Turkish Journal of Pediatric Disease / Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

Volume / Cilt 18 Number / Sayı Supple/Ek October / Ekim 2024

ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK HASTANESİ

Turkish J Pediatr Dis
Türkiye Çocuk Hast Derg

ISSN 1307-4490
E-ISSN 2148-3566

Turkish Journal of Pediatric Disease

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi 1. PEDİATRİ KONGRESİ

17-19 Ekim 2024, Bilkent Şehir Hastanesi - Ankara

Meeting Abstracts
Sunum Özetleri

Vol/*Cilt* 18 • Number/*Sayı* Suppl/*Ek* • October/*Ekim* 2024

https://dergipark.org.tr/tr/pub/tchd

ISSN: 1307-4490 E-ISSN 2148-3566
Vol./*Cilt*. 18, **October**/*Ekim (Suppl/Ek Sayı)*, 2024

Turkish Journal of Pediatic Disease
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

Official Journal of Ankara Bilkent City Hospital, Children's Hospital
Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi Yayını

ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ
ÇOCUK HASTANESİ

Editor
Editör
İbrahim İlker ÇETİN, *Ankara, Türkiye*

Associate Editors
Yardımcı Editörler
Neriman SARI, *Ankara, Türkiye*
Müjdem Nur AZILI, *Ankara, Türkiye*

Section Editors
Bölüm Editörleri
Gülsüm İclal BAYHAN, *Ankara, Türkiye*
Umut Selda BAYRAKCI, *Ankara, Türkiye*
E.Bahar B.PEKCİCİ, *Ankara, Türkiye*
Güzin CİNEL, *Ankara, Türkiye*
Banu ÇELİKEL ACAR, *Ankara, Türkiye*
Ayşegül Neşe ÇITAK KURT, *Ankara, Türkiye*
Bahar ÇUHACI ÇAKIR, *Ankara, Türkiye*
Suna EMİR, *Ankara, Türkiye*
Serhat EMEKSİZ, *Ankara, Türkiye*
Zeynep GÖKER, *Ankara, Türkiye*
Fatih GÜRBÜZ, *Ankara, Türkiye*
Şamil HIZLI, *Ankara, Türkiye*
Çiğdem Seher KASAPKARA, *Ankara, Türkiye*
Avni Merter KEÇELİ, *Ankara, Türkiye*
Ayşe Esin KİBAR GÜL, *Ankara, Türkiye*
Esra KILIÇ, *Ankara, Türkiye*
İlknur KÜLHAŞ ÇELİK, *Konya, Türkiye*
Akgün ORAL, *İzmir, Türkiye*
Namık Yaşar ÖZBEK, *Ankara, Türkiye*
Saliha ŞENEL, *Ankara, Türkiye*
Demet TAŞ, *Ankara, Türkiye*
H. Tuğrul TİRYAKİ, *Ankara, Türkiye*
Sevim ÜNAL, *Ankara, Türkiye*
H. İbrahim YAKUT, *Ankara, Türkiye*

National Advisory Board
Ulusal Danışma Kurulu
Ayşe AKSOY, *Samsun, Türkiye*
Begüm ATASAY, *Ankara, Türkiye*
Beril AYDIN, *Ankara, Türkiye*
Fatma AYDIN, *Ankara, Türkiye*
Deniz Çağdaş AYVAZ, *Ankara, Türkiye*
Mehmet Fatih AZIK, *Muğla, Türkiye*
Dilek AZKUR, *Kırıkkale, Türkiye*
Alkan BAL, *Manisa, Türkiye*
Ahmet Yağmur BAŞ, *Ankara, Türkiye*
Ali BAYKAN, *Kayseri, Türkiye*
Abdullah BEREKET, *İstanbul, Türkiye*
Aysun BİDECİ, *Ankara, Türkiye*
Ayhan BİLGİÇ, *Konya, Türkiye*
Leyla BİLGİN, *İstanbul, Türkiye*
Zeynep BİRSİN ÖZÇAKAR, *Ankara, Türkiye*
Ceyhun BOZKURT, *İstanbul, Türkiye*
Gökçe CELEP, *Amasya, Türkiye*
Serdar CEYLANER, *Ankara, Türkiye*
Aykut ÇAĞLAR, *Aydın, Türkiye*
Murat ÇAKIR, *Trabzon, Türkiye*
Atilla ÇAYIR, *Erzurum, Türkiye*
Pelin ÇELİK, *Ankara, Türkiye*
Semra ÇETİNKAYA, *Ankara, Türkiye*
Mahmut ÇOKER, *İzmir, Türkiye*
Ayhan CÖNGÖLOĞLU, *Ankara, Türkiye*
Feyza DARENDELİLER, *İstanbul, Türkiye*
Selim DERECİ, *Ankara, Türkiye*
Suzi DEMİRBAĞ, *Ankara, Türkiye*
Orhan DERMAN, *Ankara, Türkiye*
Emine DİBEK MISIRLIOĞLU, *Ankara, Türkiye*
Ener Çağrı DİNLEYİCİ, *Ankara, Türkiye*
Figen DOĞU, *Ankara, Türkiye*
Murat ELEVLİ, *İstanbul, Türkiye*
Nagehan E. ORDUKAYA, *Ankara,Türkiye*
Ömer ERDEVE, *Ankara, Türkiye*
İlknur EROL, *Adana, Türkiye*
Pelin ERTAN, *Manisa, Türkiye*
Mehmet ERTEM, *Ankara, Türkiye*
İhsan ESEN, *Elazığ, Türkiye*
Fatih Süheyl EZGÜ, *Ankara, Türkiye*
Zeynep Gökçe G. AYDIN, *Trabzon, Türkiye*
Ayfer GÖZÜ PİRİNÇCİOĞLU, *Diyarbakır, Türkiye*
Elif GÜLER, *Antalya, Türkiye*
Fulya GÜLERMAN, *Kırıkkale, Türkiye*
Metin GÜNDÜZ, *Konya, Türkiye*
Mehmet GÜNDÜZ, *Ankara, Türkiye*
Koray HARMANCI, *Eskişehir, Türkiye*
Ayşe KAMAN, *Ankara, Türkiye*
Gözde KANMAZ KUTMAN, *Ankara, Türkiye*
Ateş KARA, *Ankara, Türkiye*
Can Demir KARACAN, *Ankara, Türkiye*
Cüneyt KARAGÖL, *Ankara, Türkiye*
Tevfik KARAGÖZ, *Ankara, Türkiye*
Nazmi Mutlu KARAKAŞ, *Ankara, Türkiye*
Esra KARAKUŞ, *Ankara, Türkiye*
İbrahim KARAMAN, *Ankara, Türkiye*
İbrahim KARNAK, *Ankara, Türkiye*
Aytekin KAYMAKÇI, *İstanbul, Türkiye*
Murat KIZILGÜN, *Ankara, Türkiye*
Abdullah KOCABAŞ, *Antalya, Türkiye*
Ülker KOÇAK, *Ankara, Türkiye*
Mehmet KÖSE, *Kayseri, Türkiye*
Serdar KULA, *Ankara, Türkiye*
Zarife KULOĞLU, *Ankara, Türkiye*
Selim KURTOĞLU, *Kayseri, Türkiye*
Tezer KUTLUK, *Ankara, Türkiye*
Mehmet Özgür KUZDAN, İstanbul, Türkiye
Engin MELEK, *Adana, Türkiye*
Mehmet Burhan OFLAZ, *Konya, Türkiye*
Mehmet Hanifi OKUR, *Diyarbakır, Türkiye*
Fahri OVALI, *İstanbul, Türkiye*
Elif ÖZMERT, *Ankara, Türkiye*
Hasan ÖNAL, *İstanbul, Türkiye*
Serhan ÖZCAN, *Kayserİ, Türkiye*
Çağlar ÖDEK, *Bursa, Türkiye*
Behzat ÖZKAN, *İzmİr, Türkiye*
Derya ÖZYÖRÜK, *Ankara, Türkiye*
Serpil SANCAR, *Bursa, Türkiye*
Ayşe SERDAROĞLU, *Ankara, Türkiye*
Betül SİYAH BİLGİN, *Ankara, Türkiye*
Gülser ŞENSES DİNÇ, *Ankara, Türkiye*
Ayse TANA ASLAN, *Ankara, Türkiye*
Medine Ayşin TAŞAR, *Ankara, Türkiye*
Cüneyt TAYMAN, *Ankara, Türkiye*
Ceyda TUNA KIRSAÇLIOĞLU, *Ankara, Türkiye*
Özden TURAN, *Ankara, Türkiye*
Canan TÜRKYILMAZ, *Ankara, Türkiye*
Engin TUTAR, *İstanbul, Türkiye*
Leyla TÜMER, *Ankara, Türkiye*
Tayfun UÇAR, *Ankara, Türkiye*
F.Duygu UÇKAN ÇETİNKAYA, *Ankara, Türkiye*
Mutlu UYSAL YAZICI, *Ankara, Türkiye*
Emine VEZİR, *Ankara, Türkiye*
Aydın YAĞMURLU, *Ankara, Türkiye*
Hüsniye Neşe YARALI, *Ankara, Türkiye*
Abdullah YILDIZ, *İstanbul, Türkiye*

International Advisory Board
Uluslararası Danışma Kurulu
Alastair Baker, *London, UK*
Pelin CENGİZ, *Madison, USA*
Enes COŞKUN, London, UK
Aarif O. EIFAN, *London, UK*
Refika ERSU, *Ottawa, Canada*
Pınar G. BALÇIKOĞLU, *North Carolina, USA*
Jaak JAEKEN, *Leuven, Belgium*
ChesterJ. KOH, *Texas, USA*
Allahverdi MUSAYEV, *Baku, Azerbaijan*
Prasad MATHEW, *New Mexico, USA*
Artur MAZUR, *Rzeszow, Poland*
Maria C. MONGE, *Texas,USA*
Alp NUMANOĞLU, *Cape Town, South Africa*
Ashwin PIMPALWAR, *Wisconsin, USA*
James E. SWAIN, *New York, USA*
Süleyman Tolga YAVUZ, *Bonn, Germany*

Consultant in Biostatistics
Biyoistatistik Danışmanı
Yavuz SANİSOĞLU
Başak YALÇIN BURHAN

English Consultant
İngilizce Danışmanı
Zeynep GÖKER
Aslınur ÖZKAYA PARLAKAY

Layout Consultant
Düzenleme Danışmanı
Başak YALÇIN BURHAN

Publication Secretary
Yayın Sekreterliği
Emel KAYMAZ
(tchdergisi@gmail.com)

Turkish Journal of Pediatic Disease
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ
ÇOCUK HASTANESİ

Owner on Behalf of the Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital *Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Adına Sahibi*	**Namık Yaşar ÖZBEK** Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye
Publishing Manager/*Yazı İşleri Müdürü*	**Metin YİĞİT** Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye
Head Office/*Yönetim Ofisi*	Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye Tel: +90 (312) 552 60 00 / 401506
Editor/*Editör*	**İbrahim İlker ÇETİN** Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye
Press Office/*Baskı Ofisi*	FABRİKA MATBAACILIK Tic. Sic. No: 393545, Mersis No: 0384 0359 0820 0013 İvedik O.S.B. Mah. 1372 Sk. No: 23 Yenimahalle / *Ankara*, Türkiye info@fabrikabaskida.com, www.fabrikabaskida.com Tel: +90 (312) 397 38 78 - Fax: +90 (312) 397 56 31
Publication Type/*Yayın Türü*	Common periodical / Yaygın süreli Published six issues per year: January, March, May, July, September, November *Yılda altı kez yayımlanır: Ocak, Mart, Mayıs, Temmuz, Eylül, Kasım*
Publishing Frequency/*Yayın Aralığı*	Bimonthly / *2 Ayda Bir*
Publication Language/*Yayın Dili*	English
This journal printed on acid-free paper *Dergimiz asitsiz kağıda basılmaktadır*	Printing Date / *Basım Tarihi* : 18.11.2024

Turkish Journal of Pediatric Disease has been a member of the DOI® system since March 2013.
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi Mart 2013 tarihinden itibaren DOI® sistemi üyesidir.

Turkish Journal of Pediatric Disease is indexed in Turkish Medical Index of TUBITAK/ULAKBIM, EBSCOhost Research Databases, CINAHL and Türkiye Citation Index.

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi TÜBİTAK/ULAKBİM Türk Tıp Dizini, EBSCOhost Research Databases, ve Türkiye Atıf Dizini tarafından indekslenmektedir.

The paper used to print this journal conforms to ISO 9706: 1994 standard (Requirements for Permanence).
The National Library of Medicine suggests that biomedical publications be printed on acid-free paper (alkaline paper).

Bu dergide kullanılan kağıt ISO 9706: 1994 standardına ("Requirements for Permanence") uygundur.
National Library of Medicine biyomedikal yayınlarda asitsiz kağıt (acid-free paper/alkalin kağıt) kullanılmasını önermektedir.

ENVIRONMENTAL INFORMATION / *ÇEVRE BİLGİSİ*

The company that manufactures the paper used in this journal has an ISO 14001 environmental management certificate. The company obtains all wood fiber in a sustainable manner. The forests and plantations of the company are certified. The water used in production is purified and used after recovery. Heavy metals or film are not used for the publication of this journal. The fluids used for developing the aluminum printing templates are purified. The templates are recycled. The inks used for printing do not contain toxic heavy metals.

22
PAP

This journal can be recycled. Please dispose of it in recycling containers.

Bu dergide kullanılan kağıdın üreticisi olan şirket ISO 14001 çevre yönetim sertifikasına sahiptir. Üretici şirket tüm odun elyafını sürdürülebilir şekilde temin etmektedir. Şirketin ormanları ve plantasyonları sertifikalıdır. Üretimde kullanılan su arıtılarak dönüşümlü kullanılmaktadır. Bu derginin basımında ağır metaller ve film kullanılmamaktadır. Alüminyum basım kalıplarının banyo edilmesinde kullanılan sıvılar arıtılmaktadır. Kalıplar geri dönüştürülmektedir. Basımda kullanılan mürekkepler zehirli ağır metaller içermemektedir.

Bu dergi geri dönüştürülebilir, imha etmek istediğinizde lütfen geri dönüşüm kutularına atınız.

ISSN: 1307-4490 E-ISSN 2148-3566
Vol./*Cilt*. 18, **October**/*Ekim (Suppl/Ek Sayı)*, 2024

Turkish Journal of Pediatic Disease
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi 1. PEDİATRİ KONGRESİ

Editor of Supplement
Ek Sayı Editörü

Orkun TOLUNAY
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Congress Organizing Committee
Kongre Düzenleme Kurulu

Namık Yaşar ÖZBEK
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Emine DİBEK MISIRLIOĞLU
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Orkun TOLUNAY
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Aslınur ÖZKAYA PARLAKAY
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Sara EROL
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Didem ARDIÇLI
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Burak CERAN
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Ganime AYAR
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Congress Scientific Committee
Kongre Bilimsel Kurulu

Abdullah KURT
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Ahmet Vedat KAVURT
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Ali GÜNGÖR
Ankara Etlik City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Alkım ÖDEN AKMAN
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Aynur KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Aysel ÜNLÜSOY AKSU
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Aysun YAHŞİ
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

A. Neşe ÇITAK KURT
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Başak YALÇIN BURHAN
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Betül KARAATMACA
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Cüneyt KARAGÖL
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Cüneyt TAYMAN
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Derya TEPE
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Emel UYAR
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Elif ÇELİKEL
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Enes Kaan KILIÇ
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Evrim Alyamaç DİZDAR
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Faruk EKİNCİ
Çukurova University
Faculty of Medicine, Adana, Türkiye

Fatma Nur SARI
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Furkan KALAYCI
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Günay EKBERLİ
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Habibe KOÇ UÇAR
Adana City Training and Research
Hospital Adana, Türkiye Adana, Türkiye

İkbal OK BOZKAYA
Ankara City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Kaan ÇELEBİER
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Merve KÜÇÜKOĞLU KESER
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Metin YİĞİT
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Oğuzhan ŞENSES
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Pınar KOCAAY
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Rabia Miray KIŞLA EKİNCİ
Çukurova University
Faculty of Medicine, Adana, Türkiye

Sare Gülfem ÖZLÜ
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Serhat EMEKSİZ
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Sevgin TANER
Ege UniversityFaculty of Medicine,
İzmir, Türkiye

Sinem Sarı GÖKAY
Adana City Training and Research
Hospital Adana, Türkiye

Ümmühan ÇAY
Çukurova University
Faculty of Medicine, Adana, Türkiye

Yunus Emre İNCE
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Zerrin ÖZÇELİK
Adana City Training and Research
Hospital Adana, Türkiye

Zeynep Şengül EMEKSİZ
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, Ankara, Türkiye

Congress Secretarys
Kongre Sekreterleri

Didem ARDIÇLI
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

Sara EROL
Ankara Bilkent City Hospital
Children's Hospital, *Ankara, Türkiye*

AIMS and SCOPE / AMAÇ ve KAPSAM

The Turkish Journal of Pediatric Disease is an open access and a scientific publication journal of the Ankara Bilkent City Hospital, Children's Hospital. The journal is published in accordance with independent, unbiased, and double-blind peer review principles. The journal is published bimonthly (January, March, May, July, September, November).

In the Turkish Journal of Pediatric Disease original articles, reviews, case reports, editorials, short reports, book reviews, biographies and letters to the editor are also published in the journal. Besides if related with pediatrics, articles on aspects of pedatric surgery, dentistry, public health, genetics, pshyciatrics and nursery could be published. The publication language of Turkish Journal of Pediatric Disease is English.

Manuscripts submitted to the Turkish Journal of Pediatric Disease will go through a double-blind peer-review process. Each submission will be reviewed by at least two external, independent peer reviewers who are experts in the field, in order to ensure an unbiased evaluation process. The editorial board will invite an external and independent editor to manage the evaluation processes of manuscripts submitted by editors or by the editorial board members of the journal. The Editor in Chief is the final authority in the decision-making process for all submissions.

Turkish Journal of Pediatric Disease is indexed in Turkish Medical Index of Tübitak / Ulakbim, EBSCOhost Research Databases and Türkiye Citation Index.

Journal is published on acid free paper.

Subscription

Turkish Journal of Pediatric Disease is delivered free of charge to library of Medical Faculties, Departments of Pediatrics in Universities and Research Hospitals and also to researchers involved in pediatrics. Full text of the artciles are available on http://dergipark.org.tr /tchd. For subscription please visit http://dergipark.org.tr /tchd.

Scientific and ethical responsibility

When submitting a manuscript to the Turkish Journal of Pediatric Disease, authors should accept to assign the copyright of their manuscript to the Turkish Journal of Pediatric Disease. If authors rejected for publication, the copyright of the manuscript will be assigned back to the authors. The Turkish Journal of Pediatric Disease requires each submission to be accompanied by a Copyright Transfer and Acknowledgement of Authorship Form (available for download at https://dergipark.org.tr/en/pub/tchd). When using previously published content including figures, tables, or any other material in both of the print and electronic formats, authors must obtain permission from the copyright holder. Legal, financial and criminal liabilities in this regard belong to the author(s).

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi'nin açık erişimli bilimsel yayındır. Dergi bağımsız, tarafsız ve çift-kör hakemlik ilkelerine uygun olarak yayınlanır. Dergi iki ayda bir yayınlanmaktadır (Ocak Mart, Mayıs, Temmuz, Eylül, Kasım).

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'nde orijinal makale, derleme, olgu sunumu, editöryal, çalışma yöntemi, kısa rapor, kitap incelemeleri, biyografiler ve editöre mektup yayınlanmaktadır. Ayrıca pediatrik cerrahi, diş hekimliği, halk sağlığı, genetik, çocuk ve ergen psikiyatrisi ve hemşirelik konularında makaleler yayınlanabilir. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'nin yayın dili İngilizcedir.

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne gönderilen yazılar çift kör hakemlik sürecinden geçecektir. Her bir yazı tarafsız bir değerlendirme süreci sağlamak için alanda uzman en az iki harici, bağımsız hakem tarafından incelenecektir. Baş editör, tüm başvurular için karar alma sürecindeki nihai otoritedir.

Türkiye Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi Tübitak/Ulakbim Türk Tıp Dizini, EBSCOhost Research Databases ve Türkiye Atıf Dizini tarafından indekslenmektedir.

Dergimiz asitsiz kâğıda basılmaktadır.

Abonelik İşlemleri

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi Tıp Fakültesi olan Üniversite Kütüphanelerine, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Başkanlıkları'na, Sağlık Bakanlığı'na bağlı Eğitim ve Araştırma Hastanelerinin Başhekimlikleri'ne ve konu ile ilgilenen bilim insanlarına ücretsiz olarak ulaştırılmaktadır. Yayınlanan makalelerin tam metinlerine https://dergipark.org.tr/tr/pub/tchd adresinden ücretsiz olarak ulaşılabilir. Abonelik işlemleri için lütfen https://dergipark.org.tr/tr/pub/tchd adresini ziyaret ediniz.

Yazarların Bilimsel ve Hukuki Sorumluluğu

Yazarlar Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne bir yazı gönderirken, yazıların telif haklarını Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne devretmiş olmayı kabul ederler. Yayınlanmamak üzere reddedilirse veya herhangi bir sebepten yazı geri çekilirse telif hakkı yazarlara geri verilir. Türk Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne ait Telif Hakkı Devri ve Yazarlık Formları (https://dergipark.org.tr/tr/pub/tchd adresinden indirilebilir). Şekiller, tablolar veya diğer basılı materyaller de dahil olmak üzere basılı ve elektronik formatta daha önce yayınlanmış içerik kullanılıyorsa yazarlar telif hakları sahiplerinden gerekli izinleri almalıdır. Bu konudaki hukuki, finansal ve cezai yükümlülükler yazarlara aittir.

19 Ekim 2024, Cumartesi

	A Salonu	B Salonu
08:30 - 09:00	Akılcı İlaç Oturumu Aslınur Özkaya Parlakay	
09:00 - 10:30	Panel: Ateş Oturum Başkanları: Dr. Neşe Yaralı, Dr. Derya Özyörük Süt Çocuğunda Ateş / Dr. Halil Özdemir Nötropenik Ateş / Dr. Ali Fettah Tekrarlayan Ateş Sendromları / Dr. Banu Çelikel Acar	Panel: Karın Ağrısı Oturum Başkanları: Dr. Esra Baskın, Dr. Müjdem Azılı Karın Ağrısına Yaklaşım / Dr. Şamil Hızlı Üriner Sistem Kaynaklı Karın Ağrısı / Dr. Umut Selda Bayrakçı Karın Ağrısının Cerrahi Nedenleri / Dr. Tutku Soyer
09:00-10:30	**Sözel Bildiri Oturumları**	
	C Salonu	**D Salonu**
09:00-10:30	Oturum Başkanları: Dr. Abdullah Kurt / Dr. Nesrin Ceylan Kedi Duyarlılığı Olan Pediatrik Hastaların Klinik Ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi İrem Turgay Yağmur Çocuklarda Supraventriküler Taşikardinin Acil Servis Yönetimi ve İlk Basamak Tedavi Yanıtsızlığının Değerlendirilmesi Bilge Akkaya, Cihan İnan, Nilden Tuygun Devam Eden Önemli Bir Sağlık Sorunu: ''Adölesan Gebelikler'' Mehmet Kenan Nahya, Ebru Yücesoy Bağdiken, Ertuğrul Dedeoğlu Juvenil Dermatomiyozitli Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi Tuba Gündoğdu, Esra Bağlan Ailevi Akdeniz Ateşinde Kronik Artrit Risk Faktörleri Belirlenebilir Mi? Nimet Öner, Zahide Ekici Tekin Artrit ve Artralji Etiyolojisi Araştırılan Çocuklarda Öykü, Fizik Muayene, Laboratuvar Bulguları ile Tanı ve Tedavi Süreçlerinin Değerlendirilmesi Gizem Avcı Karaulus, İbrahim İlker Çetin, Banu Çelikel Acar Bocavirüs Enfeksiyonu Nedeni ile Hastane Yatışı Olan Çocukların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi Betül Demircioğlu Kalaycı, Aslınur Özkaya Parlakay Çocuk Acil Kliniğine Başvuran 2 Yaş Altı Hastaların Ebeveynlerinin Nazal İrrigasyon Hakkındaki Bilgi Düzeylerinin, Tutum ve Davranışlarının İncelenmesi Rukiye Soykök, Dilek Kaya, Funda Kurt, Damla Hanalioğlu İmmünglobulin A Vasküliti Hastalarında Gastrointestinal Sistem Tutulumunda İleri Tedavi İhtiyacını Öngörmek Mümkün Mü? Mehveş Işıklar Ekici, Elif Çelikel	Oturum Başkanları: Dr. Sevim Ünal / Dr. Esra Kılıç Bilişsel Gecikmesi Olan Çocuklarda Klinik Özellikler ve Geliştiren Bakıma Erişim Zeynep Arslan, Ayşe Mete Yeşil, Pelin Çelik Çocuklarda Yaşa Göre B12 Eksikliği: Serum B12 Düzeylerinin Değerlendirilmesi Ahmet Alptuğ Güngör Ailevi Akdeniz Ateşinde Tanısal Zorluk: Ateşsiz Ataklar Merve Cansu Polat, Elif Çelikel Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Beyin Ölümü Şüphesi Olan Hastalarda Bispektral İndeks Monitörizasyonu Kullanımı Alper Oğlakcıoğlu, Emre Karadeniz, Esra Koçkuzu, Avni Merter Keçeli, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt, Serhan Özcan, Serhat Emeksiz Me tapnömovirus Vakalarının Klinik Değerlendirilmesi Aybüke Nur Çetin, Orkun Tolunay Çocuklarda Ailevi Akdeniz Ateşi Ve MEFV Mutasyonlarının Iga Vaskülitinin Klinik Bulguları ve Seyri Üzerine Etkisi Şeyma Erdem Torun, Banu Çelikel Acar Term Doğan, 1-3 Aylık Uzamış Sarılık İle Başvuran Bebeklerde Etiyolojik Faktörlerin ve Tanıda Etkili Değişkenlerin Değerlendirilmesi Büşra Aytaç, Aysel Ünlüsoy Aksu Besin Alerjisi Olan Çocukların Ebeveynlerinde Gıda Etiketi Okuma Davranışı İle Alerjen ve Ürün İçeriği Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi Gökhan Yörüsün, Ahmet Selmanoğlu, Özge Yılmaz Topal, Zeynep Şengül Emeksiz, Emine Dibek Mısırlıoğlu Çocuk Klinik Nütrisyon Birimine Konsülte Edilen Pediatrik Hastaların Nütrisyonel Durumunun Değerlendirilmesi - Ön Çalışma Fatma Nur Çal, Burcu Özen Yeşil, İrem Gültekin, Selvi Öztürk, Serhat Emeksiz, Çiğdem Seher Kasapkara, Cüneyt Karagöl, Şerife Suna Oğuz, Selim Dereci, Şamil Hızlı
10:30 - 11:00	Kahve Molası	

A Salonu

11:00 - 12:00	Uydu Sempozyumu - SANOFI Oturum Başkanı: Ganime Ayar Bi Menquadfi Konuşalım / Dr. Seda Topçu	
11:00-12:30	**Sözel Bildiri Oturumları**	
	C Salonu	**D Salonu**
11:00-12:30	Oturum Başkanları: Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş / Dr. Cüneyt Karagöl Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğu Tanısı Olan Çocuk ve Ergenlerde Hastalık Şiddeti, Anksiyete Ve Depresyonun Uyku Sorunları İle İlişkisi Gökçen İlçioğlu Ekici, Kardelen Akbal Bağcı, Merve Onat Juvenil İdiopatik Artritin Nadir Bir Alt Grubu: Juvenil Psöriyatik Artrit Yasemin Uğur Es, Zahide Ekici Tekin Çocuklarda Visseral Leishmaniasis Klinik Özellikleri, Laboratuvar Bulguları, Tedavi Seçenekleri ve Sonuçları Ümmühan Çay , Asena Ünal, Nisanur Tapaç, Özlem Özgür Gündeşlioğlu, Derya Alabaz Geç Preterm Yenidoğanlarda Yoğun Bakım İzlemi: Morbidite ve Mortaliteyi Etkileyen Faktörler Safa Meriç Aldağ, Bekir Furkan Yalçın, Evrim Alyamaç Dizdar, Fatma Nur Sarı Çocuklarda Migren Tip Baş Ağrılarında Sigara Kullanım Ve Maruziyetinin Atak Sıklığına/Şiddetine Etkisi Lütfiye Çilkol Bayram, Demet Taş, Nesrin Ceylan, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt Çocukluk Çağında Atopik Dermatit Tanısı ile Takip Edilen Hastalarda Nötrofil-Lenfosit Oranı, Platelet-Lenfosit Oranı ve Eozinofil-Lenfosit Oranının Hastalık Şiddeti ve Tedavi Yanıtı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi Pınar Yılmaz, Zeynep Şengül Emeksiz, Ahmet Selmanoğlu, Müge Toyran, Emine Dibek Mısırlıoğlu Çocukluk Çağı Nefrotik Sendromda Tromboembolik Komplikasyonların Değerlendirilmesi Evra Çelikkaya, Tülin Güngör Pediatri Servisinde Yatan Hastalardan İstenilen Çocuk Alerji Konsultasyonlarının Değerlendirilmesi Ahmet Selmanoglu, Gökhan Yörüsün, Cankat Geniş, Fatma Nur Kuzucu, Zeynep Şengül Emeksiz, Emine Dibek Mısırlıoğlu Hipoksik İskemik Ensefalopati Nedeni ile Terapötik Hipotermi Uygulanan Yenidoğanlarda Nöbet Gelişimi Öngörülebilir Mi? Bekir Furkan Yalçın, Burak Ceran , Safa Meriç Aldağ, Evrim Alyamaç Dizdar, Fatma Nur Sarı X'e Bağlı Adrenolökodistrofi Olan Beş Vakanın ABCD1 Genetik Analizi Filiz Başak Ergin, Kübra Çilesiz, Çiğdem Seher Kasapkara, Mehmet Muhittin Yalçın, Mehmet Keskin, İlknur Arslanoğlu, Aslı İnci, İlyas Okur, Leyla Tümer, Fatih Süheyl Ezgü	Oturum Başkanları: Dr. Ayşe Esin Kibar / Dr. Metin Yiğit Gestasyonel Diyabette Doğum Sonrası Biyoelektriksel Empedans Yöntemi ile Vücut Kompozisyon Analizi ve Etkili Faktörler: Vaka-Kontrol Çalışması Merve Küçükoğlu Keser, Sıddika Songül Yalçın Pediatri Asistanlarının Besin Alerjisi Yönetimindeki Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi Ahmet Selmanoglu, Kaan Çelebier, Zeynep Şengül Emeksiz Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit ve Servikal Adenit (PFAPA) Sendromu Olan ve 8 Yaş Üzerinde Remisyona Ulaşamayan Hastaların Özellikleri Şeyma Ertem, Banu Çelikel Acar Serebral Palsiyi Öngörmede Önemli İpuçları Nelerdir? Meryem Hilal Altaş, Özge Dedeoğlu, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt Çok Düşük Doğum Ağırlıklı Yenidoğanlarda Patent Duktus Arteriosus Gelişimine Etki Eden Faktörlerinin Değerlendirilmesi Nazmiye Bengü Karaçağlar, Mustafa Şenol Akın, Evrim Alyamaç Dizdar Erken Ergenlik veya Hızlı Tempolu Puberte Nedeniyle Gnrha Tedavisi Başlanan Kız Hastaların Klinik Özellikleri Emregül Işık, Hande Nur Şengil, Gönül Büyükyılmaz Sağlık Hizmetlerine Kolay Ulaşım Astım ve Alerjik Hastalık Prevalansını Etkiliyor Mu? Deniz Yılmaz, Ersoy Civelek Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Konvülzif Status Epileptikuslu Çocukların Etiyolojisi, Tedavileri ve Sonuçlarının İncelenmesine Yönelik Retrospektif Çalışma Hatice Bektaş Öntaş, Esra Koçkuzu, Serhat Emeksiz, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt Kabuki Sendromu Tanılı 11 Hastanın Klinik Ve Moleküler Bulgularının İncelenmesi Ayşe Burcu Doğan Arı, Ayberk Türkyılmaz, Esra Kılıç

CONTENTS / İÇİNDEKİLER

Meeting Abstracts / *Oral Presentations*

132 ABCD1 Genetic Analysis of Five Cases of X-Linked Adrenoleukodystrophy
X'e Bağlı Adrenolökodistrofi olan Beş Vakanın ABCD1 Genetik Analizi
Filiz Başak ERGİN, Kübra ÇİLESİZ, Çiğdem Seher KASAPKARA, Mehmet Muhittin YALÇIN, Mehmet KESKİN, İlknur ARSLANOĞLU, Hale Zeynep BATUR ÇAĞLAYAN, Aslı İNCİ, İlyas OKUR, Leyla TÜMER, Fatih Süheyl EZGÜ

134 Postpartum Body Composition Analysis Using Bioelectrical Impedance Method in Gestational Diabetes and Associated Factors: A Case- Control Study
Gestasyonel Diyabette Doğum Sonrası Biyoelektriksel Empedans Yöntemi ile Vücut Kompozisyon Analizi ve Etkili Faktörler: Vaka Kontrol Çalışması
Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, S. Songül YALÇIN

136 Evaluation of Knowledge Levels of Pediatric Residents in Food Allergy Management
Pediatri Asistanlarının Besin Alerjisi Yönetimindeki Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi
Ahmet SELMANOĞLU, Kaan ÇELEBİER, Zeynep Şengül EMEKSİZ

138 Characteristics of Patients with Periodic Fever, Aphthous Stomatitis, Pharyngitis and Cervical Adenitis (PFAPA) Syndrome Who Did Not Achieve Remission Over the Age of Eight
Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit ve Servikal Adenit (PFAPA) Sendromu Olan ve Sekiz Yaş Üzerinde Remisyona Ulaşamayan Hastaların Özellikleri
Şeyma ERTEM, Banu ÇELİKEL ACAR

141 What Are Essential Clues for Predicting Cerebral Palsy?
Serebral Palsiyi Öngörmede Önemli İpuçları Nelerdir?
Meryem Hilal ALTAŞ, Özge DEDEOĞLU, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT

143 Evaluation of Factors Affecting the Development of Patent Ductus Arteriosus in Very Low Birth Weight Newborns
Çok Düşük Doğum Ağırlıklı Yenidoğanlarda Patent Duktus Arteriosus Gelişimine Etki Eden Faktörlerinin Değerlendirilmesi
Nazmiye Bengü KARAÇAĞLAR, Mustafa Şenol AKIN, Evrim ALYAMAÇ DİZDAR

145 Clinical Characteristics of Female Patients Treated with GnRHa for Precocious Puberty or Early and Fast Puberty
Erken Ergenlik veya Hızlı Tempolu Puberte Nedeniyle GnRHa Tedavisi Başlanan Kız Hastaların Klinik Özellikleri
Emregül IŞIK, Hande Nur ŞENGİL, Gönül BÜYÜKYILMAZ

147 Does Easy Access to Health Services Affect the Prevalence of Asthma and Allergic Diseases?
Sağlık Hizmetlerine Kolay Ulaşım Astım ve Alerjik Hastalık Prevalansını Etkiliyor mu?
Deniz YILMAZ, Ersoy CİVELEK

149 Etiology, Treatment and Outcomes of Children with Convulsive State Epilepticus in the Pediatric Intensive Care Unit: A Retrospective Study
Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Konvülzif Status Epileptikuslu Çocukların Etiyolojisi, Tedavileri ve Sonuçlarının İncelenmesine Yönelik Retrospektif Çalışma
Hatice BEKTAŞ ÖNTAŞ, Esra KOÇKUZU, Serhat EMEKSİZ, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT

151 Evaluation of Clinical and Molecular Findings in Eleven Patients with Kabuki Syndrome
Kabuki Sendromu Tanılı Onbir Hastanın Klinik ve Moleküler Bulgularının İncelenmesi
Ayşe Burcu DOĞAN ARI, Ayberk TÜRKYILMAZ, Esra KILIÇ

ABCD1 Genetic Analysis of Five Cases of X-Linked Adrenoleukodystrophy

X'e Bağlı Adrenolökodistrofi olan Beş Vakanın ABCD1 Genetik Analizi

Filiz Başak ERGİN[1], Kübra ÇİLESİZ[1], Çiğdem Seher KASAPKARA[2], Mehmet Muhittin YALÇIN[3], Mehmet KESKİN[4], İlknur ARSLANOĞLU[5], Hale Zeynep BATUR ÇAĞLAYAN[6], Aslı İNCİ[1], İlyas OKUR[1], Leyla TÜMER[1], Fatih Süheyl EZGÜ[1]

[1]Department of Pediatric Nutrition and Metabolism, Gazi University, Ankara, Türkiye
[2]Department of Pediatric Nutrition and Metabolism, Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye
[3]Department of Endocrinology and Metabolism, Gazi University, Ankara, Türkiye
[4]Department of Pediatric Endocrinology, Gaziantep University, Gaziantep, Türkiye
[5]Department of Pediatric Endocrinology, Düzce University, Düzce, Türkiye
[6]Department of Neurology, Gazi University, Ankara, Türkiye

ABSTRACT

Objective: Peroxisomes are multifunctional organelles that function in many anabolic and catabolic pathways. Their functions include hydrogen peroxide metabolism, bile acid synthesis, plasmogens, and β-oxidation of very long chain fatty acids (VLCFAs). X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD) is caused by loss-of-function mutations in the ABCD1 gene, leading to problems in peroxisomal β- oxidation of VLCFAs and their cell accumulation. The accumulation is toxic to the central nervous system, adrenal cortex, and Leydig cells. X-ALD is a phenotypically heterogeneous disease. The incidence is approximately 6-8 per 100 000 live births. The ABCD1 gene encodes the ATP-binding cassette (ABC) transporter, subfamily D, (ALDP) protein, a peroxisomal membrane transport protein consisting of 10 exons on the X chromosome. X-ALD manifests itself clinically with three main phenotypes: the childhood cerebral form (cALD) is the most common form, seen in 31-35% of patients. Other phenotypes are adrenomyeloneuropathy (AMN), which occurs in adulthood, and Addison's disease, which only presents with adrenal insufficiency. Since it is an X-linked disease, half of heterozygous women develop myelopathy and peripheral neuropathy after the age of 60.

Materials and Methods: In this study, five male cases that applied to the Gazi University Department of Pediatric Nutrition and Metabolism for diagnosis and follow-up were included. Four patients presented to our clinic with regression in neurological and cognitive abilities, and one patient presented with findings consistent with adrenal insufficiency. All patients had significant elevations in all or several biomarkers including tetracosanoic acid (C24:0), hexacosanoic acid (C26:0), and C24:0/C22:0 and C26:0/C22:0 ratios in the VLCFA analysis, and three had leukodystrophic areas in MRI. Targeted next-generation sequencing analysis of 450 metabolic diseases was performed on the patients, and the data were evaluated according to the ACMG classification.

Results: As a result of genetic analysis, five different hemizygous variations were detected in ABCD1. According to the ACMG classification, two variants were pathogenic, the other two were likely pathogenic, and one was a variant of unknown significance. Of these variants, c.1978C>T (p.Arg660Trp) and c.1679C>T (p.Pro560Leu) were previously defined variations, while c.1034T>C (p.Leu345Pro), c.776dup (p.Ala260GlyfsTer41), and c.2235dup (p.*746Leuext*55) were shown for the first time in our study.

Discussion: In the five patients included in our study, three different phenotypes of X-ALD were observed. X-ALD, which has a wide range of symptoms, should not be overlooked in the differential diagnosis of many diseases. In addition to neurological and cognitive decline, insidious symptoms such as bladder control and gait disorders should also be taken into account. It should not be forgotten that it can also present with only adrenal insufficiency. Making phenotypic distinctions with clinical evaluation is of critical importance. Genetic verification for early diagnosis plays a vital role, especially in monitoring insidious cases and following up with female carriers in the family. This approach plays a key role in preventing progressive neurological and endocrine complications. To date, more than 1200 pathogenic or likely pathogenic variants have been shown in ABCD1. Although genotype-phenotype correlation has not been established in the studies conducted to date, these detected changes will contribute to both the determination of the pathogenic variant distribution in our country and the correct interpretation of new variants together with patient clinics in rare diseases.

Keywords: ABDC1, Adrenal insufficiency, X-Linked Adrenoleukodystrophy

0000-0002-1374-5939 : ERGİN FB
0000-0003-4056-1315 : ÇİLESİZ K
0000-0002-3569-276X : KASAPKARA ÇS
0000-0002-1041-6881 : YALÇIN MM
0000-0002-5544-8991 : KESKİN M
0000-0002-4975-9718 : ARSLANOĞLU İ
0000-0002-3279-1842 : BATUR ÇAĞLAYAN HZ
0000-0002-0561-2060 : İNCİ A
0000-0002-8772-0689 : OKUR İ
0000-0002-7831-3184 : TÜMER L
0000-0001-9497-3118 : EZGÜ FS

ÖZ

Amaç: Peroksizomlar, birçok anabolik ve katabolik yolakta görev yapan multifonksiyonel organellerdir. Görevleri arasında; hidrojen peroksit metabolizması, safra asitlerinin sentezi, plazmojenler ve çok uzun zincirli yağ asitlerinin (ÇUZYA) β-oksidasyonu yer almaktadır. X'e bağlı adrenolökodistrofi (X-ALD), ABCD1 genindeki fonksiyon kaybına neden olan mutasyonlar sonucunda ÇUZYA'ların peroksizomal β- oksidasyonundaki sorunlara yol açar ve hücrelerde birikimine neden olur. Birikim; merkezi sinir sistemi, adrenal korteks ve Leydig hücrelerinde toksik etki gösterir. X-ALD, fenotipik olarak heterojen bir hastalıktır. İnsidansı yaklaşık olarak 100 000 canlı doğumda 6-8'dir. ABCD1 geni X kromozomunda lokalize 10 ekzondan oluşan ve bir peroksizomal membran taşıyıcı proteini olan ATP bağlayan kaset (ABC) alt ailesi D üye 1 (ALDP) proteinini kodlar. X-ALD, klinik olarak üç ana fenotiple kendini gösterir: çocukluk çağı serebral formu (cALD) en sık görülen form olup, hastaların %31-35'inde görülür. Diğer fenotipler, erişkin dönemde ortaya çıkan adrenomyelonöropati (AMN) ve sadece adrenal yetmezlik ile seyreden Addison formudur. X'e bağlı bir hastalık olduğundan heterozigot kadınların yarısında 60'lı yaşlardan sonra myelopati ve periferal nöropati gelişmektedir.

Gereç ve Yöntemler: Bu çalışmada Gazi Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bölümünde tanı ve takip açısından başvuran beş erkek olguya yer verilmiştir. Kliniğimize ön planda dört hasta nörolojik ve bilişsel yetilerde regresyon, bir hasta adrenal yetmezlik kliniğiyle uyumlu bulgularla başvurdu. Hastaların tümünde ÇUZYA analizinde tetrakosanoik asit (C24:0), hekzakosanoik asi (C26:0) ve C24:0/C22:0 ile C26:0/C22:0 oranlarını içeren biyobelirteçlerin tümü veya birkaçında anlamlı yükseklik, üçünde MR'da lökodistrofik alanları mevcuttu. Hastalara yeni nesil dizileme ile 450 metabolik hastalığın dâhil olduğu panel analizi yapıldı ve veriler ACMG sınıflandırmasına göre değerlendirildi.

Bulgular: Genetik analiz sonucunda ABCD1'de beş farklı değişiklik hemizigot olarak saptanmıştır. ACMG sınıflandırmasına göre bu değişikliklerden ikisi patojenik, diğer ikisi olası patojenik ve biri anlamlılığı bilinmeyen varyant olarak tespit edildi. Bu varyantlardan c.1978C>T(p.Arg660Trp) ve c.1679C>T (p.Pro560Leu) daha önce tanımlı değişiklik iken, c.1034T>C (p.Leu345Pro), c.776dup (p.Ala260GlyfsTer41) ve c.2235dup (p.*746Leuext*55) ilk defa bizim çalışmamızda gösterildi.

Tartışma: Çalışmamıza dâhil edilen beş hastada, X-ALD'nin üç farklı fenotipi de gözlemlenmiştir. Geniş bir semptom yelpazesiyle seyreden X-ALD, birçok hastalığın ayırıcı tanısında gözden kaçırılmamalıdır. Nörolojik ve bilişsel gerilemelerin yanı sıra mesane kontrolü ve yürüme bozukluğu gibi sinsi belirtiler de dikkate alınmalıdır. Sadece adrenal yetmezlik kliniğiyle de gelebileceği unutulmamalıdır. Klinik değerlendirme ile fenotipik ayrım yapmak kritik öneme sahiptir. Erken tanı için genetik doğrulama, özellikle sinsi seyirli vakaların izlenmesi ve ailedeki kadın taşıyıcıların takibi açısından hayati bir rol oynar. Bu yaklaşım, ilerleyici nörolojik ve endokrin komplikasyonların önlenmesinde kilit rol oynar. Bugüne kadar ABCD1'de 1200'den fazla patojenik ya da olası patojenik varyant gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarda bugüne kadar genotip-fenotip korelasyonu kurulamamış olsa da saptanan bu değişiklikler ile nadir görülen hastalıklarda hem ülkemizde patojenik varyant dağılımının tespiti hem de hasta klinikleri ile birlikte yeni varyantların doğru yorumlanmasına katkıda bulunacaktır.

Anahtar Sözcükler: ABDC1, Adrenal Yetmezlik, X'e Bağlı Adrenolökodistrofi