



TÜRK TORAKS DERNEĞİ

ULUSLARARASI KATILIMLI

# 22. YILLIK KONGRESİ

10 - 14 Nisan 2019  
TITANIC DELUXE OTEL  
ANTALYA

*Sağlıklı Nefes, Sağlıklı Dünya*



*Sanus Spiritum, Sanus Mundus*



We help the world breathe<sup>®</sup>  
PULMONARY • CRITICAL CARE • RESPIRATORY



ERS  
EUROPEAN  
RESPIRATORY  
SOCIETY

This event is endorsed by the American Thoracic Society and European Respiratory Society

[www.toraks.org.tr](http://www.toraks.org.tr)

BİLDİRİ KİTABI



## ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI

MS-146

## ULUSAL KİSTİK FİBROZİS KAYIT SİSTEMİ VERİLERİNE GÖRE ÜLKEMİZDEKİ KFTR MUTASYON ÇEŞİTLİLİĞİ VE FENOTİPİK ÖZELLİKLERİ

Güzin Cinel<sup>1</sup>, Deniz Doğru Ersöz<sup>2</sup>, Erkan Çakır<sup>3</sup>, Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu<sup>4</sup>, Nazan Çobanoğlu<sup>5</sup>, Sevgi Pekcan<sup>6</sup>, Ebru Yalçın<sup>2</sup>, Nural Kiper<sup>2</sup>, Velat Şen<sup>7</sup>, Hadice Selimoğlu Şen<sup>8</sup>, Ömür Ercan<sup>6</sup>, Özlem Keskin<sup>9</sup>, Sevgi Bilgiç Eltan<sup>9</sup>, Lina Muhammed Al Shadfan<sup>3</sup>, Hakan Yazan<sup>3</sup>, Derya Ufuk Altıntaş<sup>10</sup>, Şenay Şaşıhüseyinoğlu<sup>10</sup>, Nihat Sapan<sup>11</sup>, Şükrü Çekiç<sup>11</sup>, Haluk Çokuğraş<sup>12</sup>, Ayşe Ayzıt Atabek<sup>12</sup>, Tuğba Ramaslı Gürsoy<sup>13</sup>, Ayşe Tana Aslan<sup>13</sup>, Ayşen Bingöl<sup>14</sup>, Abdurrahman Erdem Başaran<sup>14</sup>, Ali Özdemir<sup>15</sup>, Mehmet Köse<sup>16</sup>, Melih Hangül<sup>16</sup>, Nagehan Emirlioğlu<sup>17</sup>, Gökçen Tuğcu<sup>2</sup>, Hasan Yüksel<sup>18</sup>, Özge Yılmaz<sup>18</sup>, Fazıl Orhan<sup>19</sup>, Zeynep Gökçe Gayretli Aydın<sup>20</sup>, Erdem Topal<sup>21</sup>, Zeynep Tamay<sup>22</sup>, Ayşe Süleyman<sup>22</sup>, Demet Can<sup>23</sup>, Cem Murat Bal<sup>24</sup>, Gönül Çaltepe<sup>25</sup>, Uğur Özçelik<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>4</sup>Dr Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi, Ankara, Türkiye

<sup>5</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

<sup>6</sup>Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Konya, Türkiye

<sup>7</sup>Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

<sup>8</sup>Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

<sup>9</sup>Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Bilim Dalı, Gaziantep, Türkiye

<sup>10</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana, Türkiye

<sup>11</sup>Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa, Türkiye

<sup>12</sup>İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>13</sup>Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

<sup>14</sup>Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları, Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

<sup>15</sup>Mersin Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi, Mersin, Türkiye

<sup>16</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

<sup>17</sup>Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi, Gaziantep, Türkiye

<sup>18</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları, Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Manisa, Türkiye

<sup>19</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Bilim Dalı, Trabzon, Türkiye

<sup>20</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Trabzon, Türkiye

<sup>21</sup>İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Bilim Dalı, Malatya, Türkiye

<sup>22</sup>İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>23</sup>Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Balıkesir, Türkiye

<sup>24</sup>Atatürk Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları, Erzurum, Türkiye

<sup>25</sup>Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gatsroenteroloji Bilim Dalı, Samsun, Türkiye

**Giriş ve Amaç:** KFTR geninde günümüzde 2000'den fazla mutasyon tanımlanmış olup sık görülen mutasyonlar ile ilgili klinik ve fonksiyonel bilgiler CFTR2 mutasyon veri tabanında bulunmakta; 374 varyant ile ilgili bilgi verilmektedir. Ülkemizin coğrafi konumu, tarihsel geçmişi ve akraba evliliğinin sık görülmesi nedenleriyle Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemimizde(UKKS) çok sayıda KFTR mutasyonu bulunmakta; pekçoğu nadir görülen bu mutasyonlarla ilgili literatürde yeterli klinik bilgi bulunmamakta; KF-hastalığı gelişimindeki rolleri bilinmemektedir.

**Yöntem:** UKKS-2017 verilerinde saptanan tüm mutasyonlar CFTR1 ve CFTR2 veri tabanlarında tarandı. Her iki veri tabanında olmayan mutasyonlar belirlendi. CFTR2 veri tabanında olmayan mutasyonları en az bir alelinde taşıyan hastaların demografik ve klinik verileri, UKKS'de kayıtlı KF tanısı kesin olan F508del homozigot hastalar ile karşılaştırıldı.

**Bulgular:** UKKS-2017 raporunda yer alan 1170 hastanın 978'inde genotiplendirme yapılmış, 1270 alelde 200 farklı mutasyon gösterilmiştir. İsimleri sisteme doğru kaydedilmiş 185 mutasyonun 29'u heriki veri tabanında bildirilmemiş; 58 mutasyon ise CFTR1'de bildirilmiş, CFTR2'de bildirilmemiş mutasyonlardır.

CFTR2'de daha önce bildirilmemiş 87 farklı aleli taşıyan 112 hasta incelendiğinde 62'si(%55) erkek olup yaş ortalaması 5,8yıl, tanı yaşı ortalaması 5,4yıldır. Dört hasta mekonyum ileusu nedeniyle opere olmuştur. Hastaların ter testi ortalaması 75,1mmol/dL'dir; 33 hastanın ter testi 60mmol/dL'nin altındadır. Seksenyediyedi hasta(%77,6) pankreatik enzim replasman tedavisi, 18 hasta(%16) inhale antibiyotik, 5 hasta Azitromisin kullanmaktadır. Hastaların 88'i(%78,5) rhDNA'z almakta; 3'ü sürekli O2 kullanmaktadır. SFT'de (37 hasta) ortalama FEV1:%76,94(25-150), ortalama FVC:%76,05(23-150) bulunmuştur. Yirmi hastada(%17,8) kronik

*Paeruginosa* kolonizasyonu, 20 hastada kronik *S.aureus* kolonizasyonu saptanmıştır. Hiçbir hastada ABPA, pnömotoraks, hemoptizi, tüberküloz-dışı mikobakteri enfeksiyonu komplikasyonlarına rastlanmamıştır. İki hastada KF-ilişkili diyabet, 3 hastada kronik karaciğer hastalığı saptanmıştır.

Bu veriler UKKS'de kayıtlı F508del homozigot hastalar ile karşılaştırıldığında 103 hastanın 57'si(%55) kız olup yaş ortalaması 7,6yıl, tanı yaşı ortalaması 3,75yıldır. Yedi hastaya mekonyum ileusu tanısı konmuştur. Ter testi ortalaması 98,28mmol/dL olup 4 hastanın ter testi 60mmol/dL'nin altındadır. Hastaların 2'si dışında tümü pankreatik enzim replasman tedavisi, 31 hasta(%30) inhale antibiyotik, 7 hasta Azitromisin kullanmaktadır. Doksanaltı hasta(%93,2) rhDNA'z almakta, 7'si sürekli O2 kullanmaktadır. SFT'de(45 hasta) ortalama FEV1:%79,95(21-143), ortalama FVC:%81,4(27-130) bulunmuştur. Otuziki hastada(%31) kronik *Paeruginosa* kolonizasyonu, 35 hastada kronik *S.aureus* kolonizasyonu, 2 hastada tüberküloz-dışı mikobakteri üremeleri saptanmıştır. Ondört hastada kronik karaciğer hastalığı, 11 hastada KF-ilişkili DM, 8 hastada ABPA gelişmiş; hasta pnömotoraks, 1 hasta hemoptizi geçirmişlerdir.

**Tartışma ve Sonuç:** CFTR 2 mutasyon veri tabanında tanımlanmamış mutasyonları taşıyan hastaların fenotipik özellikleri KF tanısı kesin olan F508del homozigot hastalar ile karşılaştırıldığında daha geç tanı aldıkları, yaş ortalamalarının daha küçük olduğu, ter testi ortalama değerlerinin daha düşük olduğu, tanısız ter testi değerinin altında fazla sayıda hasta olduğu, patojen mikroorganizmalarla daha az kolonize oldukları ve daha az komplikasyon geliştiği saptanmıştır. Bu durum bu hastalarda var olan mutasyonların daha hafif klinik ile seyrettiğini düşündürmekle birlikte bazı hastalarda da tanı için ileri incelemeler ve fonksiyonel çalışmalar yapılması gerekliliğini ortaya koymaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** kayıt sistemi, KFTR, kistik fibrozis, mutasyon

## ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI

MS-147

## KİSTİK FİBROZİSLİ ÇOCUKLARDA İNspiratuar KAS EĞİTİMİNİN POSTURAL STABİLİTE, SOLUNUM FONKSİYONLARI VE FONKSİYONEL KAPASİTE ÜZERİNE ETKİSİ: RANDOMİZE KONTROLLÜ ÇALIŞMA

Melih Zeren<sup>1</sup>, Erkan Çakır<sup>2</sup>, Hülya Nilgün Gürses<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, İstanbul

<sup>2</sup>Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul

**Giriş ve Amaç:** Kistik fibrozis (KF) tedavi kılavuzlarında havayolu temizliğini geliştirmeye yönelik fizyoterapi yaklaşımlarının hastaların rutin tedavisinde yer alması gerektiği belirtilmektedir. Ancak, kardiyopulmoner hastalıklarda yaygın olarak kullanılan inspiratuar kas eğitiminin (IMT) KF'li hastalarda kullanımına dair literatür tartışmalıdır. Ayrıca, güncel literatürde kronik akciğer hastalıklarında akciğer dışı bir semptom olarak postural stabilitenin etkileniği üzerinde duruluyor olmasına rağmen KF'li hastalarda postural stabilite ve ilişkili olan mekanizmaları araştıran çalışmalar oldukça sınırlıdır. Çalışmamızın amacı KF'li hastalarda postural stabilite ile ilişkili olan faktörleri analiz etmek ve kapsamlı bir göğüs fizyoterapisi programına ek olarak verilen IMT'nin postural stabilite, solunum fonksiyonları ve fonksiyonel kapasite üzerindeki etkisini araştırmaktır.

**Yöntem:** Yaşları 8-18 yıl arasında değişen KF tanılı 36 çocuk hasta çalışmaya dahil edildi. Hastalar randomize şekilde deney ve kontrol gruplarına ayrıldı. Kontrol grubuna 8 hafta boyunca, haftanın her günü, günde 2 kez uygulanmak üzere torakal ekspansiyon egzersizleri, insentif spirometre ve osilatuar pozitif basınçlı cihazlar ile egzersizler, postural drenaj, öksürüğü geliştirme teknikleri ve fiziksel aktivite önerilerini içeren kapsamlı bir göğüs fizyoterapi programı verildi. Deney grubuna ise kapsamlı göğüs fizyoterapi programına ek olarak günde 2 kez 15'er dk uygulanmak üzere Threshold IMT® cihazı ile maksimum inspiratuar basıncın (MIP) %30'u şiddette IMT verildi. Tüm hastalar tedavinin başında ve sonunda solunum fonksiyon testi (SFT), respiratuar kas gücü ölçümü, 6 dk yürüme testi (6DYT) ve Biodex Balance System® cihazında postural stabilite ve stabilite limitleri testleri ile değerlendirildi.

Solunum parametreleri arasında postural stabilitenin bağımsız belirleyicilerinin tespit edilebilmesi adına 36 olgunun başlangıç değerleri üzerinde lineer regresyon analizi uygulandı. 8 haftalık tedavilerin etkinliği deney ve kontrol grupları arasında karşılaştırıldı.