ÇOCUK SOLUNUM YOLU HASTALIKLARI VE KİSTİK FİBROZİS DERNEĞİ
kf
1995

11. Ulusal
Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis
Kongresi

30 MAYIS - 1 HAZİRAN 2024

Pine Bay Hotel & Convention Center, ***Kuşadası-AYDIN***

BİLDİRİ KİTABI

Türkiye'de Çocuk Göğüs Hastalıklarının kuruluşunun 50. YILI

www.cocuksolunum2024.com

Organizasyon Sekreteryası

MOTTO
www.motto.tc

0232 446 06 10
info@motto.tc

S-11 Çocukluk Çağında İnterstisyel Akciğer Hastalığına Neden Olan Nadir Genetik Hastalıklar: Türkiye Çocukluk Çağı İnterstisyel Akciğer Hastalıkları Kayıt Sistemi Verileri

Satı Özkan Tabakçı[1], Şule Selin Akyan Soydaş[1], Gökçen Dilşa Tuğcu[1], Güzin Cinel[2], Uğur Özçelik[3], Sinem Can Oksay[4], Çiğdem Korkmaz[5], Fazılcan Zirek[6], Handan Kekeç[7], Figen Gülen[8], Melih Hangül[9], Beste Özsezen[10], Derya Ufuk Altıntaş[11], Hanife Tuğçe Çağlar[12], A.erdem Başaran[13], Zeynep Seda Uyan[14], Ali Özdemir[15], Tuğba Ramaslı Gürsoy[16], Nural Kiper[3], Ebru Yalçın[3], Nagehan Emiralioğlu[3], Saniye Girit[4], Ayşe Ayzıt Kılınç[5], Nazan Çobanoğlu[6], Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[7], Sevgi Pekcan[12], Yasemin Gökdemir[17], Berna Oğuz[18], Diclehan Orhan[19]

1 Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Ankara
2 Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Ankara; Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara
3 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara
4 İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul
5 İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul
6 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara
7 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara
8 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir
9 Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum Ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Gaziantep
10 Şanlıurfa Eyyübiye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Şanlıurfa
11 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana
12 Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Konya
13 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Antalya
14 Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul
15 Mersin Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Mersin
16 Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Van
17 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul
18 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara
19 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

GİRİŞ VE AMAÇ: Çocukluk çağı interstisyel akciğer hastalıkları (chILD) genetik ve edinsel nedenlere bağlı görülebilen, yüksek mortalite ve morbiditeye neden olan kronik akciğer hastalıklarıdır. Genetik tanı yöntemlerinin yaygınlaşması, chILD fenotipi hastaların daha iyi tanınması nedeniyle nadir görülen bazı hastaların da tanı alma sıklığı artmıştır. Surfaktan metabolizma bozuklukları ve infant döneminin nöroendokrin hiperplazisi (NEHI) haricinde 50'den fazla hastalığın chILD ile ilişkili olabileceği saptanmıştır. Genetik incelemelerin yaygınlaşmasıyla MARS, aminoaçil-tRNA sentetaz (ARS), OAS1 mutasyonu-pulmoner alveolar proteinozis, otoinflamatuar hastalıklarla ilişkili COPA, STING1 ve daha da nadir görülen FLNA, TBX4, NHLRC2 ve ZNFX1 mutasyonu gibi hastalıkların saptanma sıklığı artmıştır. Çalışmamızda Türkiye Çocukluk Çağı İnterstisyel Akciğer Hastalıkları Kayıt Sistemi'ne göre, nadir görülen genetik hastalıkların neden olduğu chILD tanısı olan hastaların özelliklerinin incelenmesi amaçlanmıştır. YÖNTEM: Çalışmamızda 2022-2023 yılı Türkiye Çocukluk Çağı İnterstisyel Akciğer Hastalıkları Kayıt Sistemi'ne kayıtlı 667 hastadan, genetik

inceleme yapılan 178 hastanın genetik incelemeleri analiz edildi. Klinik ve radyolojik olarak chILD ile uyumlu, nadir görülen genetik hastalığa sahip 59 hastanın verileri retrospektif olarak incelendi. Tanı yaşları, term doğum ve yenidoğan yoğun bakım (YDYBÜ) özgeçmişleri, mekanik ventilatör desteği özellikleri, bronkoskopi, akciğer biyopsisi, tedavi özellikleri ve sahip oldukları mutasyonların ilişkili olduğu sistemik hastalıklar analiz edildi. SONUÇLAR: Kayıt sistemindeki 667 hastada yapılan 178 genetik incelemenin 49’unun normal, 27’sinin henüz sonuçlanmamış, 27’sinin chILD ilişkili olmayan değişiklikler, 16’sının sık görülen surfaktan metabolizma bozuklukları ile ilişkili değişiklikler olduğu saptandı. Nadir görülen genetik değişikliğe sahip 59 hastanın 27 (%45.7)’si erkek, ortalama tanı yaşı 74.22 (2-210) ay idi. Olguların 22 (%37.2)’sinin immün yetmezlik, 12 (%20.3)’sinin metabolik hastalık ilişkili akciğer hastalığı, 25’inin chILD’a neden olan farklı diğer nadir hastalıklar olduğu saptandı (Tablo 1). Hastaların 49 (%83.0)’unun term, 14(%23.7)’ünün YDYBÜ özgeçmişi, 3(%5.0)’ünün mekanik ventilatör desteği olduğu; 29 (%49.1)’una brokoskopi, 10(%20.4)’una akciğer biyopsisi yapıldığı saptandı. Hastaların 18 (%30.5)’inin tedavi almadığı, 16(%27.1)’sının oral steroid, 16(%27.1)’sının inhale kortikosteroid, 10(%16.9)’unun pulse steroid, 8(%13.5)’inin intravenöz immünglobulin, 4(%6.7)’ünün Hidroksiklorokin, 4(%6.7)’ünün Mikofenolat mofetil, 4(%6.7)’ünün Azitromisin, 2(%3.3)’sinin Azatioprin, 2(%3.3)’sinin Montelukast tedavisi aldığı tespit edildi. TARTIŞMA: Nadir görülen chILD hastalarının genetik değişikliklerin saptanması, neden oldukları akciğer hastalığı ilişkisinin tespit edilmesi, çocukluk çağında oldukça az sayıda verinin bulunduğu bu hastalık grubuna olan farkındalığı arttırarak hastaların daha erken tanı alması ve etkin tedavisine neden olabileceği düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: interstisyel akciğer hastalığı, chILD,nadir genetik hastalıklar

Tablo 1. Hastaların genetik tanılarının ve ilişkili olduğu sistemik hastalıklarının dağılımı

İMMÜN YETMEZLİK/DİSREGÜLASYON NEDENİ OLAN HASTALIKLAR (N:22, %37.2)		**METABOLİK HASTALIKLAR (N:12, %20.3)**	
Genetik Değişiklik	**N (%)**	**Hastalık Adı**	**N (%)**
STAT-3 Varyasyonu	3(5.0)	SMPD1 (Niemann Pick) Varyasyonu	8(13.5)
LRBA Defekti	3(5.0)	Gaucher Hastalığı	2(3.3)
TERT Varyasyonu	3(5.0)	Pirolidaz Eksikliği	1(1.6)
DOCK-8 Eksikliği	2(3.3)	Lizinürik Protein İntoleransı	1(1.6)
ATM Varyasyonu	1(1.6)	**DİĞER NADİR GENETİK DEĞİŞİKLİKLER (N:25)**	
COPA Varyasyonu	1(1.6)	**Genetik Değişiklik**	**N (%)**
GATA Varyasyonu	1(1.6)	NKX2/1 Varyasyonu	3(5.0)
PLCG2 Varyasyonu	1(1.6)	SLC34A2 Varyasyonu	3(5.0)
PIK3CD Varyasyonu	1(1.6)	CREBBP (Rubinstein Taybi Sendromu) Varyasyonu	3(5.0)
ZNFX1 Varyasyonu	1(1.6)	MUC5B Varyasyonu	3(5.0)
RNF168 Varyasyonu	1(1.6)	MARS Varyasyonu	2(3.3)
CASP10 Varyasyonu	1(1.6)	FARSB Varyasyonu	1(1.6)
RTEL1 Varyasyonu	1(1.6)	CSF2RB Varyasyonu	1(1.6)
ADA Eksikliği	1(1.6)	THEM1 (SAVI) Varyasyonu	1(1.6)
FAS Varyasyonu	1(1.6)	FGFR3 (Akondroplazi) Varyasyonu	1(1.6)
		BRAF Varyasyonu (Langerhans Hücreli Histiositoz)	1(1.6)
		DNAJB4 Varyasyonu	1(1.6)
		JEUNE Sendromu	1(1.6)
		NOD2 Varyasyonu	1(1.6)
		HLAB27 (Behçet Hastalığı)	1(1.6)
		PLG Dizi Analizi Varyasyonu (Doku Plazminojen Eksikliği)	1(1.6)
		A2M geninde varyasyon	1(1.6)