

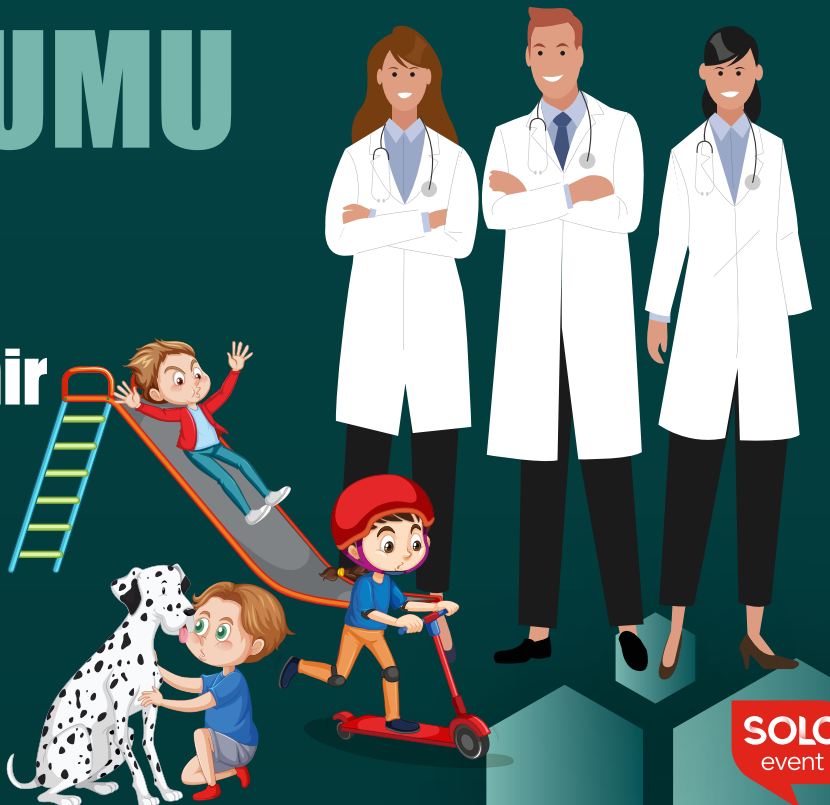


2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025

Tasigo Otel, Eskişehir

BİLDİRİ KİTABI



SOLO
event



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



KURULLAR

Sempozyum Onursal Başkanı

Prof. Dr. Zehra Aycan

Sempozyum Başkanları

DOÇ. DR. Elvan Bayramoğlu

DOÇ. DR. Hande Turan

Bilimsel Kurul

Prof. Dr. Ahmet Anık

Doç. Dr. Aydılek Dağdeviren Çakır

Doç. Dr. Edip Ünal

Doç. Dr. Eren Er

Doç. Dr. İhsan Turan

Doç. Dr. Sezer Acar

Dr. Gülin Küçükali

Dr. Mehmet Eltan

Dr. Sirmen Kızılcan Çetin

Dr. Tuğba Çetin

Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği Yönetim Kurulu

Yönetim Kurulu Başkanı

Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu

Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Zehra Aycan

Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Ahmet Anık

Genel Sekreter

Prof. Dr. Hüseyin Demirbilek

Sayman

Doç. Dr. İhsan Turan

Asil Üyeler

Prof. Dr. Semra Çetinkaya

Prof. Dr. Mehmet Nuri Özbek



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Graves Hastalığı olan Çocuk ve Adolesanlarda Antitiroid ilaç Tedavisinin Vücut Kitle İndeksi Üzerine Etkilerinin Değerlendirilmesi

Aslıhan Araslı Yılmaz¹ Behiye Sarıkaya Özdemir¹ Şenay Savaş Erdeve^{1,2}

1-Ankara Etlik Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği 2-Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara

Giriş: Graves Hastalığı (GH), çocuk ve adolesanlarda primer hipertiroidizmin en sık nedeni olup; tedavi öncesi kilo kaybı ilişkilidir. Tedavi sırasında ise sıklıkla kilo alımı gözlemlenir. Önerilen mekanizmalar, tedavi ile potansiyel olarak istirahat enerji harcamasında bir azalmaya yol açan tiroid hormon konsantrasyonlarındaki azalma ve hipertiroidizmin uzun vadeli ve potansiyel olarak geri dönüşü olmayan iştah uyarımına neden olarak sürekli kilo alımına katkıda bulunması olarak belirtilmiştir. Bu çalışmada yeni tanı alan ve farmakolojik tedavi başlanan, GH'daki kilo dalgalanmalarının değerlendirilmesi amaçlanmaktadır.

Metod: Ekim 2022-Ocak 2024 tarihleri arasında yeni tanı alarak farmakolojik tedavi (metimazol) başlanan 27 GH'sının kayıtları retrospektif olarak incelendi. GH, hipertiroidizmin klinik belirtileri, serum tiroid uyarıcı hormon (TSH) reseptör antikorları (TRAB) düzeylerinin 1,5 U/L'nin üzerinde ve TSH düzeylerinin 0,4 µU/mL'nin altında olması olarak tanımlandı. Antitiroid tedavi olarak metimazol kullanıldı. İlk endokrinoloji ziyaretinden önce tedavi başlanan, tiroid malignitesi olan ve kayıtları eksik olan hastalar çalışma dışı tutuldu. Tanı anındaki vücut kitle indeksi (VKİ) persentili 85-95 persentil arası olanlar fazla kilolu, 95 persentil üzeri olanlar obez olarak kaydedildi. Olgular obez/fazla kilolu olanlar ve obez/fazla kilolu olmayanlar olarak 2 gruba ayrıldı. Gruplar arasında yaş, cinsiyet, puberte, tanı anı VKİ, VKİ-SDS, 6. ay VKİ, VKİ-SDS, 12. ay VKİ, VKİ-SDS, tiroid fonksiyon testleri, TSH reseptör bloke edici antikor düzeyi (TRAB), tiroid volümü, izlem süresi, antitiroid ilaç kullanım süresi, başlangıç metimazol dozu değerlendirildi. İlk altı ay ve birinci yıldaki VKİ'deki değişim sırasıyla Δ VKİ-SDS(0-6) ve Δ VKİ-SDS(0-12) olarak ifade edildi.

Bulgular: Olgularımızın medyan yaşı 14.11 olup, %74.1'ü kız ve sadece bir olgu prepubertaldi. Olgularımızın %66.7'sinin ailesinde tiroid hastalığı öyküsü mevcuttu. En sık başvuru şikayetleri sırasıyla çarpıntı (%33.3), kilo kaybı (%25.9) ve ellerde tremordu (%14.8). Kilo kaybı öyküsü olan hastaların %71'i normal kilolu olan gruptaydı. Gruplar arasında yaş tiroid fonksiyon testleri, tiroid volümü, tiroid volüm SDS, izlem süresi başlangıç metimazol dozu, antitiroid ilaç kullanım süresi açısından fark bulunmadı. ($p > 0,05$). Gruplar arasında tanı anından sonra 6. ay ve 12. aylarda VKİ ve VKİ-SDS deki artış normal kilolu olan grupta daha fazlaydı. ($p < 0,05$) (Tablo-1). İlk altı ayda normal kilolu olanların %27.7'si fazla kilolu, bir hasta ise obez olmuştu. VKİ (SDS 0-6) tanı anı kilo, VKİ, VKİ-SDS ile negatif korele iken ST3, ST4 ve TRAB düzeyi ile pozitif koreleydi.

Sonuç: Çalışmamız, GH'nın tedavi yönetiminde tiroid fonksiyonlarının düzenlenmesinin yanı sıra kilo yönetiminin önemine dikkat çekmektedir. Obezitenin gelişimini en aza indirmek ve kilo alımının zararlı etkilerini hafifletmek için kilo yönetimi, antitiroid ilaç kullanımı olan tüm hastalar için odak noktası olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Graves Hastalığı, kilo alımı, antitiroid tedavi



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tablo-1 Olgularımıza ait klinik ve laboratuvar özellikleri

Parametre	Tüm Grup N=27 Median(Min-Max)	Grup1 (Normal kilolu) N=19 Median (Min-Max)	Grup2 (Fazla kilolu-Obez) N=8 Median (Min-Max)	P
Yaş (Yıl)	14.11 (9.9-17.60)	14.11 (9.90-17.60)	14.10 (12.10-16.80)	0,894
Cinsiyet K/E(%)	74/26	74/26	75/25	1,00
Puberte (n)	26/1	18/1	8/0	1,00
VKİ0-(Tanı)	20.51 (14.76-32,01)	19.21(14.76-22.9)	25.29(23.94-32.01)	0,000
VKİ0 SDS (Tanı)	-0,18(-2.74-2,92)	-0,6(-2.74-0,59)	1,47(1.10-2.92)	0,000
VKİ-6.ay	22.7 (14.79-33.10)	20.30(14.79-27.62)	25.87(23.4-33.1)	0.002
VKİ-6.ay SDS	0.72(-1.53-3.10)	0,13 (-1,53-2.07)	1,59(0.63-3.10)	0.003
VKİ-12.ay	23.43(14.32-33.46)	21.6(14.32-28.6)	26.73(23.43-33.46)	0.003
VKİ-12.ay SDS	0.89(-1.83-3.12)	0,2(-1.83-2.18)	1.74(0,57-3.12)	0.002
VKİ(SDS 0-6)	0,33(-0,61-2.07)	0,97(-0,34-2,00)	0,10(-0,61-0,33)	0,002
VKİ(SDS 0-12)	0,9(-0,61-2,07)	1,01(-0,68-2,03)	0,11(-0,53-0,42)	0,000
TSH (mIU/L)	0,005 (0.002-0.04)	0,005 (0.002-0.010)	0.0075 (0.005-0.04)	0,007
ST4 (ng/L)	2.98 (1,87-7.77)	3.08 (1,87-7.77)	2,64 (2.12-5.26)	0,089
ST3 (ng/L)	11.40 (3.36-30.5)	12.1 (3.36-30.5)	8.27 (4.26-20.2)	0,152
TRAB IU/L	6.07 2.20-38.1	5.08 2.46-11.50	5.71 2.20-6.40	0,457
Tiroid Volümü (ml)	13.2 (4.73-30.9)	12.75 5.92-30.9	17.06 (4.73-25.9)	0,396
Tiroid VolümSDS	3.31(-0.4-14.6)	3.20 (0,6-14.6)	5.25(-0.4-9.61)	0,750
İzlem süresi(ay)	18 (12-26)	18(12-26)	17.5(12-24)	0,648
Başlangıç Metimazol Dozu (mg/kg/gün)	0,3(0,15-0,5)	0,3(0,15-0,5)	0,25(0,2-0,5)	0,956
Antitiroid İlaç Kullanım Süresi (ay)	17(8-26)	16(8-24)	18(12-26)	0,650



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Kliniğimizde izlenen MODY (Maturity-onset diabetes of the young) Tanılı Olguların Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Benay Turan¹, Gülçin Arslan¹, Hatice Yelda Yalçın², Kadri Murat Erdoğan³, Eren Er¹, Bumin Nuri Dündar⁴

¹İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İzmir

²İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Genetik Kliniği, İzmir

³İzmir Şehir Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, İzmir

⁴Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İzmir

Giriş:

MODY, pankreas beta hücre gelişimi ve fonksiyonunda rol alan genlerdeki mutasyonların neden olduğu, otozomal dominant geçişli klinik, laboratuvar ve genetik olarak farklı özelliklerdeki diyabet tipidir. MODY genetik bir mutasyon sonucu oluşmakta ve tanısı klinik özellikler ile ön tanıda düşünülen genin Sanger dizi analizi ile ya da birden fazla genin analiz edilebildiği genetik paneller ile konmaktadır. Burada kliniğimizde diyabet tanısı ile izlenip klinik özellikleri diğer diyabet tiplerine uymayan hastalarda çalışılan MODY genetik panel sonuçlarında genetik varyant saptanma sıklığı ve klinik önemi olan varyant saptanan hastaların klinik özelliklerinin sunulması amaçlanmaktadır.

Bulgular:

Kliniğimizde diyabet tanısı ile izlenen 61 hastada MODY genetik paneli çalışılmıştır. 21 hastanın genetik çalışması devam etmekte olup, 28 hastada herhangi bir varyant saptanmamıştır. Varyant saptanan 12 hastanın 6'sı genetik veri tabanlarına göre klinik önemi belirsiz, 6'sı patojenik varyant olarak değerlendirilmiştir.

Aşağıdaki tabloda patojenik varyant saptanan hastalar klinik özellikleri ile sunulmaktadır.

Tablo. Kliniğimizde gönderilen MODY panellerinde patojenik varyant saptanan hastaların klinik özellikleri



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



	Yaş	Cinsiyet	İnsülin/OAD tedavi	VKi kg/m ²	HbA1c	C-pep- tit	Aile öyküsü	Genetik	MODY skoru
Olgu-1	14,8	K	Yok	18,87	5,4	-	Yok	WFS1geni c.2053C>T ve c. 2531C>T heterozigot varyant	-
Olgu-2	13,9	K	Yok	25,54	6,1	2,25	Var	GCK geninde heterozigot c.1148C>T varyant	%75,5
Olgu-3	15	E	Yok	17,36	5,8	-	Var	GCK geninde c.1222 G>T heterozigot varyant	%75,5
Olgu-4	4,8	K	Yok	15,06	6	0,6	Yok	GCK geninde c. 1219G>C heterozigot varyant	%75,5
Olgu-5	5	E	Yok	13,94	8,4	0,76	Yok	HNF1A geninde c. 716C>T p.Ala239Val heterozigot varyant	%75,5
Olgu-6	12,8	K	Yok	14,1	6,2	1,1	Var	LPL geninde c.828G>A Heterozigot varyant	-

Sonuç:

MODY genetik paneli, MODY tipini tanımlamak için önemli bir araçtır. MODY tanısı, doğru tedavi yaklaşımlarını seçebilmek için kritik öneme sahiptir ve genetik testlerin kullanımı, kişiye özel tedavi yönetiminin sağlanmasında büyük bir rol oynamaktadır.

Anahtar Kelimeler:

MODY, diyabet, yeni nesil dizi analizi



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



46Xp Delesyonu: Turner Sendromuna Benzer Klinik Özellikler Sunan Nadir Bir Vakanın Değerlendirilmesi

Emre Özer¹

1.Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrin Kliniği

Amaç:

X kromozomunun heterozigot delesyonları, boy kısalığı ve Turner sendromu (TS) ile ilişkili çeşitli klinik fenotiplerin altında yatan genetik nedenler arasında yer almaktadır. TS, 1:2500 sıklıkta kız çocuklarında ve 45,XO karyotipi ile ilişkili bir kromozomal bozukluktur. Bununla birlikte, terminal SHOX bölgesini de içerebilen kısmi X kromozomu delesyonları, TS'ye benzer klinik özelliklere yol açabilir. Bu yazıda, 46Xp delesyonu tanısı konulan ve TS fenotipine sahip nadir bir olgu, klinik bulguları ve literatür eşliğinde değerlendirilmiştir.

Olgu Sunumu:

Boy kısalığı yakınması ile başvuran 6 yaşındaki kız hastanın özgeçmişinde, prenatal takiplerinde gebeliğin 5. ayında oksipital ensefalosel tespit edilmiş; postnatal dönemde meningosel kesesi opere edilerek ventrikülo-peritoneal şant yerleştirilmişti. İzlem sırasında yapılan değerlendirmelerde, Dandy-Walker malformasyonu, korpus kallozum agenezisi, bilateral işitme kaybı ve görme alanında kayıp (sağda tam, solda %85) hikayesi mevcuttu. Fizik muayenede boy SDS değeri -2,68 olarak ölçülmüş ve hastada düşük kulak yapısı, yele boyun, meme başı ayrıklığı ve cubitus valgus gibi TS ile uyumlu fenotipik özellikler saptanmıştır. Ultrasonografide uterus ve overler prepubertal olarak yaşıyla uyumlu değerlendirilmiş; gonadlar streak olarak görüntülenmemiştir. Genetik analizinde, hastanın karyotipi 46,XX,del(X)(p22.1) olarak sonuçlandı ve array analizinde Xp22.33p22.2 delesyonu (10.305.210 bp) saptandı.

Sonuç:

46Xp delesyonları, klinik ve fenotipik olarak TS ile belirgin benzerlikler göstermektedir. Literatürde, sıklıkla SHOX bölgesini de içeren 46Xp delesyonlarının boy kısalığı ile ilişkili olduğu belirtilmiştir. Ancak, SHOX bölgesini içermeyen 46Xp delesyonlarında da boy kısalığı görülebilmektedir. Büyüme hormonu tedavisi konusunda literatürde net bir görüş birliği bulunmamaktadır. Büyüme hormonu tedavisi başlanan hastalarda ise yanıt değişkenlik göstermektedir. TS tipik komponentleri ve fenotipik özellikleri, bazı 46Xp delesyonlarında da görülebilmektedir. Ancak, 46Xp delesyonlarının klinik etkileri delesyonun yerleşimine, boyutuna ve etkilenen genlere bağlı olarak geniş bir spektrumda değişkenlik göstermektedir. Bu durum, 46Xp delesyonlarını TS'den ayıran temel bir farklılık oluşturmaktadır. Örneğin, TS'de sık gözlenen primer overyen yetmezlik, 46Xp delesyonlarında yalnızca geniş Xp delesyonları ile ilişkilidir ve bu özellik, küçük Xp delesyonlarına sahip bireylerde nadiren görülmektedir. Ayrıca, TS ile sıklıkla ilişkilendirilen fenotipik özellikler, 46Xp delesyonları olan bireylerde daha heterojen bir şekilde ortaya çıkabilir.

Sonuç olarak, genetik ve klinik açıdan 46Xp delesyonları, Turner sendromu olarak değerlendirilmemektedir. Bu olgular, benzer fenotipik özellikler taşıyalar da genetik varyasyonların etkisiyle ortaya çıkan farklı klinik tabloları nedeniyle ayrı bir kategoride ele alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: 46Xp delesyonu, boy kısalığı, büyüme hormonu tedavisi, Turner sendromu, X kromozomu.



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Kaynaklar:

- 1) Jo HY, Jang HJ, Kim YM, Choi SH, Park KH, Yoo HW, Park SJ, Jo YH, Kwak MJ. Turner syndrome due to Xp22.33 deletion combined with 7p22.3 duplication. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2023 Dec;28(Suppl 1):S14-S16. doi: 10.6065/apem.2244122.061. Epub 2023 Feb 1. PMID: 36731505; PMCID: PMC10783925.
- 2) Ogata T, Muroya K, Matsuo N, Shinohara O, Yorifuji T, Nishi Y, Hasegawa Y, Horikawa R, Tachibana K. Turner syndrome and Xp deletions: clinical and molecular studies in 47 patients. *J Clin Endocrinol Metab.* 2001 Nov;86(11):5498-508.
- 3) Fiot, E., Alauze, B., Donadille, B. et al. Turner syndrome: French National Diagnosis and Care Protocol (NDCP; National Diagnosis and Care Protocol). *Orphanet J Rare Dis* 17(Suppl 1), 261 (2022)



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tiroid Nodülü Nedeniyle Başvuran Pendred Sendromlu Bir Olgu

Ganimet Öner¹, Ferda Alpaslan Pınarlı²

1. Tekirdağ Dr. İsmail Fehmi Cumaloğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Tekirdağ
2. Viagen Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi, Ankara

GİRİŞ: Pendred Sendromu, doğuştan sensörinöral işitme kaybı ve guatr ile karakterize olan otozomal resesif geçişli bir sendromdur. Tiroid bezinde iyodun organifikasyon bozukluğuna neden olan pendrin olarak bilinen klor/iyot/bikarbonat taşıyıcısını kodlayan SLC26A4 genindeki mutasyon sonucu görülmektedir. Transmembran proteini olan pendrin tiroid bezi dışında iç kulak ve böbrekte de salgılanmaktadır. SLC26A4 genindeki mutasyonlar ayrıca sağırılığın eşlik ettiği vestibüler aquaduktal genişleme olgularında da bildirilmiştir.

OLGU: 11,5 yaşındaki kız hasta tesadüfen saptanan tiroid nodülü nedeniyle çocuk endokrinoloji polikliniğine yönlendirilmişti. 41 hf, 3990 gr öyküsü olan hastanın 3,5 yaşındaki erkek kardeşinin konjenital hipotiroidi nedeniyle L-tiroksin tedavisi aldığı, annesinin tiroid nodülü nedeniyle (3 cm) total tiroidektomi olduğu ve annenin teyzesinin multinodüler guatr öyküsü olduğu öğrenildi. Hastanın ayrıca konjenital sensörinöral işitme kaybı nedeniyle 3 yaşında kohlear implantasyonu yapıldığı, dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu nedeniyle çocuk psikiyatrisi izlemi olduğu ve miyop nedeniyle gözlük kullandığı öğrenildi. Anne baba arasında akrabalık olmayan hastanın ailesinde bilinen başka işitme kaybı öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde VA: 48,9 kg (0,86 SDS) BOY: 154,2 cm (0,76 SDS) Tiroid evre2 guatr, Puberte evre3 idi. Tiroid fonksiyon testleri ötiroid, Anti tiroglobulin: 1484 IU/mL(0-115) anti TPO: normal. Tiroglobulin: 76 ng/mL (0.73-84) Tiroid USG 'de: Tiroid gland boyutları artmış, parankim hafif heterojen görünümde ve büyüğü sağ lob alt polde 5 mm boyutunda bilateral birkaç adet kistik nodül şeklinde raporlanmıştı. Hastadan bu bulgular ışığında Pendred Sendromu ön tanısıyla tüm gen dizi analizi çalışıldı. SLC26A4 geninde splice bölgesinde yer alan c.919-2A>G (IVS7-2A>G) homozigot patojenik varyant tespit edildi. Hastanın 1.derece akrabalarında varyant taraması yapılması planlandı.

SONUÇ: Sağırılığın en yaygın sendromik formu olan Pendred Sendromu, kohleanın gelişimsel anormallikleri ve diffüz guatr (hipotiroidi eşlik eden/etmeyen) ile ilişkili otozomal resesif bir hastalıktır. Guatr ve hipotiroidi gelişimi iyot alımı ile yakından ilişkilidir. Soliter tiroid nodülü ile başvurunun yanı sıra tiroid karsinomunun görüldüğü vakalar da bildirilmiştir. Tedavinin temeli klinik bulgulara dayanır. Pendred Sendromlu hastaların KBB, endokrinoloji, genetik ve cerrahi dahil olmak üzere multidisipliner bir ekiple takip edilmesi gerekir.

Anahtar Kelimeler: Pendred sendromu, sensörinöral işitme kaybı, guatr, tiroid nodülü

İLETİŞİM: E posta: drngmtoner@gmail.com Tel: 05060282164



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Su Metabolizması Bozukluklarının Etiyolojisi ve Klinik Yansımaları

Gülin Karacan Küçükali¹, Behiye Sarkaya Özdemir¹, Gizem Bakır¹, Şenay Savaş Erdeve^{1,2}

¹: Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

²: Sağlık Bilimleri Üniversitesi

Giriş:

1. Su metabolizması bozuklukları; santral diyabet insipit (SDİ) ve uygunsuz antidiüretik hormon salınımı (UADHS) nadir görülen, yönetiminde zorluklar yaşanan ve kalıcı nörolojik sekelleri engelleyebilmek adına yönetiminin dikkatli yapılması gereken hasta grubudur.
2. Biz bu çalışmada çocuk endokrinoloji bölümünde su metabolizması bozukluğu tanısı ile izlenen olguların antropometrik, hormonal, klinik özelliklerinin ve etiyojilerinin retrospektif inceleyip bu hasta grubu ile ilgili literatüre katkı sağlanması amaçlanmıştır.

Metod:

Ekim 2022-Kasım 2024 tarihleri arasında Çocuk Endokrinoloji Bölümü'nde izlemi yapılmış 28 su metabolizması bozukluğu olan olgunun dosya kayıtları taranarak araştırma gerçekleştirilmiştir. Olguların antropometrik verileri (boy standard sapma (SD), ağırlık SD, vücut kitle indeksi SD), laboratuvar testleri (serum sodyum, potasyum, glukoz, kalsiyum, serum osmolalitesi (Sosm), antidiüretik hormon, kan üre nitrojen, ürik asit, hematokrit, idrar osmolalitesi (Uosm), idrar dansitesi), aldığı çıkardığı sıvı miktarları, beyin manyetik rezonans bulguları, almakta olduğu tedaviler, eşlik eden diğer endokrinopatiler ve son kontrol verileri değerlendirilmiştir.

Sonuçlar:

18 olguda (%64,2) SDİ, 10 olguda (%35,8) UADHS saptandı. Bu olguların beşinde (%17,8) trifazik faz yaşandı, olguların üçü kalıcı SDİ'e ilerledi, toplamda 13 olgumuzun SDİ kalıcıydı. Olgularımızın antropometrik özellikleri Tablo-1'de, etiyojistik nedenleri ise Şekil-1'de belirtilmiştir. Eşlik eden endokrinopatiler ve son kontrol verileri Tablo-2'de gösterilmiştir.

UADHS olan olgularımızın sodyum değerlerinin ortanca 13,5 günde (6-20) sıvı kısıtlaması (8 saatlik şifitler halinde çıkardığı ve insensible kayıp hesaplanarak) ile normale geldiği görüldü.

SDİ olan olgularımızın beşi (%27,8) geçici idi, bu olguların etiyojilerine bakıldığında iki olguda travma, iki olguda pilositik astrositom operasyonu, bir olguda da somatotrop adenom operasyonu sonrası geliştiği ve 22 günde (11-30 gün) düzeldiği görüldü. Trifazik faz yaşayan beş olgumuzun etiyojisi şu şekilde idi; iki olguda pilositik astrositom, iki olguda kraniofarenjiom operasyonu sonrası, bir olguda travma idi. Pilositik astrositom operasyonu sonrası olan olgularımızın SDİ geçici, diğerlerinde kalıcıydı. SDİ olgularımızın dördü (% 22) ilk semptom olarak poliüri ile başlamıştı. Dokuz (%50) olguda hipofiz cerrahisi sonrasında SDİ gelişmişti. Bu olgularda desmopressin tedavisi ile elektrolitleri normal aralık seyretti. Olgularımızın izlem süresi ortanca altı aydı (0,5-24).

Bir olgumuza adipsik Dİ tanısı konuldu ve olgunun günlük alması gereken su miktarı vücut ağırlığına göre hesaplanarak ayarlandı. Antiepileptik ilaca bağlı enfeksiyon dönemlerinde tekrarlayan UADHS olan olgumuzda dirençli epilepsisi nedeni ile tedavi değişimi yapılmadı, aileye bilgi verilerek yakın izlemi planlandı.



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tartışma:

Çalışmamızda SDİ etiolojisinde sıklıkla intrakranial kitle ve/veya operasyonu sonrası, UADHS etiolojisinde ise ilaçların (vinkristin, karbamazepin) rol oynadığı gözlemlendi. SDİ olan olgularımızda sıklıkla ACTH ve TSH eksikliklerinin eşlik ettiği saptandı. Su metabolizması bozukluğu olan hastaların diğer eşlik eden endokrinopatiler açısından da dikkatle incelenmesi gerekmektedir.

Tablo-1: Su metabolizması bozukluğu olan olguların antropometrik özellikleri

	UADHS	Santral Dİ
Olgu sayısı	10	18
Cinsiyet (E/K)	8/2	12/6
Yaş (yıl)	12,6 (1,9-17,3)	12,5 (0,3-17,5)
Boy SDS	-0,7 [(-3,3)-0,7]	-0,2 [(-4,4)-1,9]
Ağırlık SDS	-0,4 [(-4,4)-0,9]	-0,8 [(-3,5)-4]
VKI SDS	-0,7 [(-3,6)-0,6]	0,02 [(-0,5)-3]
Geçici (n)	10	5

Şekil-1: SDİ ve UADHS olan olguların etiyojik dağılımı

Tablo-2: Su metabolizması bozukluğu olan olguların izlem verileri

	Diğer endokrin hormon eksiklikleri						Takip Süresi (ay)	Son kontrol		
	BH	ACTH	TSH	Gonadotropin	Panhipo	Prolaktin		Boy SDS	Ağırlık SDS	VKI SDS
UADHS*	-	-	1	-	-	-		-1,4 [(-3,3)-0,7]	-0,4 [(-4,4)-1,2]	-0,1 [(-3,6)-1,5]
SDİ	3	6	8	3	2	2**	9,5 (1-24)	-0,8 [(-3,7)-3]	0,8 [(-2,2)-4,4]	2,0 [(-2,0)-4,8]

*UADHS olan olguların 2'sinde hasta ötiroid sendromu, 1'inde steroide sekonder diyabet gelişimi mevcut idi.

** Prolaktin yüksekliği

Anahtar kelimeler: Santral diyabet insipit, uygunsuz antidiüretik hormon salınımı, trifazik faz, su metabolizması bozuklukları



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tokat İlinde 2011-2021 Yılları Arasında Çocuklarda Tip 1 Diyabetes Mellitus İnsidansı

Uzm. Dr. Gülsen Doğan¹_Doç. Dr. Ali Gül²

¹Tokat Devlet Hastanesi Çocuk Kliniği

²Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD

Giriş ve amaç: Tip 1 Diyabetes Mellitus (Tip 1 DM), -hücrelerinin otoimmün hasarıyla ortaya çıkan insülin eksikliği ve hiperglisemi ile karakterize kronik metabolik bir hastalıktır. **Çevresel, genetik ve sosyoekonomik değişkenler hastalığın gelişmesindeki önemli** faktörlerdir. Tokat ilinde çocukluk dönemi Tip 1 DM insidansının belirlenmesi ve bu tanıyı almış olan çocukların tanı anındaki klinik, demografik, laboratuvar özelliklerinin incelenmesi amaçlandı.

Gereç-Yöntem: Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi Hastanesi ve Tokat il merkezi ve ilçelerindeki devlet hastanelerinde Tip 1 DM tanısı almış çocuk hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi. Hastanelerin hasta takip programına kullanıcı girişi yapıldı ve hastaların kayıtları, klinik ve laboratuvar bulgularına ulaşıldı. Tokat Nüfus Müdürlüğü ile görüşülerek 2011-2021 yılları arasında, her yıl için 0-18 yaş aralığındaki **çocuk** birey sayıları alındı. Hastane hasta takip programlarında anahtar kelime olarak insülin, tip 1 diyabet, diyabet, hiperglisemi, ketoasidoz kelimeleri tarandı. ICD tanı kodu olarak E10.0-9, E11.0-9, E13.0-9, E14.0-9, R73.9 tanı kodlarından bir ya da daha fazlasına sahip hastalar listelendi. Bu tarama ile toplam 316 hastaya ulaşıldı. 2011-2021 yılları arasındaki hastalar seçildiğinde hasta sayısı 257'ye düştü. Tüm hastaların içinden pediatrik Tip 1 DM hastaları ayıklanarak çalışmaya toplam 147 çocuk hasta dahil edildi ve tanı yılları, klinik ve laboratuvar verileri kaydedildi.

Bulgular: 2011-2021 yılları arasında Tokat ilinde 147 yeni tanı Tip 1 DM hastası saptandı. 2011-2021 yılları arası 11 yıllık ortalama Tip 1 DM insidansı erkek çocuklarda 6,46/100.000, kız çocuklarda 8,92/100.000, tüm çocuklar için ise 7,69/100.000'di. Çalışmaya dahil edilen ilk 5 yıllık ortalama Tip 1 DM insidansı 6,45/100.000, son 6 yılın ortalama insidansı 8,81/100.000'di. Çalışmaya dahil edilen hastaların 65 (%44,2)'i erkekti. Hastaların tanı anındaki yaşı 1 ile 17 yıl arasındaydı. Ortalama yaş ise tanı anında 9,42±4,17 yıl olarak bulundu. 147 hastanın 19 (%12,9)'u 0-4 yaş arası, 51 (%34,6)'i 5-9 yaş arası, 60 (%40,8)'i 10-14 yaş arası, 17 (%11,5)'si 15 yaş **üstündeydi. Hastaların %56,7'si** tanı anında diyabetik ketoasidoz tablosundaydı. Takipleri **süresince diyabetik ketoasidoz** tablosu ortalaması 0,86±0,98 (0-6) saptandı. Hastaların tanı sırasında ortalama HbA1c değeri 11,1±2,79 (5,2-19,9) mmol/L'ydi.

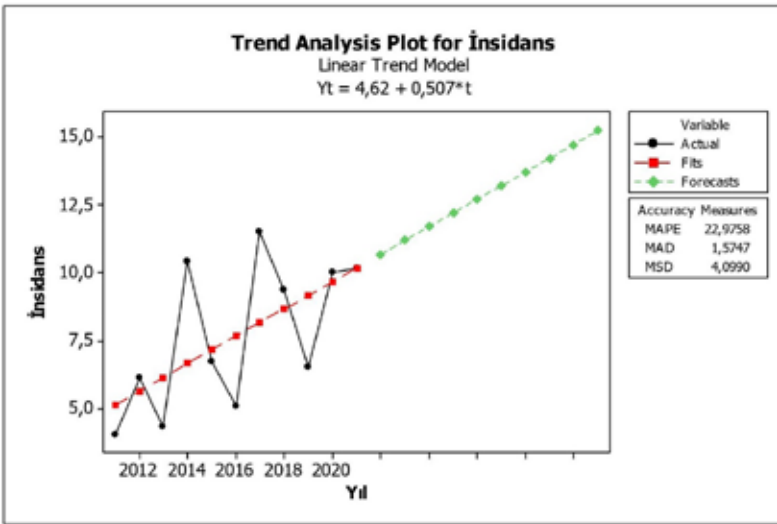
Sonuç: Tokat ilindeki hastane verileri incelendiğinde insidans trendinin yükselişte olduğu görüldü. Bu verilerle 2030 yılında Tokat ilinde çocuklarda beklenen insidansın yaklaşık olarak 15/100.000 olacağı tahmin edilmiştir. DKA tablosunun sıklığı ve yüksek HbA1c değerleri, diyabet ile ilgili topluma yapılan eğitici faaliyetlerin gerekliliğini göstermektedir. Adölesan dönemde tanı alan hastaların oranının yüksekti. Tanıda gecikme olmaması için farkındalığın artırılmasına yönelik çalışmalar artırılabilir. Çalışmamız tek merkez çalışması olup ülke verileri hakkında fikir sahibi olmak için çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Diyabetes Mellitus, çocuk, insidans, ketoasidoz, insülin.



Tablo 1. Cinsiyete Göre Yıllık 100.000 Popülasyonda Tip 1 DM İnsidansı

	Cinsiyet		
	Erkek	Kız	Toplam
2011	2,96	5,17	4,04
2012	5,97	6,25	6,11
2013	3,15	5,50	4,30
2014	10,72	10,12	10,43
2015	7,66	5,74	6,72
2016	5,49	4,60	5,06
2017	11,26	11,85	11,55
2018	6,87	12,02	9,38
2019	4,64	8,53	6,54
2020	3,67	16,70	10,03
2021	8,71	11,69	10,17
Ortalama	6,46	8,92	7,69



Grafik 1. Yıllara Göre Tokat İlindeki Tip 1 DM İnsidansı Eğilimi



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Endojen Hiperinsülinemik Hipoglisemide Endoskopik Ultrasonografi: Nadir Bir Olgu ile Literatür Gözden Geçirilmesi

Meliha Esra BİLİCİ

Giriş:

Çocukluk döneminde endojen hiperinsülinemik hipoglisemi sıklıkla genetik mutasyonlara bağlı konjenital hiperinsülinizm ilişkilidir. Yılda milyonda yaklaşık dört vaka sıklığına sahip pankreasın nöroendokrin tümörleri çocuklarda nadir görülür. Küçük lezyonların tespiti zor olup, klinik şüphe erken tanı için önemlidir.

Bu bildiride endojen hiperinsülinizmde klinik yaklaşımda endoskopik ultrasonografinin öneminin vurgulanması planlanmıştır.

Olgu Sunumu:

16 yaş 9 ay bilinen hastalığı olmayan, üç yıldır haftada 3-4 kez yaklaşık 1 saat süren futbol antrenmanı yapma öyküsü bulunan erkek hasta, oyun sırasında hiç sorun yaşamamış ancak antrenman sonrası yemek yedikten 8 saat sonra sabah uyandırılmama, aşırı terleme, konuşamama şikayetleri ile acil servise getirildiğinde parmak ucu kan şekeri 35 mg/dl saptanması üzerine yönlendirilmişti. Benzer şikayeti ilk kez on gün önce okuldan geldiğinde açlık hissi, soğuk terleme yemek yediğinde şikayetlerinde düzelme; ikinci kez de 10 dk yürüyüş ardından halsizleşme yine yemek yediğinde düzelme şeklinde tarifliyordu. Fizik muayenesinde; ağırlık :72,8 kg (SDS: 0,41),boy :175,5 cm (SDS: 0,14),puberte Tanner evre 5, sırtta 3,5x1 cm cafe au lait lekesi haricinde patolojik bulgu yoktu. Özgeçmişinde term, 3420gr doğum öyküsü harici yatış öyküsü yoktu. Nöromotor gelişim yaşitlarıyla uyumluydu. Ailede diyabet öyküsü, evde ilaç kullanım öyküsü yoktu. Başvuruda normoglisemik olguya uzamış açlık testi planlandı. Testin 8. saatinde kan şekeri 45mg/dl iken kan ketonu: 0,1;insülin düzeyi 15,9µU/mL, glukagon testinde 60 birim (%133) artış olması üzerine hiperinsülinemik hipoglisemi düşünüldü. Eş zamanlı c-peptid:3,1 ng/mL; anti-insülin antikor:1,3U/mL(<2,4),sülfonilüre kullanım öyküsü yoktu. Abdomen USG, kontrastlı abdomen MR'da ve Dinamik ince kesit abdomen BT'de lezyon saptanmadı. Açlık testi sonrası 5 mg/kg/dk glukoz infüzyon hızı ile normoglisemi sağlanan hastaya diazoksit başlandı. 10 mg/kg/g doz ile IV glukoz tedavisi kesildi. Lezyon tespiti ve biyopsi seçeneği nedeniyle tercih edilen endoskopik ultrasonografide pankreas korpus kesiminde yaklaşık 12x9 mm ebatlarında yuvarlak konturlu lezyon görüldü. İnce iğne aspirasyon biyopsi sonucunda grade 2, iyi differansiye, KI-67 indeksi %5, sinaptofizin,kromagranin pozitif saptandı, insülinoma tanısı laparoskopik parsiyel pankreatektomi sonrası teyit edildi. Metastaz, lenf nodu tutulumu saptanmadı. MEN-1 sendromuna yönelik taramada ek bulgu saptanmadı. 2 yıllık izlemde hipoglisemi/hiperglisemi tekrarı görülmedi.

Sonuç:

İnsülinoma, intermitan insülin sekresyonu nedeniyle açlık ve egzersizle tetiklenerek ataklar halinde ortaya çıkan hipoglisemide akılda tutulmalıdır. Pankreasın küçük boyutları ve çocukların anatomik farklılıkları göz önüne alındığında, endoskopik ultrasonografi (EUS), insülinoma gibi küçük pankreas tümörlerinin tespitinde yüksek tanısal duyarlılığa sahip bir yöntemdir.

Anahtar Kelimeler: endoskopik ultrasonografi, hipoglisemi, hiperinsülinizm, insülinoma



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tip 1 Diyabetli Çocuklarda Hematolojik İnflamatuar Parametrelerin Glisemik Kontrol ile İlişkisinin Değerlendirilmesi

Meliha Esra BİLİCİ

Giriş: Çocukluk çağı diyabetinin %90-95'ini oluşturan Tip-1 diyabet (T1DM) sıklıkla lenfosit infiltrasyonu, otoimmün sürece ikincil antikor gelişimi ve kompleman aktivasyonuna bağlı insülitis tablosu sonucunda ortaya çıkar. Tam kan sayımından elde edilen parametreler endotel disfonksiyonu ve inflamasyonun bağımsız belirleyicileri olarak pek çok çalışmada gösterilmiştir. Bu çalışmada T1DM çocuklarda hematolojik inflamatuvar parametrelerin tanı anındaki güvenilirliği ve tedavi kontrolündeki etkinliğinin glisemik kontrol ile ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Kliniğimizde T1DM nedeniyle takipli ve sağlıklı kontrol grubunda yürütüldü. Tanı anında ve tedavinin 1. yılındaki antropometrik ölçümler, tam kan sayımı parametreleri, CRP, glikolize hemoglobin a1c düzeyi (HbA1c) ve bir yıllık HbA1c ortalamaları alınarak kümülatif glisemik indeks kaydedildi. Tanı anında ve 1.yıl kontrol tam kan sayımından SIRI, Sİİ, NLR, PLR, PAV değerleri kaydedildi. Olgular kontrol HbA1c düzeylerine göre 3 gruba ayrıldı. HbA1c < %7,5 iyi, %7,5-9 orta ve > %9 olan olgular kötü metabolik kontrol grubunu oluşturdu. Metabolik kontrolü göstermede indekslerin değeri değerlendirildi. Enfeksiyon, eşlik eden otoimmün veya harici hastalık, T1DM dışındaki diyabet tipleri ve sendromik olan olgular çalışmadan hariç tutuldu.

Bulgular: Çalışmaya yaş ortalaması 10.4 (2,4-18) olan, %51.1'i kız, toplam 140 olgu alındı (80 T1DM, 60 sağlıklı kontrol). Olguların %57.8'i diyabetik ketoasidoz ile hastaneye başvururken, %30.8 olgu ağır DKA ile tanı aldı. Sağlıklı grup ile hasta grup arasında, PLR(p:0,01), NLR(p:0,025), MPV(p:0,025), PCT(p:0,045), SIRI(p:0,007), Sİİ(p:0,00001) ve PAN(p:0,005) anlamlı değişiklik gösterdi. Hastalık tanısında ROC analizinde Sİİ'nin en değerli parametre olduğu görüldü (AUC:0,94). Birinci yıl kontrolde NLR, PAV, PCT, Sİİ ve SIRI parametrelerinde anlamlı şekilde düşük görülürken; PLR ve MPV'de farklılık görülmedi. T1DM grubunda basvuru HbA1c % 11.9±1.9 iken kontrolde % 8.4±2.1 ile orta metabolik kontroldeydi. Olgular glisemik kontrol düzeyine göre gruplandığında %44,4 iyi, %27,8 orta, %27,8 kötü kontroldeydi. Gruplar arasında hematolojik indekslerde anlamlı farklılık saptanmadı, HbA1c ile korelasyon gözlenmedi.

Sonuç: Hematolojik inflamatuvar parametreler T1DM tanısında kullanılabilir kolay ulaşılabiliyor, ucuz parametrelerdir. Tip 1 DM hastalık tanısında tüm parametreler anlamlı yüksek bulursa da en değerli parametre Sİİ'dir. Sİİ > 1612 üzerinde olması hastalık tanısını %91 spesifite %86 sensitivite ile öngörmektedir. T1DM tedavi ile iyileşmenin değerlendirilmesinde PAV ve MPV dışındaki inflamatuvar parametrelerin kullanılabilirken, glisemik kontrol düzeyinin değerlendirmesinde bu parametreler güvenilir görünmemektedir. Ayrıca Zonguldak ve çevresinde Tip 1 DM tanısı ve semptomların erken tanınması için bölgesel eğitici çalışmalara gereksinim bulunmaktadır.



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



NADİR BİR DİYABET NEDENİ: MELAS

Meltem Buhur Pirimoğlu¹, İlknur Sürücü Kara², Nuray Öztürk³

¹ Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji

² Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları

³ Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik

Giriş: Mitokondrial diyabet çocukluk çağında nadir görülen bir diyabet sebebidir (<%1). Mitokondrial hastalıklarda ilk ortaya çıkan bulgular genellikle sinir sistemi ile ilgilidir. Bu nedenle işitme kaybı, pitozis, oftalmopleji, optik atrofi, ataksi, miyopati gibi bulgulara diyabet eklendiğinde mitokondrial diyabet akla gelmelidir.

Öykü: Bes yaşından itibaren mitokondrial hastalık ön tanısı ile takipli 9 yaş 7 aylık erkek hasta uyku hali nedeni ile dış merkeze başvurusunda serum glukoz 343 mg/dl, idrar glukoz +3, idrar keton negatif, kan gazında pH 7.36, CO₂ 35,5 mmHg, HCO₃ 20,1 mmol/L, laktat 3,2 mmol/L, HbA1c %5,8 saptanması üzerine yönlendirildi. Poliüri, polidipsi, kilo kaybı bulguları yoktu.

Öz Geçmiş: Otuz altıncı gebelik haftasında 2800 gram doğmuştu. Postnatal dönemde hipoglisemi nedeni 5 gün hastanede yatış öyküsü vardı. 3 yaşına kadar motor gelişim basamaklarının yaşına uygun seyrettiği, 5 yaşında konvulziyon geçirmeye başladığı ve sonrasında motor ve bilişsel fonksiyonlarında gerileme başladığı öğrenildi.

Soy Geçmiş: Anne ve baba akraba (hala kızı-dayı oğlu). Anne 20 yaşında diyabet tanısı almış. Bir kardeş 3 aylıkken ölmüş (sebebi bilinmiyor).

Fizik Muayene: Ağırlık 18,2 kg (-3,62 SDS), boy 118 cm (-3,01 SDS), vücut kitle indeksi 13,07 kg/m² (-2,44 SDS), baş çevresi 49,5 cm (-2,64 SDS), akantozis yok, lipodistrofi bulgusu yok, testis volümleri 2/2 cc, gerili penis boyu 6,5 cm. Bilateral ekstremilerde spastisite, gövdesel ataksisi mevcut. Destekli oturabiliyor ancak bağımsız mobilize olamıyor. Mental gelişim yaşlarına göre geri.

Hastanın kan şekeri takibinde hipergliseminin devam etmesi nedeni ile subkutan insülin tedavisi başlandı. Göz muayenesinde patoloji saptanmadı. Nörolojik basamaklarda progresif gerileme, ailede diyabet öyküsü olan hastada mitokondrial diyabet düşünüldü. Dış merkezde yapılan tüm ekzom analizinde hastalıkla ilişkili patojenik varyant saptanmamıştı. Mitokondrial DNA analizinde ACMG kriterlerine göre "muhtemel patojenik" olarak sınıflandırılan m.3271T>C varyantı saptandı. Bu varyant literatürde mitokondrial hastalıklardan biri olan MELAS (Mitochondrial Myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like episodes)'a sebep olan bir varyant olarak bildirilmiştir.

Sonuç: Mitokondriyal diyabet, başlangıçta diyet ve oral hipoglisemik ilaçlarla kontrol altına alınabilir ancak metformin, mitokondriyal işlevi engellediği ve bu nedenle laktik asidoz ataklarını tetikleyebileceği için tedavide tercih edilmemelidir. Hastaların %45'i tanıdan sonraki 2-4 yıl içinde insülin tedavisine ihtiyaç duyar.



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tablo 1: Laboratuvar ve Görüntüleme Analizleri

Glukoz	177 mg/dl	Laktat	30.8 mg/dl
C-peptid	5,72 ng/ml	Piruvat	1.68 mg/dl
İnsulin	18,3 IU/ml	Amonyak	50 mcg/dl
Anti-GAD 65	<1 IU/ml	Trigliserid	196 mg/dl
Anti-insulin antikor	%1.25	Total kolesterol	153 mg/dl
Adacık hücre antikor	Negatif	LDL	77 mg/dl
		HDL	37 mg/dl
HbA1c	%5,8	CK	147 U/L
Fruktozamin	324 umol/l	AST	48 U/L
Kreatinin	0,54 mg/dl	ALT	47 U/L
KRANİAL MR (7 yaşında iken)	<p>-Sağ posterior lateralde subkortikal alanda en büyüğü yaklaşık 10x8 mm boyutunda lökomalazik değişiklikler</p> <p>-Verteks düzeyinde her iki frontal lobta subkortikal derin beyaz cevherde, sağ silvian fissür komşuluğunda, sağ superior temporal lob girus posteriorunda, her iki oksipital lob subkortikal alanda multifokal milimetrik boyutlarda akut infarkt alanları</p> <p>- Bilateral lentiform nukleuslarda, talamusta lökomalazik değişiklikler</p> <p>- Serebellar folyalar ileri derecede atrofiye bağlı olarak belirgindir.</p>		
Abdomen USG	Evre 1 hepatosteatoz		
EKO	Mitral yetmezlik (Eser)		



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Başlık: Tiroid Fonksiyon Bozukluğunda Genetik İncelemenin Yeri

Başlık: Tiroid Fonksiyon Bozukluğunda Genetik İncelemenin Yeri

Müge Deveci ¹, Emrullah ARSLAN¹, Tayfun Çinleti ², Altuğ Koç ³, Eren Er ¹, Bumin Nuri Dündar

¹İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

²İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Kliniği

³İzmir Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı

⁴İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Giriş: Ülkemizde çocukluk döneminde hipotiroidi sıklığı 1/1250 iken; hipertiroidi sıklığı 6.5/100.000'dir. Konjenital tiroid hastalıklarında genetik sıklığı 1/4000'dir.

Amaç: Tiroid genetik paneli gönderilmiş tiroid fonksiyon bozukluğu ile takipli çocuklarda patolojik genetik sıklığını belirlemek.

Gereç ve yöntem: İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji polikliniğine Aralık 2023-Aralık 2024 tarihleri arasında başvuran tiroid fonksiyon testi ile klinik uyumsuzluğu durumunda veya konjenital hipotiroidi tanılı olup L-tiroksin ihtiyacı hızlıca azalan ve erken dönemde ilaç kesimi planlananlarda gönderilmiş olan Tiroid Paneli sonuçları retrospektif olarak tarandı. Tiroid fonksiyon bozukluğu ile ilişkili 24 gen NGS (Next Generation Sequencing) yöntemi ile dizilendi ve tüm kodlama ekzonları ve intron yakın bölgesiyle ilişkili genler analiz edildi. Saptanan varyantlar ACMG (American College of Medical Genetics) standartları ve yönergelerine göre sınıflandırıldı.

Bulgular: On bir hastada Tiroid Paneli çalışılmış olup, 4 (%36) hastada kliniği açıklayacak varyant saptanmıştır. Saptanan dört varyantın ikisi patojenik varyant, ikisi klinik önemi belirsiz (VUS) olarak sınıflandırıldı. Klinik ile uyumları da göz önüne alındığında VUS olarak değerlendirilen varyantlar da olası patojenik gruba yükseldi.

Rastlantısal saptanan hipertiroidi nedeniyle yönlendirilen olgu 3 ve olgu 4 disalbünemik hipertiroksinemi tanısı almıştır. Semptomsuz ve tedavisiz takip edilmektedir. Olgu 2 konjenital hipotiroidi nedeni LT4 tedavisini başlanan kontrol tiroid fonksiyon testlerine bakılarak kademel olarak 7 aylıkken LT4 tedavisi kesilmiş olup ilaçsız izlem yapılmaktadır. Dört hastanın fizik muayenesinde sistemik muayeneleri olağan, guatr saptanmadı. *THRB* geninde mutasyon saptanan olgumuzun ultrasonografisinde sağ alt polde solid nodul saptanmış olup; diğer olgularımızda ultrasonografi normal saptandı. Tablo 1'de hastaların özellikleri özetlenmiştir.

Sonuç: Tiroid fonksiyon bozukluğu ile başvurularda erken tedavi kesimi ve klinik laboratuvar uyumsuzluğu durumlarında genetik tanı konulması sürecin yönetimini kolaylaştırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Disalbünemik hipertiroksinemi, tiroid fonksiyon bozuklukları, DUOX, dishormonogenezis



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tablo 1: Klinik ve laboratuvar parametreleri

	Tanı yaşı	Cinsiyet	Klinik bulgu	TSH	sT4	sT3	TRAB	Genetik	
Olgu-1	3 yaş 10 ay	Erkek	Yok	2.74 mU/L (0.7-5.97)	2.41 pg/ml (0.93-1.7)	5.36 ng/dl (2.53-5.22)	<0.81 U/L (<1.75)	- <i>THRB</i> geninde c. 947G>A (p.Arg316 His) Heterozigot	Patojen varyant
Olgu -2	10 aylık	Erkek	-Yenidoğan döneminde sarılık	65.5 mU/L (0.7-5.97)	0.92 pg/ml (0.93-1.7)			- <i>DUOX2</i> geninde c. 1946C>A p.(Ala649Glu) heterozigot - <i>DUOX2</i> geninde c. 1021C>T p.(Pro341Ser) heterozigot	Patojen varyant
Olgu -3	10 yaş 9 aylık	Kız	-Puberte prekoks öyküsü -Abisinde tiroid hormon direnci	2.47 mU/L (0.7-5.97)	2.18 pg/ml (0.93-1.7)	4.86 ng/dl (2.53-5.22)	1.65IU/L (<1.75)	- <i>ALB</i> geninde ekzon 7de c.725 G>A(p.Arg242His) heterozigot	Olası patojen varyant
Olgu -4	17 yaş 9 aylık	Erkek	Yok	1.63 mU/L (0.7-5.97)	2.65 pg/ml (0.93-1.7)	4.23 ng/dl (2.53-5.22)	1.17IU/L (<1.75)	- <i>ALB</i> geninde ekzon 7de c.725 G>A(p.Arg242His) heterozigot - <i>TG</i> geni ekzon 11'de c.2977G>A (p.Ala993 Thr) heterozigot	Olası patojen varyant



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Adolesanlarda Çok Ağır Anormal Uterin Kanama: Yoğun Bakım İhtiyacı Olan Hastaların Değerlendirilmesi

Sirmen Kızılcan Çetin¹, Zehra Aycan^{1,2}, Elif Özsu¹, Zeynep Şıklar¹, Ayşegül Ceran¹, Seda Erişen Karaca¹, Gizem Şenyazar¹ ve Merih Berberoğlu¹

¹ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

² Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ergen Sağlığı Bilim Dalı, Ankara

Giriş ve Amaç: Anormal uterin kanama (AUK), uterus korpusundan kaynaklanan, sıklığı, süresi ve/veya düzeni açısından anormal olan kanamaları ifade eder. Adolesanlarda en sık görülen jinekolojik problem olup, fiziksel, duygusal ve sosyal yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir. Sık ve yoğun menstrüel kanamalar acil müdahale gerektirir ve doğru yönetimi hayati öneme sahiptir. Bu olgu serisinde, çok ağır kanamalı AUK nedeniyle yoğun bakım izlemi ihtiyacı olan hastalar ele alınmıştır. Çalışmanın amacı, AUK'nin tanı, tedavi ve izlem süreçlerinde karşılaşılan zorlukları ve bu zorluklarla başa çıkmanın önemini vurgulamaktır.

Yöntem: Kliniğimizde AUK tanısıyla takip edilen, başvuru sırasında ağır kanama nedeniyle yoğun bakım yatışı gerektiren hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Hastalar, anemi derecelerine göre şu şekilde sınıflandırılmıştır: Hb >12 g/dL hafif, Hb 10-12 g/dL orta, Hb 8-10 g/dL ağır, Hb <8 g/dL ve/veya hemodinamik olarak stabil olmayan hastalar çok ağır kanamalar olarak değerlendirilmiştir. Başvuruda kanama bozukluğu tanısı olan hastalar dahil edilmemiştir.

Bulgular: Toplam altı hastanın başvuru ve izlem özellikleri değerlendirilmiştir. Tanı yaşı ortancası 14,6 yıl (min: 12; maks: 17) ve menarş yaşı ortancası 12,8 yıl (min: 10,7; maks: 14,4) olarak bulunmuştur. Aile öyküsü ve kanama diyetine dair şüpheli bir bulguya rastlanmamıştır. Tüm hastalar başvuru anında hemodinamik açıdan instabil olup yoğun bakım sonrası endokrin serviste izlenmiştir. Olguların başvuru özellikleri, tedavi ve izlem detayları Tablo-1'de sunulmuştur.

Bir hasta, önceki ağır AUK nedeniyle drospirenon 3 mg-estradiol 0,03 mg kullanırken pulmoner tromboemboli gelişimi nedeniyle yoğun bakımda izlenmiştir. Bir diğer hastada oral kontraseptif tedavisine rağmen kanama kontrol altına alınamamış, transamin ve östrojen tedavisi uygulanmıştır. Altı hastadan beşi anovulasyona sekonder AUK olarak değerlendirilirken, bir hastaya izlemde polikistik over sendromu (PKOS) tanısı konulmuştur.

Sonuç: AUK yönetimi, altta yatan nedenleri, kanama şiddetini ve bireysel hasta faktörlerini dikkate alan kapsamlı bir yaklaşımı gerektirir. Anovulasyona bağlı çok ağır AUK'nin görülebileceği unutulmamalıdır. Bu olgu serisinde, yoğun kanamalı hastalarda hematolojik hastalık saptanmamıştır. Oral kontraseptif kullanımı öncesi tromboz açısından rutin genetik araştırma yapılmasına gerek yoktur. Tedavide endometriumu stabilize etmek, anemiyi yönetmek ve bireysel kontrendikasyonları göz önünde bulundurmak önemlidir.

Anahtar Kelimeler: adolesan, anormal uterin kanama, oral kontraseptif

Sorumlu Yazar:

Sirmen Kızılcan Çetin

05557080957

drsrnknzlc@gmail.com

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Göz Bulgularının Eşlik Ettiği Nadir Kemik Hastalıkları: Kırılğan Kornea ve Osteoporoz Psödoglioma

Yasemin Denkboy Öngen¹, Gamze Uçan Gündüz², Erdal Eren¹

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Endokrinoloji BD, Bursa

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları AD, Bursa

Amaç: Kırılğan kornea sendromu (KKS), kornea incilmesi ve kemik kırılğanlığıyla birliktelik gösteren nadir bağ dokusu bozukluğudur. Osteoporoz-psödoglioma sendromu (OPPG) ise şiddetli osteoporoz ve neonatal körlükle karakterizedir. Burada göz ve kemik bulguları olan hastaların sunulması planlanmıştır.

Olgu 1: Dört yaş erkek olgu 3 aylıkken mavi sklera ile başvurdu. Kırık yoktu (DEXA Z-skoru -1,4), eklem açıklığı artmış olup kornea ince saptandı. Olguda *ZNF469* geninde c.3192C>A homozigot muhtemel patojenik varyant saptandı.

Olgu 2: On sekiz yaş kız olgu dokuz yaşında iken tekrarlayan düşük enerjili kırık, mavi sklera, diş problemleri ve işitme kaybı ile başvurdu. Kornea ince olarak saptandı. Osteoporoz tanısıyla bifosfonat başlandı. *ZNF469* geninde c.8908C>T homozigot muhtemel patojenik varyant saptandı. Segregasyon analizinde anne ve babada aynı varyant heterozigot saptandı.

Olgu 3: On üç yaş kız olgu 5,8 yaşında mavi sklera, büyüme geriliği, eklem laksitesi ile başvurdu. Miyopi ve ince kornea saptandı. DEXA Z-skoru-2,07 olup kırık öyküsü yoktu. *ZNF469* geninde c.3180G>A ve c.2617C>A heterozigot varyantlar saptandı. Segregasyon analizi devam ediyor.

Olgu 4: On beş yaşında erkek, 1 aylıkken görme kaybı ve 7,5 yaşında vertebra çökme kırığıyla osteoporoz tanısı aldı, bifosfonat başlandı. *LRP5* geninde c.176T>A, c.181G>A ve c.1732C>T heterozigot varyantları saptandı.

Olgu 5: On üç yaş erkek olgu 1 aylıkken fark edilen görme kaybı ve 3 yaşından beri tekrarlayan düşük enerjili kırık öyküsü mevcut. DEXA Z skoru -2,9 saptandı ve bifosfonat başlandı. *LRP5* gen analizi devam ediyor.

Sonuç: KKS aşırı kornea incilmesi ve kırılğanlığı ile karakterize nadir bir genetik hastalıktır. Uluslararası Ehler Danlos sendromu (EDS) sınıflamasında EDS'nin bir alt grubudur. *ZNF469* ve *PRDM5* genlerindeki varyantlar nedeniyle oluşur. Mavi sklera, miyopi, kırılğan kornea, eklem laksitesi, skolyoz, dentinogenezis imperfekta, mitral valf prolapsusu, işitme problemleri ve nadiren tekrarlayan kemik kırıkları görülebilmektedir. OPPG ise şiddetli osteoporoz ve psödoglioma nedeniyle körlükle karakterize nadir hastalıktır. Bu iki hasta grubuna yanlışlıkla osteogenezis imperfekta tanısı konulmaktadır. *LRP5* geninde fonksiyon kaybına yol açan varyantlar ile karşımıza gelir. Mavi sklera veya neonatal körlüğe eşlik eden kemik-eklem bulguları olan olgularda akla bu iki hastalık da gelmelidir. Göz bulguları olan ve kemik kırığı yatkınlığına sahip olgularında genetik panellere bu genler de eklenmelidir.

Anahtar kelimeler: Eklem laksitesi, kırılğan kornea sendromu, mavi sklera, osteoporoz psödoglioma sendromu, tekrarlayan kırık



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Çocuklarda Nadir Bir Endokrin Acil Durum: Miksödem Komasıyla Başvuran Vakalarda Klinik Değerlendirme

Kürşat Çetin¹, Zeynep Donbaloğlu¹, Yasemin Funda Bahar¹, Aslıhan Karakurum², Özlem Tolu Kendir², Hale Tuhan¹, Mesut Parlak¹

¹Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Antalya

²Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Antalya

Sorumlu Yazar: Zeynep Donbaloğlu

Amaç: Miksedema koması (MK), çoklu organ yetmezliği ve bilinç değişikliği ile seyreden, nadir ve şiddetli bir hipotiroidizm formudur. Bu vaka serisi sunumunda amaç, MK tanısı konan pediatrik hastalarda klinik özellikler, tanısal bulgular ve sonuçları değerlendirmektir.

Yöntemler: 1 Ocak 2020 ile 31 Ekim 2024 tarihleri arasında hastanemizin pediatrik endokrinoloji bölümünde MK tanısı almış sekiz olgunun bulguları değerlendirilmiştir. Klinik ve laboratuvar verileri hastane kayıt sistemi aracılığıyla elde edilmiştir ve vakalar MK için tanısal puanlama sistemi kullanılarak puanlanmıştır.

Bulgular: Ortalama yaş $10,36 \pm 3,56$ yıl olup, erkek-kız oranı 1:3'tür. Hastaların dört tanesi MK ile başvurduğunda hipotiroidizm tanısı almışken, diğer dört hastada hipotiroidizm öyküsü bulunmakta ve MK, tedaviye uyumsuzluk nedeniyle gelişmiştir. Hastaların çoğu, ödem, hızlı kilo artışı, halsizlik ve diğer hipotiroidizm belirtileri ile başvurmuştur. Altı hastada Hashimoto tiroiditi, bir hastada tiroid hipoplazisi ve bir hastada tiroid aplazisi saptanmıştır. Laboratuvar testleri, yüksek düzeyde Tiroid Stimulan Hormon (TSH) ve düşük serbest Tiroksin (sT_4) ve serbest Triiyodotironin (sT_3) seviyelerini göstermiştir. Altı hastada, sekonder rabdomiyoliz belirteci olarak kreatin kinaz ve miyoglobin seviyeleri yükselmiştir. Levotiroksin (LT4) tedavisi sonrası, kas gücü, tiroid fonksiyonu ve diğer klinik parametrelerde önemli iyileşmeler gözlenmiştir. Hiçbir hastada yoğun bakım ihtiyacı olmamakla birlikte, bir olguda gelişen dilate kardiyomyopatinin bir yıllık izlemde kalıcı olduğu saptanmıştır.

Sonuç: Erken tanı ve uygun tiroid hormonu replasman tedavisi, metabolik anormalliklerin tersine çevrilmesi ve hayatı tehdit eden komplikasyonların önlenmesi için çok önemlidir. Bu çalışma, zamanında müdahalenin önemini vurgulamakta ve hipotiroidizmlili çocuklarda tiroid hormonu tedavisine sıkı uyumun gerekliliğini ortaya koymaktadır.



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Tablo 1. Miksedema koması olan hastalarda hipotiroidizm, tiroid hormonu seviyeleri, ilaç dozları ve hastaneye yatış sürelerinin özellikleri

Hasta No	Başvuru Tarihi	MK Sebebi	TSH [mIU/L]*	sT4 [ng/dL]	sT3 [ng/L]	Tedavi	LT4 Başlangıç/ Maximum Dozu [mcg po]	Hastaneye Yatış Süresi [gün]	MK skalası puan
1	Mayıs 2024	Hashimoto tiroiditi; yeni tanı	888	0.04	0.39	LT4	6.25/25	7	40
2	Temmuz 2024	Hashimoto tiroiditi; tedaviye uyumsuzluk	>1000	0.24	0.71	LT4	20/75	7	35
3	Temmuz 2022	Hashimoto tiroiditi; tedaviye uyumsuzluk	550	0.33	2.29	LT4	37.5/50	4	25
4	Ocak 2023	Hashimoto tiroiditi; yeni tanı	>1000	0.25	1.70	LT4	12.5/50	4	40
5	Eylül 2023	Konjenital hipotiroidizm (Hipoplazi); tedaviye uyumsuzluk	666	0.07	0.39	LT4	15/100	14	50
6	Eylül 2023	Hashimoto tiroiditi; yeni tanı	>1000	0.05	0.54	LT4	12.5/75	15	30
7	Haziran 2020	Hashimoto tiroiditi; yeni tanı	310	0.15	1.10	LT4	12.5/75, digoksin, furosemid	5	45
8	Eylül 2022	Konjenital hipotiroidizm (Aplazi); tedaviye uyumsuzluk	532	0.38	1.20	LT4	12.5/62.5	12	35

Normal aralıklar: TSH: 0.51–4.30 mIU/L, sT4: 0.93–1.63 ng/dL, sT3: 2.56–5.01 ng/L

MK: Miksödem koması; TSH: Tiroid Uyarıcı Hormon; sT4: Serbest Tetraiyotironin; sT3: Serbest Triiyotironin; LT4: Levotiroksin.

Tablo 2. Miksedema koması olan hastaların klinik özellikleri ve laboratuvar bulguları

No	Cinsiyet	Yaş	eGFR	Na	Glukoz	Vücut sıcaklığı [°C]	Kalp hızı	Hipotansiyon	Perikardiyal efüzyon	EKG değişikliği	Göğüs röntgeni bulguları	Gastro-intestinal bulgular	Hipoksi
1	K	5.3	63	137	99	36.8	90	-	+	Düşük voltaj	-	-	-
2	K	9.4	90	130	97	36.6	84	-	+	-	-	Ağrı, kabızlık	-
3	K	12.9	139	129	75	36.7	80	-	-	-	-	Ağrı, kabızlık	-
4	K	11.0	97	133	81	36.8	58	-	-	Sinüs bradikardi	Plevral efüzyon	-	-
5	E	14.2	70	135	88	36.6	56	-	+	Sinüs bradikardi	Plevral efüzyon	-	-
6	K	6.2	91	132	90	36.7	64	-	+	-	-	-	-
7	E	15.0	74	139	86	36.8	90	-	+	Düşük voltaj	Kardiyomegali, plevral efüzyon	-	-
8	K	8.9	91	137	79	36.6	72	-	+	Düşük voltaj	-	Ağrı, kabızlık	-

Normal aralıklar: eGFR: > 90 mL/dak/1.73m², Na: 135–145 mEq/L, Glukoz: 70–100 mg/dl

K: Kız; E: Erkek; eGFR: Tahmin edilen glomerüler filtrasyon hızı; Na: Sodyum; Temp: Vücut sıcaklığı; EKG: Elektrokardiyografi.



2. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

7-9 Şubat 2025
Tasigo Otel, Eskişehir



Sendromik Boy Kısalığının Nadir Bir Nedeni: NADSYN1 mutasyonu

Zekiye Küpçü (S.B.Ü. Gaziosmanpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi)

Biray Ertürk (S.B.Ü. Okmeydanı Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi)

Amaç: Boy kısalığı insidansı %3-5'tir ve en sık karşılaşılan nedenler ailesel ve idiyopatik boy kısalığıdır. Son zamanlarda yeni nesil dizileme analizi ile sorumlu birçok gen bulunmuştur. Burada , NAD sentetaz 1'de (*NADSYN1*) mutasyonu olan dört kardeşi sunuyoruz. NAD, 400'den fazla hücrel redoks reaksiyonunda koenzim olarak işlev gören temel bir metabolittir ve mitokondriyal fonksiyon ve metabolizma, DNA onarımı, hücre bölünmesi, bağışıklık ve inflamasyon, sirkadiyen ritim, protein-protein sinyalleme ve epigenetikte önemli sinyal rollerine sahiptir. Embriyogenez sırasında de novo yol bozulmasından kaynaklanan NAD eksikliği vertebral, kardiyak, renal ve ekstremiteler defektleri ile kendini gösterir. Bu olgular ile boy kısalığı olan sendromik hastalarda NADSYN1 mutasyonu olabileceğini düşündürmeyi amaçladık.

Olgu: Hastalar boy kısalığı nedeni ile başvurmuştu. Tüm hastalar term olarak doğmuştu, ancak doğum ağırlıkları bilinmiyordu. İlk olgumuzun öyküsünde her iki kulakta sensorinöral işitme kaybı olduğu, kalbinde pil takılı ve mental retarde olduğu öğrenildi. Soygeçmişlerinde annenin kısa (148 cm) ve babada kum dökme öyküsü olduğu öğrenildi. Fizik muayenelerinde boy kısalığı (SDS'leri -2.44 ile -5.75) ve mikrosefali vardı. Bir olgumuzun EKO'da mitral kapak yapısında, darlık yok, santral kaynaklı hafif yetersizlik, sağ atriyum içinde Chiari agi, sol ventrikül içinde aberran bant mevcuttu. En büyük kardeşin epifizi kapalıydı. Diğer olgularımızın yıllık uzama hızları prepubertal normaldi. Hastaların tetkiklerinde IGF-I, IGFBP-3 ve ön hipofiz hormonları normal, doku transglutaminaz IgA negatif ve tiroid fonksiyon testleri ötiroid saptandı. Hastaların hipofiz MRI normaldi. Karyotipleri cinsiyetlerine uygundu. Büyüme hormone uyarı testlerinde eksiklik saptanmadı. İlk olgumuzun genetik sonucunda NADSYN1 geninde exon5'te c.379C>T (p.Arg127Cys) homozigot OR klinik önemi bilinmeyen varyant saptandı. İkinci ve üçüncü olgunun genetik sonucunda ise NADSYN1 geninde exon5'te c.379C>T (p.Arg127Cys) heterozigot OR klinik önemi bilinmeyen varyant saptandı. En küçük hasta ve aile segregasyon analizi devam ediyor.

Sonuç: Boy kısalığının birçok genetik nedeni vardır ve yeni nesil dizileme nadir görülen genetik durumların teşhisini kolaylaştırır. NADSYN1 gen mutasyonları geniş klinik heterojenlik göstermektedir. Vertebral, kardiyak, renal ve ekstremiteler defektlerinin eşlik ettiği multisistemik bir durumdur. Bununla birlikte boy kısalığı, gelişme geriliği, mental retardasyon ve diğer organ sistemi tutulumları olabilir. Boy +0.25 ile -6.1 SDS arasında değişmektedir. Bu bulguların varlığında NADSYN1 gen mutasyonları ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar kelimeler: Boy kısalığı, NADSYN1, NAD, mikrosefali