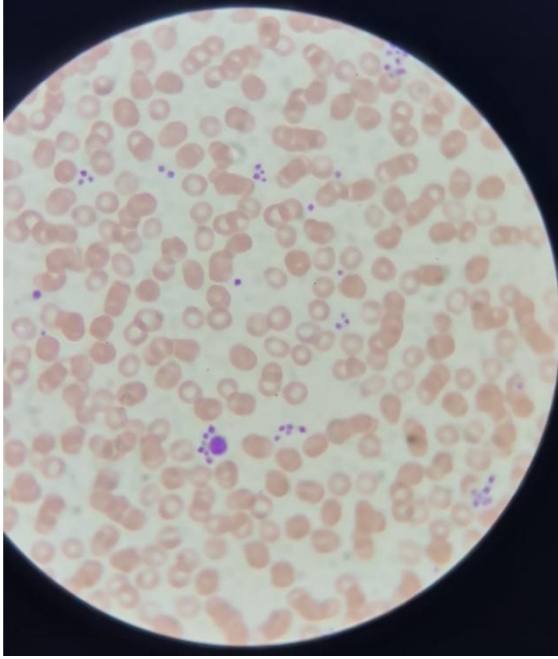
8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



düşünüldü. Kan sayımı sitratlı tüple tekrarlandı ve trombosit sayısının $150.000/mm^3$ olduğu saptanarak tanı doğrulandı.

Hastaya antipiretik, nebulize bronkodilatör, inhale kortikosteroid, antihistaminik ve intravenöz hidrasyon tedavisi uygulandı. Klinik durumu düzelen ve oral alımı yeterli hâle gelen hasta önerilerle taburcu edildi.



Resim A: EDTA'lı tüpten periferik yayma, çok sayıda trombosit kümesinin varlığı görülmekte.

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Tablo 1. Hastanın yatış süresince laboratuvar bulguları:

Tarih	WBC (mm ³)	Diferansiyel (%)	HGB (g/dL)	PLT (mm ³)	CRP (mg/dL)	Açıklama
14/01/2025	4020	Nötrofil %58	11,1	40.000	27,8	Yatış kanları
15/01/2025	3820	Lenfosit %60	11,0	58.000	34,3	EDTA'lı tüp
16/01/2025	4540	Lenfosit %51	11,1	26.000	9,41	EDTA'lı tüp
17/01/2025	3760	Lenfosit %47, Nötrofil %40	11,1	150.000	—	Sitratlı tüp

WBC: Beyaz küre sayısı; HGB: Hemoglobin; PLT: Trombosit; CRP: C-reaktif protein

Tartışma

Psödotrombositopeni (PTCP), özellikle EDTA ile antikoagüle edilmiş kan örneklerinde ortaya çıkan, klinik olarak anlamlı trombositopeniyi taklit edebilen önemli bir laboratuvar artefaktıdır (1,2). Genel popülasyonda nadir görülmesine rağmen, trombositopeni saptanan olgular arasında anlamlı bir orana ulaşabilmesi, bu durumun ayırıcı tanıda mutlaka göz önünde bulundurulması gerektiğini göstermektedir. Pediatrik yaş grubunda PTCP olgularının daha seyrek bildirilmesi, farkındalığın düşük olması hâlinde yanlış tanı ve gereksiz müdahalelere yol açabilmektedir.

Sunulan olguda, viral enfeksiyon kliniği ile yatırılan hastada başlangıçta bisitopeni saptanması ve takip hemogramlarında trombosit sayısının giderek azalması, gerçek trombositopeni olasılığını düşündürmüştür. Ancak hastada trombositopeniye eşlik eden kanama bulgularının olmaması, klinik tablo ile laboratuvar sonuçları arasındaki uyumsuzluğa işaret etmiştir. Bu noktada periferik kan yaymasının değerlendirilmesi tanısal süreçte belirleyici olmuş, trombosit kümelerinin gösterilmesiyle EDTA ile ilişkili psödotrombositopeni ön tanısı gündeme gelmiştir.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



EDTA'ya bağlı PTCP'nin patogenezi tam olarak aydınlatılmamış olmakla birlikte, antikoagülanın kalsiyum şelatlayıcı etkisi sonucunda trombosit membranındaki glikoprotein IIb/IIIa kompleksinde meydana gelen konformasyonel değişikliklerin, antitrombosit otoantikörlerinin bağlanmasını kolaylaştırdığı düşünülmektedir (3,4). Bu immünolojik süreç, trombosit agregasyonuna ve otomatik hematoloji analizörlerinde trombositlerin yanlış sınıflandırılmasına yol açmaktadır. Olgumuzda da EDTA'lı örneklerde trombosit sayısının derinleşen trombositopeni şeklinde raporlanmasına karşın, sitratlı tüpte yapılan ölçümde trombosit sayısının normal sınırlarda bulunması bu mekanizmayı destekler niteliktedir.

Literatürde, şüpheli olgularda alternatif antikoagülanlarla kan sayımının tekrarlanması yaygın bir yaklaşım olduğu bildirilmekle birlikte, bu yöntemin tüm vakalarda güvenilir olmadığı ve tanının esas olarak periferik yayma incelemesine dayanması gerektiği vurgulanmaktadır (4). Bu olgu, klinik ve laboratuvar uyumsuzluğunda periferik kan yaymasının önemini bir kez daha ortaya koymaktadır. Aksi takdirde, hastalar gereksiz kemik iliği incelemeleri, immünoglobulin tedavileri veya trombosit transfüzyonları gibi invaziv ve maliyetli girişimlere maruz kalabilmektedir.

Sonuç

EDTA ile ilişkili psödotrombositopeni, pediatrik hastalarda nadir görülmesine rağmen ayırıcı tanıda mutlaka dikkate alınması gereken bir durumdur. Klinik bulgular ile laboratuvar sonuçları arasında uyumsuzluk saptandığında, periferik kan yaymasının dikkatli değerlendirilmesi tanı açısından kritik öneme sahiptir. Hekimlerin ve laboratuvar personelinin, antikoagülanların kan sayımı üzerindeki etkileri konusunda farkındalık sahibi olması, yanlış tanı ve gereksiz tanısal veya terapötik girişimlerin önlenmesine katkı sağlayacaktır. Bu olgu, pediatrik hastalarda trombositopeni değerlendirilirken psödotrombositopeninin akılda tutulması gerektiğini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Etik Onam

Bu olgu sunumu için hastanın ebeveynlerinden yazılı bilgilendirilmiş onam alınmıştır.

Kaynaklar

1. Berkman N, Michaeli Y. Pseud thrombocytopenia: laboratory artifact with potentially serious consequences. *Am J Hematol.* 2011;86(2):197–199.
2. Savage RA. EDTA-dependent pseud thrombocytopenia. *Am J Clin Pathol.* 1984;81(3):317–320.
3. Lippi G, Plebani M. EDTA-dependent pseud thrombocytopenia: further insights and recommendations for prevention of a clinically threatening artifact. *J Interv Med Appl Sci.* 2016;8(2):45–50.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



4. Veneri D, Franchini M, Raffaelli R. Platelet satellitism and EDTA-related pseudothrombocytopenia: an immunological phenomenon. *Hematology*. 2025;30(1):1–6.
5. Segel GB, Halterman JS. Neutropenia in pediatric practice. *Pediatr Rev*. 2008;29(1):12–23.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-79 Yenidoğan Trombositopenisinde Edta'ya Bağlı Psödötrombositopeni: Gereksiz Yoğun Bakım Yatışı Önlenen Bir Olgu

Rabia Aktaş¹, İbrahim Kaynarca¹, Nihat Atahan Kanbur¹, Mehmet Azizoğlu¹, Bahri Elmas¹
¹Kocaeli Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş

Trombositopeni, trombosit sayısının 150.000/mikroL'nin altına düşmesi durumudur. Çocuklarda genellikle peteşiyal döküntü, kolayca morarma veya mukoza kanaması gibi belirtilerle kendini gösterir. Trombositopeninin şiddetine göre kanama belirtileri ortaya çıkabilir ya da belirtiler görülmeyebilir (örneğin, rutin kontrollerde veya başka sebeplerle yapılan testlerde tesadüfen fark edilebilir). Çocuklarda trombositopeninin sık görülen nedenlerinden biri, altta yatan bir hastalık olmaksızın tek başına trombosit sayısının 100.000/mikroL'nin altına düşmesiyle tanımlanan immün trombositopenidir (ITP).

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, Trombositopeni, Psödötrombositopeni, EDTA, Periferik yayma

Olgu

Otuz dört yaş bilinen İmmün trombositopeni tanılı anneden birinci gebelik, birinci doğum olarak (anne trombosit sayısı: 72000/mm³) 38 +6/7 haftalık sezaryen ile vücut ağırlığı: 3910 gram / boyu: 54 cm / baş çevresi: 34 cm doğan kız bebek postnatal değerlendirmesinde herhangi bir sorunu olmamış. APGAR skoru 1. dakika 9/10 5. dakika 10/10 olarak değerlendirilmiş ve anne yanına verilmiş. Postnatal 24. saatinde bakılan hemogramında trombosit sayısı 66000/mm³ olarak sonuçlanmış, sonrasında kontrol bakılmış ve 33000/mm³ olması üzerine immün trombositopenili anne bebeği, yenidoğan sepsisi ön tanıları ile tarafımıza sevk edildi. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, aktif, ağlıyor. Cilt görünümü olağan, peteşi, purpura, ekimoz yok. Yenidoğan refleksleri canlı, emme refleksi güçlü, Kardiyovasküler sistem muayenesinde S1 ve S2 normal ek ses ve üfürüm yok. Solunum sesleri bilateral eşit ve olağan. Gaita çıkışı olmuş. Batın muayenesinde ele gelen kitle yok, karaciğer Kosta altı 0,5 cm kadar ele geliyor, dalak ele gelmiyor. Umblikus çevresi olağan. Ekstremitelerinde deformite yok, dismorfik görünümü yok. Hastanın annesinin öyküsünde gebelik sürecinde kullandığı ilaç yok, yaklaşık 15 yıldır immün trombositopeni tanılı, anne ve baba arasında akrabalık yok. Hastanın genel durumu iyi olduğu ve sistem muayeneleri olağan görüldüğü için ikinci düzey yenidoğan yoğun bakım ünitesine alındı. Hastadan kan sayımı ve periferik yayma istendi, ayrıca acil transfontanel ultrason talep edildi. Transfontanel ultrasonda herhangi bir kanama odağı bulunmadı. Hastanın kontrol hemogramında trombosit sayısı 58000/mm³ olarak saptandı.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Periferik yaymada yoğun trombosit kümeleri dikkat çekti (Resim 1), atipik hücre veya blast gözlenmedi. Trombosit morfolojisi genel olarak normal yapı ve büyüklükteydi. Trombositler mikroskop altında 100x büyütmede manuel olarak $>200000/\text{mm}^3$ sayıldı. EDTA'ya bağlı psödotrombositopeni olabileceği düşünüldü ve sodyum sitrat içerikli tüpte hemogram çalıştırıldı, trombosit sayısı kontrol olarak $195000/\text{mm}^3$ ölçüldü.

Tartışma

EDTA'ya bağlı psödotrombositopeni, EDTA'nın trombosit yüzeyindeki GPIIb/IIIa reseptörünü etkileyerek in vitro ortamda anormal trombosit agregasyonuna yol açması sonucu otomatik analiz cihazlarında yanlış düşük trombosit değerleriyle ortaya çıkan bir laboratuvar bulgusudur. Klinik bulgularla uyumsuz trombositopeni tespit edildiğinde, periferik yaymada trombosit kümelerinin gösterilmesi ve EDTA dışı antikoagülan (ör. sitrat/heparin) ile tekrar ölçüm yapılması tanıda kritik önemdedir. Bu fenomenin tanınması, gereksiz yoğun bakım yatışları ve tedavilerin önüne geçerek hasta yönetimini doğrudan etkiler. Hastanın öyküsü derinleştirildiğinde, anneye de daha önce psödotrombositopeni tanısı konulduğu öğrenildi. Tüm bu süreç göz önüne alındığında, periferik yayma ve ayrıntılı anamnezin gereksiz hasta yatışını önlediğine dikkat çekmek istedik.

Kaynakça

1. Lusher JM. Kanama şikayeti olan hastaya klinik ve laboratuvar yaklaşımı. Nathan ve Oski'nin Bebeklik ve Çocukluk Dönemi Hematolojisi, 6. baskı, Nathan DG, Orkin SH, Look AT, Ginsburg D (Eds), Saunders, 2006. s.1515.
2. Tangella AV, Peta RK, Yadlapalli DC, Raghunadha Rao D, M MS. Ethylene Diamine Tetra Acetate-Induced Pseudo Thrombocytopenia (EDTA-PTCP) in an Adolescent: A Case Report. Cureus. 2023 May 4;15(5):e38545. doi: 10.7759/cureus.38545. PMID: 37273366; PMCID: PMC10239273.
3. Lardinois B, Favresse J, Chatelain B, Lippi G, Mullier F. Pseudothrombocytopenia-A Review on Causes, Occurrence and Clinical Implications. J Clin Med. 2021 Feb 4;10(4):594. doi: 10.3390/jcm10040594. PMID: 33557431; PMCID: PMC791552

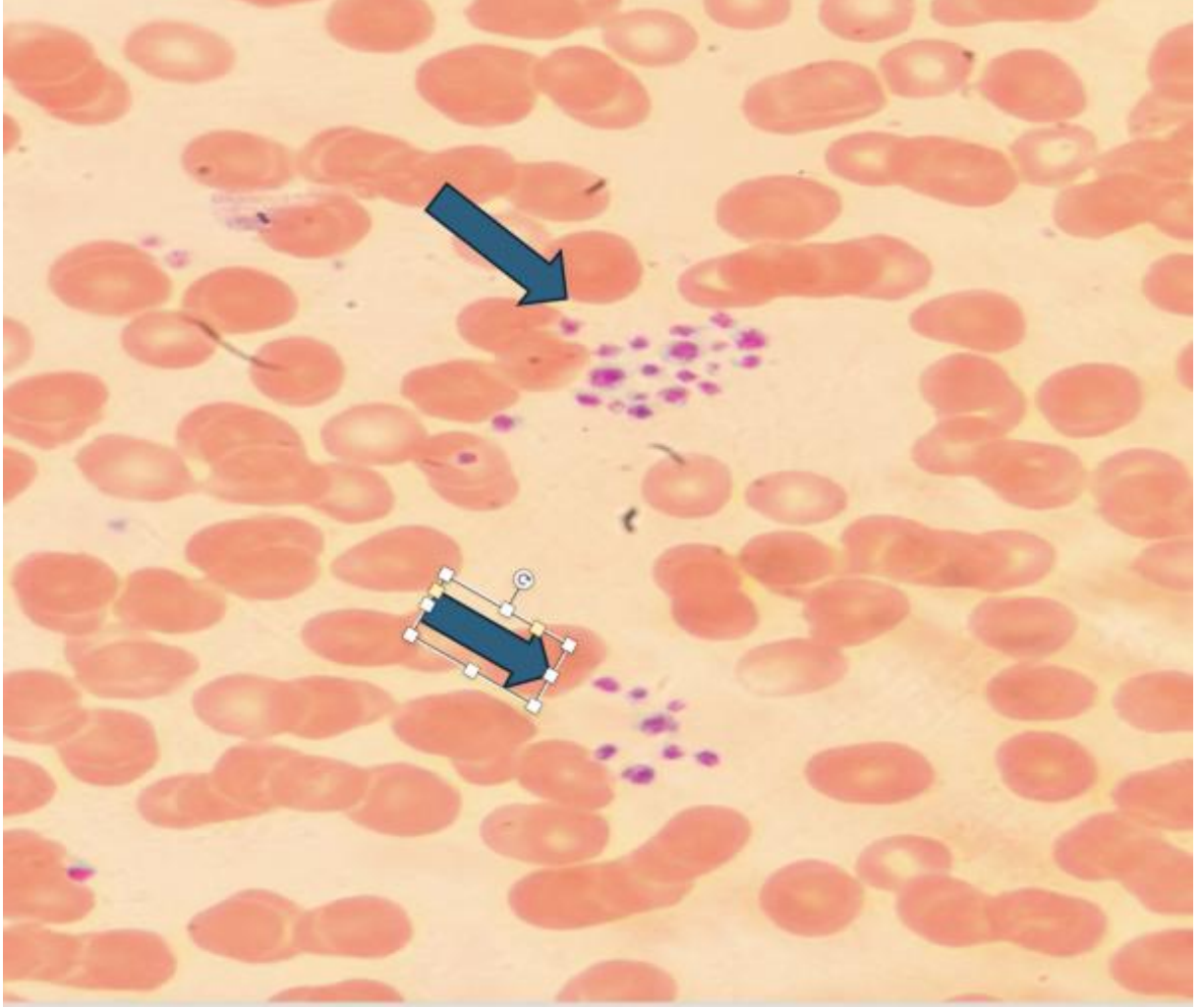


Cerrahpaşa
Çocuk Sağlığı Vakfı

V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



PB-81 Adölesan Bir Kız Olguda Steroidin Kliniğini Maskeleyen, Sintigrafinin Göremediği Bir Ektopik Paratiroid Adenomu

Ecem Torun¹, Gökçe Velioglu Haşlak², İlayda Uslu Altun², Mert Uçar², Hasan Karakaş², Hande Turan², Olcay Aydın Evliyaoğlu², Elvan Bayramoğlu²

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Endokrinoloji Anabilim Dalı

Özet

Giriş

Primer hiperparatiroidi çocukluk çağında nadir görülen, serum kalsiyum ve parathormon (PTH) yüksekliği ile seyreden bir endokrinopatidir. Olguların büyük çoğunluğundan paratiroid adenomu sorumludur ve klinik tablo hafif kas-iskelet sistemi yakınmaları ve kasılmalardan belirgin nöromusküler semptomlara kadar geniş bir yelpazede değişebilir. Tanıda biyokimyasal değerlendirmeye ek olarak paratiroid bezlerinin görüntülenmesinde USG ve sintigrafi yaygın olarak kullanılmaktadır.

Olgu

Bilinen akut romatizmal ateş (ARA) tanısı olan on beş yaşında kız hasta, eklem ağrılarının artması üzerine getirildi. Steroid tedavisinden fayda görmeyen hasta daha ayrıntılı sorgulandığında el ve ayaklarında kasılmalarının da olduğu öğrenildi. Bunun üzerine tetkik edilen hastanın serum Ca: 11.8 mg/dL, P: 2.9 mg/dL, ALP: 193 U/L (N: 0-187), PTH: 146 pg/mL (N: 15-65) olarak sonuçlandı. Paratiroid adenomu ön tanısıyla yapılan boyun USG'sinde sağ tiroid lobunda 10.5x7x15.5 mm boyutlarında lezyon saptandı. Ancak paratiroid sintigrafisinde artmış aktivite lehine bulgu saptanmadı. İnce iğne aspirasyon biyopsisi yapılarak elde edilen materyalde hem PTH hem de tiroglobulin düzeyinin yüksek olması (Sırasıyla 9525 pg/mL ve 3783 ng/mL), lezyonun tiroid dokusu içine yerleşen bir paratiroid adenomu olduğunu ortaya koydu. Hastaya sağ tiroid lobektomisi yapılması planlandı.

Sonuç

Hastanın aldığı steroid tedavisinin 25-OH-D vitaminini aktif form olan 1-25-HO-D vitaminine dönüştüren 1 alfa hidroksilaz enziminin aktivitesini baskılayarak semptomlarının ve kalsiyum yüksekliğinin hafif olmasına neden olduğu düşünüldü. Hastamızdaki tanı gecikmesinin bir diğer nedeninin de daha önce el ve ayaklarındaki kasılma ve ağrılarını tam olarak ifade edemediğinden eklem ağrısı olarak değerlendirilmesi ve mevcut ARA tanısı ile ilişkilendirilmiş olabileceği düşünüldü. Olgumuzun bir diğer dikkate değer kısmı ise paratiroid adenomlarında, özellikle de ektopik olanlarda, sintigrafinin normal olmasının tanıyı dışlamayacağını vurgulamasıdır.



V. CERRAHPAŞA PEDIATRİ GÜNLERİ

8 - 10 OCAK 2026 / İSTANBUL

PEDIATRİ 2.0: DEĞİŞİM BAŞLADI



Kaynakça

1. Roizen J, Levine MA. Primary hyperparathyroidism in children and adolescents. J Chin Med Assoc. 2012 Sep;75(9):425-34. doi: 10.1016/j.jcma.2012.06.012. Epub 2012 Aug 21. PMID: 22989537; PMCID: PMC3710287.
2. Ljunghall S, Hellman P, Rastad J, Akerström G. Primary hyperparathyroidism: epidemiology, diagnosis and clinical picture. World J Surg. 1991 Nov-Dec;15(6):681-7. doi: 10.1007/BF01665300. PMID: 1767533.

Anahtar kelimeler: Adölesan; Hiperkalsemi; Paratiroid adenomu; Primer hiperparatiroidi; Sintigrafi.