



**30 NİSAN  
5 MAYIS  
2024**

**ACAPULCO  
KONGRE MERKEZİ  
GİRNE, KKTC**

**XXVIII.  
ULUSAL PEDIATRİK  
ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET  
KONGRESİ**

**XXII. DİYABET EKİBİ KURSU  
II.ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİSİNDE  
KLİNİK ARAŞTIRMALAR  
KURSU**



**[www.upek2024.org](http://www.upek2024.org)**

# KURULLAR

## Düzenleme Kurulu

### Dernek Başkanı

Prof. Dr. Şükran Darcan

### Kongre Başkanı

Prof. Dr. Rüveyde Bundak

### Kongre Sekreterleri

Doç. Dr. Neşe Akcan Özlük  
Dr. Keziban Toksoy Adıgüzel

### Üyeler

Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu  
Prof. Dr. Cengiz Kara  
Prof. Dr. Tülay Güran  
Prof. Dr. Korcan Demir

## Bilimsel Kurul

Prof. Dr. Rüveyde Bundak  
Prof. Dr. Şükran Darcan  
Prof. Dr. Aysun Bideci  
Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu  
Prof. Dr. Serap Turan  
Doç. Dr. Neşe Akcan Özlük  
Dr. Keziban Toksoy Adıgüzel

## II. Çocuk Endokrinolojisinde Klinik Araştırmalar Kursu

### Bilimsel Kurul

Prof. Dr. Atilla Çayır  
Prof. Dr. Hüseyin Demirbilek  
Doç. Dr. Fatih Gürbüz  
Prof. Dr. Cengiz Kara

## XXII. Diyabet Ekibi Kursu

### Düzenleme Kurulu

### Koordinatör

Prof. Dr. Zehra Aycan

### Diyabet Çalışma Grubu

Prof. Dr. Rüveyde Bundak  
Prof. Dr. Şükran Darcan  
Prof. Dr. Şükrü Hatun  
Prof. Dr. Nermin Ongun  
Prof. Dr. Muazzez Garipağaoğlu  
Prof. Dr. Şebnem Sosysal  
Prof. Dr. Erdal Eren  
Doç. Dr. Belma Haliloğlu  
Uz. Hemşire Nurdan Yıldırım  
Dr. Diyetisyen Didem Güneş Kaya

# POSTER BİLDİRİLER

[P-164]

## PERİNATAL LETAL HİPOFOSFATAZYA: OLGU SUNUMU

GÖNÜL YARDIMCI<sup>1</sup>, AYLİN KILINÇ UĞURLU<sup>1</sup>, ESRA KILIÇ<sup>2</sup>, ESRA KOÇKUZU<sup>3</sup>, MEHMET BOYRAZ<sup>1</sup>

1 ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ KLİNİĞİ

2 ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK GENETİK KLİNİĞİ

3 ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK YOĞUN BAKIM KLİNİĞİ

**Giriş:** Hipofosfatazya dokuya özgü olmayan alkalen fosfataz izoenzimini kodlayan ALPL geninin işlev kaybı mutasyonlarından kaynaklanan doğuştan metabolizma bozukluğudur. Alkalen fosfataz tarafından hidrolize edilemeyen inorganik pirofosfat kemik mineralizasyonunu güçlü şekilde inhibe eder; pridoksal-5-fosfat biriken diğer bir substrattır ancak beyinde eksildiği için vitaminB6 bağımlı konvülsiyonlara neden olur

**Olgu:** 21 yaşında annenin birinci gebeliğinden birinci yaşayan olarak miad 2500 gram C/S ile doğan; ekstremitelerde kısalığı olan Suriye uyruklu hasta, nöbetlerinin sıklaşması ve solunum sıkıntısının gelişmesi üzerine 6 aylıkken tarafımıza sevk edilmiş; yoğun bakımda mekanik ventilatörde izlenmekteydi. Fizik muayenesinde VA: 4.8kg(-3.5 sds) Boy:59 cm(-2.9 sds) BÇ:43 cm(0.05 sds) idi. Hastanın kafa kemikleri yumuşak, ön fontanel6x6 cm ve arka fontanel3x3 cm idi; boynu kısa, göğüs kafesi küçük, ekstremiteler kısaydı. Laboratuvar değerleri:- Ca:10,3 mg/dl P:5,9 mg/dl ALP:1 U/L(Normal aralık: 70-350); PTH: 31ng/L 25 OH Dvitamini:49 nmol/L idi. Kontrol ALP değerleri 0,1,2 U/L gibi çok düşük değerler saptandı. Kemik grafilerinde yaygın ossifikasyon yetersizliği, tübüler kemiklerde kısalık ve metafizyal düzensizlik vardı. Olguda substrat birimi, plazma pridoksal-5-fosfat (PLP) 620.9 µg/L (5-50), idrar fosfoetanolamin 7167 µmol/g kreatinin (15-341) yüksekti. Babanın ALP değeri: 29 U/L (40-120), annenin ALP değeri normaldi. ALPL gen dizi analizinde: NM\_000478.5: (c.394G>A) (p.Ala132Thr), patojenik mutasyonu homozigot olarak saptandı. Baba da aynı mutasyon heterozigot olarak saptandı. Annenin genetik çalışması devam etmektedir.

Konvülsiyonlarına yönelik, mevcut antikonvülzan tedavisine pridoksin eklendi. Asfotaz alfa tedavisi için endikasyon dışına başvuruldu fakat ağır akciğer hipoplazisi ve eşlik eden akciğer enfeksiyonu nedeniyle yatışının 25. gününde solunum yetmezliğinden kaybedildi.

**Sonuç:** Ciddi kemik deformiteleri, toraks hipoplazisi, solunum sıkıntısı, konvülsiyonları olan ve ALP değeri çok düşük olan hastada perinatal letal hipofosfatazya düşünülmeli; mortalitesi çok yüksek olan bu hastalıkta enzim replasman tedavisi, asfotaz alfa verilmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Hipofosfatazya, konvülsiyon, asfotaz alfa