



CUMHURİYETİMİZİN

100.
yılı



11. Ulusal Kistik Fibrozis Sempozyumu

ve

Kistik Fibrozisli Birey ve Aile Toplantısı

25-26 Mart 2023

www.kistikfibrozis2023.com

LIVE Çevrim içi

**BİLDİRİ
KİTABI**



S-04 Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sisteminde Bulunan Ve Yenidoğan Taraması Yapılan Hastaların İmmün Reaktif Tripsinojen Kantitatif Düzeyleri İle Ter Testi Düzeyleri, Genetik Mutasyonları Ve Pankreas Tutulumu Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

Fazılcan Zirek¹, Nazan Çobanoğlu¹, Gizem Özcan¹, Didem Alboğa², Ebru Yalçın², Ayşe Ayzıt Kılıç³, Haluk Çokuğraş³, Aslı İmran Yılmaz⁴, Mahir Serbes⁵, Derya Ufuk Altıntaş⁵, Ayşegül Doğan Demir⁶, Şirin Sönmez⁶, Fevziye Çoksüer⁷, Figen Gülen⁷, Ali Ersoy⁸, Mehmet Köse⁸, Eylül Pınar Çakır⁹, Ayşe Tana Aslan⁹, Demet Polat Yuluğ¹⁰, Ali Özdemir¹¹, Melih Hangül¹², Erdem Başaran¹³, Ayşen Bingöl¹³, Koray Harmancı¹⁴, Hasan Yüksel¹⁵, Salih Uytun¹⁶, Murat Yasin Gençoğlu¹⁶, Velat Şen¹⁷, Yakup Canıtez¹⁸, Gökçen Kartal Öztürk¹⁹, Zeynep Gökçe Gayretli Aydın²⁰, Mehmet Kılıç²¹, Tuğba Ramaslı Gürsoy²², Mina Hızal²², Gönül Çaltepe²³, Erdem Topal²⁴, Beste Özsezen²⁵, Hakan Yazan²⁶, Başak Tezel²⁷, Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu⁹, Nagehan Emirlioğlu², Erkan Çakır⁶, Sevgi Pekcan⁴, Uğur Özçelik², Deniz Doğru Ersöz²

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

3 İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

4 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Konya, Türkiye

5 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana, Türkiye

6 Bezmi Alem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

7 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir, Türkiye

8 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

9 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

10 Mersin Şehir Hastanesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin, Türkiye

11 Mersin Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Mersin, Türkiye

12 Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum Ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Gaziantep, Türkiye

13 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

14 Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Ve İmmünoloji Bilim Dalı, Eskişehir, Türkiye

15 Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Manisa, Türkiye

16 Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

17 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

18 Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa, Türkiye

19 İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir, Türkiye

20 Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Trabzon, Türkiye

21 Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Ve İmmünoloji Bilim Dalı, Elazığ, Türkiye

- 22 Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye
- 23 Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Samsun, Türkiye
- 24 İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Ve İmmünoloji Bilim Dalı, Sivas, Türkiye
- 25 Şanlıurfa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Şanlıurfa, Türkiye
- 26 Ümraniye Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul Türkiye
- 27 T.c. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk Ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı

Giriş: Kistik fibroziste (KF) immün reaktif tripsinojen (IRT) düzeylerinin yüksek olmasının tespit edilmesi ile IRT yenidoğan tarama (YDT) protokollerinin merkezi haline gelmiştir. Pankreas ekzokrin işlev bozukluğuna bağlı IRT'nin yükseldiği düşünülmekte, ancak mekanizma net açıklanamamaktadır. Ekzokrin pankreas fonksiyonunun aynı zamanda KF mutasyonlarının tipi ile ilişkili olduğu düşünülmektedir. Bu çalışmada, YDT yapılan KF hastalarının IRT düzeyleri ile terdeki klor düzeyleri, genetik mutasyonları ve pankreas fonksiyonları arasındaki ilişkiyi değerlendirmeyi amaçladık. Yöntem: Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi'ne (UKKS) girilen ve YDT yapılan KF hastaları çalışmaya dahil edildi. Hastaların IRT düzeyleri T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü veri sisteminden sorgulandı; diğer demografik, klinik ve laboratuvar bilgileri UKKS verilerinden elde edildi. IRT düzeyleri için hastaların en son alınan topuk kanları, terde klor düzeyi için ise en yüksek klor düzeyleri çalışmaya dahil edildi. Hastalarda pankreas enzimi replasman tedavisi, en az bir kez düşük fekal elastaz ve/veya en az bir kez yüksek fekal yağ varlığı pankreas yetmezliği (PY) olarak kabul edildi. Hastaların IRT düzeyleri ile terdeki klor düzeyleri, pankreas yetersizliğine neden olan mutasyonlardan olan F508del mutasyonunun varlığı ve pankreas fonksiyonları istatistiksel olarak karşılaştırıldı. Bulgular: Çalışmaya 25 merkezden toplam 579 hasta dahil edildi, 294'ü (%50,8) erkekti. Hastaların ortanca tanı ve güncel yaşları sırası ile 3 (0-72) ve 45 (1-83) aydı. Genetik tanı testi yapılan 525 (%90,7) hastanın 160'ında (%30,5) en az bir aleilde F508del mutasyonu; terde klor tayini yapılan 347 (%59,9) hastanın 55'inde (%15,9) ara değer, 270'inde (%77,8) yüksek klor düzeyi saptandı. Hastaların 36'sında (%6,3) mekonyum ileusu (MI), 476'sında (%82,5) PY mevcuttu. Yüksek klor düzeyi ve PY olan hastalarda YDT pozitifliği ve ortanca IRT düzeyi anlamlı olarak yüksekti. En az bir alelinde F508del mutasyonu olanların ve aralarında homozigot olanların ortanca IRT düzeyleri anlamlı olarak yüksekken, YDT durumu açısından sınırdaki fark saptandı. MI durumu ile YDT durumu ve IRT düzeyleri arasında istatistiksel fark saptanmadı. IRT kantitatif düzeyi ile terde kantitatif klor düzeyi arasında pozitif ve orta düzeyde korelasyon saptandı ($r: 0,470$, $p:<0,001$). Tartışma ve Sonuç: KF hastalarında, yüksek ter klor ve serum IRT düzeyine sahip olmak pankreas yetmezliği gelişmesi için bir risk faktörü olabilir. Literatürden farklı olarak MI olan KF hastaları ile olmayan arasında IRT düzeyleri açısından fark saptanmadı.

Anahtar Kelimeler: F508del, Kistik Fibrozis, Pankreatik Yetmezlik, Ter Testi, Yenidoğan Taraması