



ÇOCUK BESLENME VE  
METABOLİZMA DERNEĞİ

# 2. ULUSAL ÇOCUK BESLENME KONGRESİ

6-9 Kasım 2025

Ramada Plaza by Wyndham / TRABZON

[www.cobes2025.com](http://www.cobes2025.com)



**BİLDİRİ ÖZETLERİ  
KİTABI**

## BİLİMSEL SEKRETERYA



### ÇOCUK BESLENME METABOLİZMA DERNEĞİ

Dr. Sevil Dorum

Dr. Duhan Hopurcuoğlu

Dr. Gülhan Karakaya

Dr. Özlem Ünal Uzun

## ORGANİZASYON SEKRETERYASI



### SERENAS ULUSLARARASI TURİZM KONGRE ORGANİZASYON A.Ş.

Hilal Mah. Cezayir Cad. No:13, 06550 Yıldız, Çankaya – Ankara / Türkiye

+90 312 440 50 11

info@cobes2025.com

www.serenas.com.tr

## İÇİNDEKİLER

DAVET .....	4
KURULLAR.....	5
KURS PROGRAMI.....	6
BİLİMSEL PROGRAM .....	10
SÖZEL BİLDİRİ PROGRAMI .....	15
POSTER BİLDİRİ PROGRAMI .....	19
SÖZEL BİLDİRİLER .....	22
POSTER BİLDİRİLER .....	40
YAZAR DİZİNİ.....	55

Değerli Meslektaşlarım,

Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği olarak 6-9 Kasım 2025 tarihleri arasında Trabzon da gerçekleştirmeyi planladığımız II. Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi'ne (ÇOBES) sizleri davet etmekten büyük onur ve mutluluk duymaktayız. Kongremizin ana konularını malnutrisyon, yetersiz beslenmenin bilişsel gelişim üzerindeki etkileri, intrauterin dönemden erişkinliğe beslenme ve etkileri, obezite, besin destekleri ve çocuk sağlığı üzerine etkileri, beslenme ve yapay zekâ, kronik hastalıklarda beslenme ve bağırsak beyin aksı oluşturmaktadır. Kongremizin programını çocukluk çağındaki beslenme konularında hem temel bilgilerin yer alacağı hem de tanı ve tedavideki en güncel konuların tartışılacağı kurslar, konferanslar, uydu sempozyumlar ve paneller gerçekleştirmeyi planladık. Ülkemizde ilk kez bir kongre içindeki başlıklardan biri olarak değil de, düzenlenme amacı sadece çocuk beslenmesi olan "ÇOBES"de, çocuk hekimlerimizi, tüm çocuk branşlarındaki yandal uzmanlarımızı, aile hekimlerimizi ve diyet uzmanlarımızı, yani çocuk beslenmesine gönül veren tüm hekim ve diyetisyenleri kongremizde bir araya getirecek olmanın mutluluğunu yaşıyoruz. Bu nedenle hepimizi aramızda görmek istiyor ve Ulusal Çocuk Beslenme Kongresi Düzenleme Kurulu adına kongremize davet ediyoruz.

**Dr. H. Neslihan Ö. Mungan**  
Kongre Başkanı

## KONGRE ONUR KURULU

Dr. Selda Bülbul  
Dr. Turgay Coşkun  
Dr. Mübeccel Demirkol  
Dr. Alev Hasanoğlu  
Dr. Mustafa Kendirci  
Dr. İmran Özalp  
Dr. Fatoş Tanzer  
Dr. Ayşegül Tokatlı

## KONGRE BAŞKANI

Dr. H. Neslihan Ö. Mungan

## KONGRE DÜZENLEME KURULU

Dr. Nur Arslan  
Dr. Gülden Gökçay  
Dr. Mehmet Gündüz  
Dr. Duhan Hopurcuoğlu  
Dr. Gülhan Karakaya  
Dr. Ertuğrul Kıyıkım  
Dr. Özlem Ünal Uzun  
Dr. Sevil Yıldız

## BİLİMSEL SEKRETERYA

Dr. Duhan Hopurcuoğlu  
Dr. Gülhan Karakaya  
Dr. Özlem Ünal Uzun  
Dr. Sevil Yıldız

*Soyadına göre alfabetik olarak sıralanmıştır.*

## KURS PROGRAMI

### 6 Kasım 2025, Perşembe // Salon 1

KURS - 1	OLGULARLA ORGANİK ASİDEMİLER VE YAĞ ASİDİ OKSİDASYON BOZUKLUKLARINDA BESLENME TEDAVİLERİ
08.30-09.00	<b>AÇILIŞ VE TANIŞMA</b>
09.00-10.00	<b>ORGANİK ASİDEMİLER</b> Başkanlar: <b>Dyt. Gülden Köksal, Dr. Sema Kalkan Uçar</b>
	Propiyonik Asidemi ve Metilmalonik Asidemi Konuşmacı: <b>Dr. Sebile Kılavuz</b>
	Propiyonik Asidemi ve Metilmalonik Asidemide Beslenme Tedavisi Konuşmacı: <b>Dyt. İlknur Hacıoğlu</b>
10.00-10.30	<b>KAHVE ARASI</b>
10.30-12.30	Başkanlar: <b>Dyt. Hülya Gökmen Özel, Dr. Aslı İnci</b>
	İzovalerik Asidemi Konuşmacı: <b>Dr. Abdurrahman Akgün</b>
	İzovalerik Asidemide Beslenme Tedavisi Konuşmacı: <b>Dyt. Selin Akbulut</b>
	Glutarik Asidüri Tip I Konuşmacı: <b>Dr. Havva Yazıcı</b>
	Glutarik Asidüri Tip I'de Beslenme Tedavisi Konuşmacı: <b>Dyt. Tuğçe Kartal</b>
12.30-13.30	<b>ÖĞLE YEMEĞİ</b>
13.30-15.30	<b>YAĞ ASİDİ OKSİDASYONU BOZUKLUKLARI</b>
	Başkanlar: <b>Dr. Ali Dursun, Dyt. Yasemin Atik Altınok</b>
	Kısa ve Orta Zincirli ve Multipl Açıl-KoA Dehidrogenaz Eksikliği Konuşmacı: <b>Dr. Asburçe Olgaç</b>
	Kısa ve Orta Zincirli ve Multipl Açıl-KoA Dehidrogenaz Eksikliklerinde Beslenme Tedavisi Konuşmacı: <b>Dyt. Damla Kocaman</b>
	Karnitin Döngüsü Bozuklukları, Uzun ve Çok Uzun Zincirli Açıl-KoA Dehidrogenaz Eksikliği Konuşmacı: <b>Dr. Kısmet Çıki</b>
Karnitin Döngüsü Bozuklukları, Uzun ve Çok Uzun Zincirli Açıl-KoA Dehidrogenaz Eksikliğinde Beslenme Tedavisi Konuşmacı: <b>Dyt. Emine Aktaş</b>	
15.30-16.00	<b>KAHVE ARASI</b>

## KURS PROGRAMI

6 Kasım 2025, Perşembe // Salon 1

KURS - 1	OLGULARLA ORGANİK ASİDEMİLER VE YAĞ ASİDİ OKSİDASYON BOZUKLUKLARINDA BESLENME TEDAVİLERİ
16.00-17.00	Başkanlar: <b>Dyt. Tuğçe Kartal, Dr. Emine Göksoy</b>
	Yağ Asidi Oksidasyon Bozukluklarında Triheptanoin Tedavisi Konuşmacı: <b>Dr. Engin Köse, Dyt. Furkan Yolcu</b>
	Acil Durumlarda Enerji Destek Sıvıları Konuşmacı: <b>Dyt. Burcu Özen Yeşil</b>
17:00-18:00	<b>OLGU ÇALIŞMALARI</b>
	Başkanlar: <b>Dyt. Hülya Gökmen Özel, Dyt. Yasemin Atik Altınok, Dyt. Tuğçe Kartal, Dyt. Seçil Coşkun</b>

## KURS PROGRAMI

6 Kasım 2025, Perşembe // Salon 2

KURS - 2	ÇOCUKLUK ÇAĞINDA SIK KARŞILAŞILAN BESLENME SORUNLARI
08.30-09.00	<b>AÇILIŞ VE TANIŞMA</b>
09:00-10:00	Başkanlar: <b>Dr. Mübeccel Demirkol, Dr. Serap Sivri</b>
	Anne Sütü ile Beslenmede Sorunlar ve Relaktasyon Konuşmacı: <b>Dr. Adnan Barutçu</b>
	Tamamlayıcı Gıdaya Geçiş Dönemi ve Besin Reddi Konuşmacı: <b>Dr. Aygen Yılmaz</b>
10.00-10:30	<b>KAHVE ARASI</b>
10:30-11:30	Başkanlar: <b>Dr. Selda Bülbül, Dr. Fatma Tuba Eminoğlu</b>
	Beslenme Yetersizliği Nasıl Değerlendirilmeli? Konuşmacı: <b>Dr. Meryem Karaca</b>
	Yetersiz Beslenmenin Bilişsel Gelişim Üzerine Etkileri Konuşmacı: <b>Dr. Özlem Ünal Uzun</b>
11.30-12.30	Başkanlar: <b>Dr. Ertuğrul Kıyıkım, Dr. Merve Kişioğlu</b>
	Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivitesi Olan Çocukta Beslenme Konuşmacı: <b>Dr. Emel Çakar</b>
	Dijital Araçların Yol Açtığı Beslenme Sorunları Konuşmacı: <b>Dr. Gülsüm Atay</b>
12:30-13:30	<b>ÖĞLE YEMEĞİ</b>
13.30-14.30	<b>ADOLESAN DÖNEMİ VE BESLENME</b> Başkanlar: <b>Dr. Işıl Özer, Dr. Fatma Derya Bulut</b>
	Vegan/Vejetaryen Beslenme Konuşmacı: <b>Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş</b>
	Beden Algısı ve Beslenme Konuşmacı: <b>Dr. Dilek Güneş</b>
14:30-15:30	Başkanlar: <b>Dr. Mahmut Çoker, Dr. Sevil Yıldız</b>
	Besin Duyarlılıkları: Alerji mi İntolerans mı? Konuşmacı: <b>Dr. Zerrin Önal</b>
	Gluten Duyarlılığı: Mit mi Gerçek mi? Konuşmacı: <b>Dr. Burcu Güven</b>
15.30-16.00	<b>KAHVE ARASI</b>

## KURS PROGRAMI

6 Kasım 2025, Perşembe // Salon 2

KURS - 2	ÇOCUKLUK ÇAĞINDA SIK KARŞILAŞILAN BESLENME SORUNLARI
16.00-17.00	Başkanlar: <b>Dr. Mustafa Kendirci, Dr. Şahin Erdöl</b>
	Enfeksiyon ve İştah Konuşmacı: <b>Dr. Ebru Canda</b>
	Vitamin ve Minerallerin Aşırı Kullanımı ve Yol Açtığı Sorunlar Konuşmacı: <b>Dr. Nur Arslan</b>
17:00-17:30	Başkanlar: <b>Dr. Halil İbrahim Aydın, Dr. Banu Kadioğlu Yılmaz</b>
	Çocuklarda Beslenme Güçlükleri ile Ebeveyn Beslenme Tarzı ve Tutumlarının İlişkisi Konuşmacı: <b>Dr. Gökçe Efendi</b>
17:30-18:00	Başkan: <b>Dr. Ertuğrul Kıyıkım</b>
	<b>GERİ BİLDİRİMLERİN ALINMASI, GÜNÜN ÖZETİ VE KAPANIŞ</b>

## BİLİMSEL PROGRAM

7 Kasım 2025, Cuma

08.30-09:30	<b>AÇILIŞ KONUŞMALARI</b>
09.30-10.00	Başkanlar: <i>Dr. Mahmut Çoker, Dr. Gülden Gökçay</i>
	Nutrimetabolomiks Konuşmacı: <i>Dr. Turgay Coşkun</i>
10:00-10:30	<b>KAHVE ARASI</b>
10.30-12.00	<b>BESİN DESTEKLERİNİN ÇOCUK SAĞLIĞI ÜZERİNE ETKİLERİ</b> Başkanlar: <i>Dr. Ayşegül Tokatlı, Dr. Yakup Aslan</i>
	Arginin ve Lizin Desteği Konuşmacı: <i>Dr. Selda Bülbül</i>
	Çinko Desteği Konuşmacı: <i>Dr. Burcu Öztürk Hişmi</i>
	İyot Desteği Konuşmacı: <i>Dr. Gülay Karagüzel</i>
12.00-12.30	Başkanlar: <i>Dr. Mustafa Kendirci, Dr. Yaşar Cesur</i>
	D Vitamini ve Kardiyovasküler Sağlık Konuşmacı: <i>Dr. İlyas Okur</i>
12.30-13.30	<b>ÖĞLE YEMEĞİ</b>
13.30-14.30	<b>ÖZEL DURUMLARDA BESLENME</b> Başkanlar: <i>Dr. Raşit Vural Yağcı, Dr. Serap Sivri</i>
	Sporcu Beslenmesi Konuşmacı: <i>Dr. Fatma Tuba Eminoğlu</i>
	Sınav Dönemlerinde Beslenme Konuşmacı: <i>Dr. Çiğdem Seher Kasapkara</i>
14.30-15.30	<b>KRONİK HASTALIKLARDA BESLENME</b> Başkanlar: <i>Dr. İlyas Okur, Dr. Fatih Kardaş</i>
	Kronik Böbrek Hastalıklarında Beslenme Konuşmacı: <i>Dr. Seda Güneş</i>
	Kronik Karaciğer Hastalıklarında Beslenme Konuşmacı: <i>Dr. Pelin Teke Kısa</i>
15:30-16:00	<b>KAHVE ARASI</b>

## BİLİMSEL PROGRAM

7 Kasım 2025, Cuma

16.00-17.30	Başkanlar: <b>Dr. Mehmet Keskin, Dr. Özlem Ünal Uzun</b>
	Ultra İşlenmiş Gıdaların Hedonik ve Homeostatik İştah Düzenlemesinde Etkisi Konuşmacı: <b>Dr. Gülden Gökçay</b>
	Yadigar Tohumlar Konuşmacı: <b>Dr. Sertaç Özer</b>
	Kültür Bitkileri Gıda Sorununa Çözüm Olabilir mi? Konuşmacı: <b>Dr. Özhan Şimşek</b>
17.30-18.30	<b>SÖZLÜ SUNUMLAR</b> Başkanlar: <b>Dr. Mustafa Kılıç, Dr. Sevil Yıldız</b>
	<b>POSTER SUNUMLARI</b> Başkanlar: <b>Dr. Ergül Bozacı, Dr. Hüseyin Bilgin, Dr. İzzet Erdal</b>

## BİLİMSEL PROGRAM

### 8 Kasım 2025, Cumartesi

08.00-09.00	Başkanlar: <b>Dr. Hasan Önal, Dr. Şahin Erdöl</b> Sözlü Sunumlar
09.00-09.30	<b>PROF. DR. AHMET AYDIN OTURUMU</b> Başkanlar: <b>Dr. Mübeccel Demirkol, Dr. Erdoğan Soyuçen</b> Beden Kayıt Tutar: İntrauterin Beslenme Konuşmacı: <b>Dr. Çiğdem Aktuğlu Zeybek</b>
09.30-10.00	Başkanlar: <b>Dr. Fatoş Tanzer, Dr. Yaşar Doğan</b> Yeni Dünyanın Eski Sorunu: Malnütrisyon Konuşmacı: <b>Dr. Mehmet Gündüz</b>
10.00-10.30	<b>PROF. DR. SULTAN AYDOĞDU OTURUMU</b> Başkanlar: <b>Dr. Ayşegül Tokatlı, Dr. Neslihan Önenli Mungan</b> Obezite ve İnflamasyon Konuşmacı: <b>Dr. Gonca Kılıç Yıldırım</b>
10.30-11.00	<b>KAHVE ARASI</b>
11.00-12.00	<b>ÇEVRE SAĞLIĞI VE BESLENME</b> Başkanlar: <b>Dr. Sema Kalkan Uçar, Dr. Mustafa Kılıç</b> Paketleme Sistemleri ve Mikrokontaminasyon Konuşmacı: <b>Dr. Mehmet Seçkin Aday</b> Besinlerdeki Ağır Metal ve Pestisitlerin Çocuk Gelişimi Üzerine Etkileri Konuşmacı: <b>Dr. Ertuğrul Kıyıkım</b>
12.00-13.30	<b>ÖĞLE YEMEĞİ</b>
13.30-14.30	<b>BESLENME İLE İNFLAMASYONUN KONTROLÜ</b> Başkanlar: <b>Dr. Ali Dursun, Dr. Mehmet Nuri Özbek</b> Gıdaların İnflamatuvar İndeksleri Konuşmacı: <b>Dr. Deniz Kor</b> Fermente Gıdaların Sağlığa Etkileri Konuşmacı: <b>Dr. Mehmet Cihan Balcı</b>

**8 Kasım 2025, Cumartesi**

<b>14.30-15.30</b>	<b>BESLENME MODELLERİ VE HASTALIK İLİŞKİLERİ</b> Başkanlar: <b>Dr. Çiğdem Aktuğlu Zeybek, Dr. Fatih Kardaş</b>
	Popüler Diyet Uygulamaları Konuşmacı: <b>Dr. Tanyel Zübarioğlu</b>
	Ketojenik Diyet Konuşmacı: <b>Dr. Berrak Bilginer Gürbüz</b>
<b>15.30-16.00</b>	<b>KAHVE ARASI</b>
<b>16.00-17.00</b>	Başkanlar: <b>Dr. Turgay Coşkun, Dr. Mehmet Gündüz</b>
	Otizm Spektrum Bozukluğu, Uyku ve Mikrobiyota İlişkisi Konuşmacı: <b>Dr. Hasan Önal</b>
	Bağırsak Dismotilitesinde Beslenme Yönetimi Konuşmacı: <b>Dr. Sevim Çakar</b>
<b>17.00-17.30</b>	Poster Sunumları Başkanlar: <b>Dr. Mehtap Kağnıcı, Dr. Esra Er, Dr. İbrahim Taş</b>

## BİLİMSEL PROGRAM

9 Kasım 2025, Pazar

09.00-10.00	Başkanlar: <b>Dr. Neslihan Önenli Mungan, Dr. Gülden Gökçay</b>
	Beslenme ve Kemik Sağlığı Konuşmacı: <b>Dr. Nur Arslan</b>
	Beslenme ve İmmünite Konuşmacı: <b>Dr. Sevil Yıldız</b>
10.00-10.30	<b>KAHVE ARASI</b>
10.30-12.00	Başkanlar: <b>Dr. Mahmut Çoker, Dr. Mustafa Kendirci</b>
	D Vitamini Eksikliğinde Akılcı İlaç Kullanımı Konuşmacı: <b>Dr. Özlem Ünal Uzun</b>
	Vitamin B12 Eksikliğinde Akılcı İlaç Kullanımı Konuşmacı: <b>Dr. Ertuğrul Kiykım</b>
	Demir Eksikliği Anemisinde Akılcı İlaç Kullanımı Konuşmacı: <b>Dr. Mehmet Gündüz</b>
12.00-13.30	<b>ÖĞLE YEMEĞİ</b>
13.30-14.30	<b>KAPANIŞ</b>

## SÖZEL BİLDİRİ PROGRAMI

7 Kasım 2025, Cuma

Salon	Bildiri Salonu 1	Bildiri Salonu 2	Bildiri Salonu 3
Saat	Moderatörler: <b>Dr. Mustafa Kılıç,</b> <b>Dr. Sevil Yıldız</b>	Moderatörler: <b>Dr. Ertuğrul Kıyıkım,</b> <b>Dr. Aynur</b> <b>Küçükçongar Yavaş</b>	Moderatörler: <b>Dr. Nur Arslan,</b> <b>Dr. Mehmet Gündüz</b>
17:30 17:38	SS-01 PRİMER MİTOKONDRIYAL HASTALIKLARDA GÜNCEL VİTAMİN VE KOFAKTÖR KULLANIM UYGULAMALARI: TÜRKİYE VERİLERİ <b>Merve Setenay</b> <b>Akyüzlüer Güneş</b>	SS-05 METİLMALONİK ASİDEMİ TANILI HASTALARDA BÜYÜME VE BESLENME DEĞERLENDİRİLMESİ <b>Sedef Alpdoğan</b>	SS-07 DİYET TEDAVİSİ UYGULANAN ERİŞKİN FENİLKETONÜRİLİ HASTALARDA FİZİKSEL GELİŞİM: AİLESEL HEDEF BOYUN DEĞERLENDİRİLMESİ <b>Duygu Ekinci</b>
17:38 17:46	SS-04 PRİMER MİTOKONDRIYAL HASTALIKLARIN TEDAVİSİNDE VİTAMİN VE KOFAKTÖR KULLANIMI <b>Merve Setenay Akyü- zlüer Güneş</b>	SS-35 GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 1'DE DİYETE UYUM, ATAK ZAMANI VE NÖROMOTOR ETKİLENİM ARASINDAKİ İLİŞKİ <b>İlknur Sürücü Kara</b>	SS-08 FENİLKETONÜRİ TANILI HASTALARDA ENERJİ VE PROTEİN ALIMI İLE ANTROPOMETRİK DEĞERLENDİRME: KESİTSEL RETROSPEKTİF ÇALIŞMA <b>Asli Durmuş</b>
17:46 17:54	SS-29 FOLİK ASİT DÜZEYİ BAĞIRSAK FLORA BOZUKLUĞUNUN BİR GÖSTERGESİ OLABİLİR Mİ? <b>Elif Çoban</b>	SS-11 ÜRE DÖNGÜSÜ BOZUKLUĞU TANILI HASTALARDA BESLENME DURUMUNUN KLİNİK DEĞERLENDİRİLMESİ <b>Hanım Aghakishili</b>	SS-33 KLASİK VE BH4 YANITLI FENİLKETONÜRİ HASTALARIMIN MİKROBESİN DÜZEYLERİ VE ANTROPOMETRİK ÖLÇÜMLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ <b>Merve Atasoy Kütri</b>

## 7 Kasım 2025, Cuma

Salon	Bildiri Salonu 1	Bildiri Salonu 2	Bildiri Salonu 3
17:54 18:02	SS-26 DOĞUMSAL METABOLİK HASTALIKLARDA AKILDA BULUNDURULMASI GEREKEN BİR DURUM: VİTAMİN C EKSİKLİĞİ <i>Esra Sayar</i>	SS-24 FENİLKETONÜRİ DIŞINDA DÜŞÜK PROTEİNLİ BESLENEN KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BÜYÜMENİN DEĞERLENDİRİLMESİ <i>Fatma Zehra Tepe</i>	SS-37 ERİŞKİN FENİLKETONÜRİ HASTALARINDA FARKLI PROTEİN İKAMELERİ KULLANIMLARININ UYKU KALİTESİ ÜZERİNE ETKİLERİ <i>Ebru Çiçek Türköz</i>
18:02 18:10	SS-06 AKÇAAĞAÇ ŞURUBU İDRAR HASTALIĞI TANILI HASTALARDA PLAZMADA OMEGA-3 VE OMEGA-6 YAĞ ASİTLERİNİN DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ <i>Tanyel Zübarioğlu</i>	SS-28 PROTEİN KISITLI DİYETİN ÇOCUKLARDA BÜYÜME PARAMETRELERİ VE EBEVEYN YAŞAM KALİTESİ ÜZERİNE ETKİLERİ <i>Ezgi Burgaç</i>	SS-16 FENİLKETONÜRİDE DÜŞÜK PROTEİNLİ ÜRÜN TEMİNİNDEKİ ZORLUKLAR VE DİYET UYUMUNA YANSIMALARI <i>Esra Kara</i>
18:10 18:18	SS-15 HMG-COA LİYAZ EKSİKLİĞİ HASTALARINDA KLİNİK, BİYOKİMYASAL VE NUTRİSYONEL BULGULARIN DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ <i>Kağan Çalışgan</i>	SS-02 DOĞAL PROTEİNDEN KISITLI DİYET YAPAN METABOLİK HASTALIKLARDA GIDA TAKVİYELERİNİN KULLANIMI; AİLELERİN TERCİHLERİ VE ETKİLEYEN FAKTÖRLER <i>Bahar Kulu</i>	SS-21 FENİLKETONÜRLİ BİREYLERİN SAĞLIKLI KARDEŞLERİNDE BESLENME DURUMU VE YEME DAVRANIŞI FARKLILIKLARI <i>Vehibe Berber</i>

## SÖZEL BİLDİRİ PROGRAMI

### 8 Kasım 2025, Cumartesi

Salon	Bildiri Salonu 1	Bildiri Salonu 2	Bildiri Salonu 3
Saat	Moderatörler: <b>Dr. Hasan Önal,</b> <b>Dr. Şahin Erdöl</b>	Moderatörler: <b>Dr. Fatih Kardeş,</b> <b>Dr. Deniz Kor</b>	Moderatörler: <b>Dr. Selda Bülbül,</b> <b>Dr. Özlem Ünal Uzun</b>
08:00 08:08	SS-03 KORKUTAN SONUÇLAR: PEDIATRİST VS. YAPAY ZEKÂ ÇOCUK MALNÜTRİSYONU BİLGİ DÜZEYİ KARŞIŞTIRMASI <b>Hüseyin Kutay Körbeyli</b>	SS-09 KALITSAL METABOLİK HASTALIĞI OLAN KADINLARDA GEBELİK YÖNETİMİ VE YENİDOĞAN SONUÇLARI <b>Elif İşler Soylu</b>	SS-12 GLİKOJEN DEPO HASTALARINDA DİYETE UYUMUN, HIPOGLİSEMİ GELİŞİMİ VE ZEKA SEVİYELERİ ÜZERİNE ETKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ <b>Büşra Özkan</b>
08:08 08:16	SS-14 METABOLİZMA POLİKLİNİĞİNDE ENTERAL BESLENME ÜRÜNLERİ: GERİYE DÖNÜK TANIMLAYICI BİR ANALİZ <b>Halil Tuna Akar</b>	SS-13 GEBELİKTE FOLİK ASİT TAKVİYESİ KULLANIMINDA DOZ VE ZAMAN UYGUNLUĞUNUN DEĞERLENDİRİLMESİ <b>Yasemin Özgen</b>	SS-32 KAS GLİKOJEN-NOZLARINDA YÜKSEK PROTEİNLİ DİYET TEDAVİSİNİN KLİNİK VE LABORATUVAR ETKİLERİ <b>Sibel Burçak Şahin Uyar</b>
08:16 08:24	SS-22 PEDIATRİ HEKİMLERİNDE KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BESLENME BİLGİ DÜZEYİ DEĞERLENDİRMESİ <b>Ekin Özsaydı Aktaşoğlu</b>	SS-30 HİPOLİPİDEMİ TANISI İLE İZLENEN HASTALARIMIZIN TEDAVİ YANITLILIĞI: MARMARA ÜNİVERSİTESİ DENEYİMİ <b>Ceren Bilgün</b>	SS-17 KLASİK GALAKTOZEMİ VE DİYET: BÜYÜME ÜZERİNDEKİ ETKİLER <b>Sakina Mammadova</b>

## 8 Kasım 2025, Cumartesi

Salon	Bildiri Salonu 1	Bildiri Salonu 2	Bildiri Salonu 3
08:24 08:32	SS-27 ÇOCUKLARIN SOSYALLEŞME DÜZEYİNE YAŞAMIN İLK 1000 GÜNÜNDE ETKİ EDEN FAKTÖRLERİN TANIMLANMASI <b>Göksu Demirbaş</b>	SS-34 SLOS: TEK MERKEZ DENEYİMİ <b>Billur Korkmaz Katılmış</b>	SS-36 KLASİK GALAKTOZEMİDE DİYET TEDAVİSİ ÖNERİLERİNİN GÜNCELLENMESİ: KURU BAKLAGİLLERDE ŞEKER PROFİLLERİNİN TAYİNİ <b>Tuğçe Kartal</b>
08:32 08:40	SS-18 OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU OLGULARINDA NÜTRİSYON DURUMU <b>Aliye Gülbahçe</b>	SS-25 ZELLWEGER SENDROMUNDA DİYETTE FİTANİK ASİT KISITLAMASININ KLİNİK SONUÇLARI <b>Fehime Erdem Karapınar</b>	SS-19 AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİ SAPTANAN HASTALARIMIZIN KLİNİK VE GENETİK BULGULARI İLE TEDAVİ SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ <b>Busenur Erdiç</b>
08:40 08:48	SS-10 FENİLKETONÜRİ HASTALARINDA ESER ELEMENT, BİSFENOL, FTALAT VE AĞIR METAL DÜZEYLERİ İLE BU DÜZEYLERİN DİYETLE İLİŞKİLİSİNİN İNCELENMESİ <b>İzzet Erdal</b>	SS-20 SEREBROTENDİNÖZ KSANTOMATOZİS HASTALARINDA BÜYÜME PARAMETRELERİNİN İZLEMİ <b>Melis Kırmızıtaş</b>	SS-23 AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİDE DİYET TEDAVİSİ: İLK SEÇENEK OLARAK NE KADAR ETKİLİ? <b>Büşra Özkan</b>

## POSTER BİLDİRİ PROGRAMI

### 8 Kasım 2025, Cumartesi

	Poster Sunumları	Poster Sunumları	Poster Sunumları
Saat	Moderatörler: <b>Dr. Ergül Bozacı</b>	Moderatörler: <b>Dr. Hüseyin Bilgin</b>	Moderatörler: <b>Dr. İzzet Erdal</b>
18:00 18:30	PP-01 3-HİDROK-SİZOBUTİRİL-COA HİDROLAZ (HIBCH) EKSİKLİĞİNDE UZUN DÖNEM BESLENME YÖNETİMİ <b>Merve Yoldaş Çelik</b>	PP-05 BÜYÜME GERİLİĞİ İLE BAŞVURAN ÇÖLYAK HASTALIĞI SAPTANAN BİOTİDİNAZ EKSİKLİĞİ VAKA SUNUMU <b>Sevinç Garip</b>	PP-09 PRİDOKSİN BAĞIMLI EPİLEPSİDE METİLFOLAT VE LİZİN KISITLI DİYET İLE BİLİŞSEL KAZANIM: OLGU SUNUMU <b>Halime Büşra Bağlıtaş</b>
	PP-02 NADİR KETOGENEZ BOZUKLUKLARINDA KLİNİK YAKLAŞIM: HMG-COA SENTAZ VE BETA-KETOTİY-OLAZ EKSİKLİKLERİ ÜZERİNE ALTI OLGULUK DEĞERLENDİRME <b>Burcu Köşeci</b>	PP-06 GEBELİKTE MATERNAL FENİLKETONÜRİDE DİYET YÖNETİMİNİN ÖNEMİ: OLGU SUNUMU <b>Ayşen Koçyiğit</b>	PP-10 GLUT-1 EKSİKLİĞİ SENDROMUNDA KETOJENİK DİYET TEDAVİSİ OLGU SUNUMU <b>Ayşe Ayda Demirtaş</b>
	PP-03 ALKAPTONÜRİ TANILI HASTALARDA DÜŞÜK PROTEİNLİ BESLENME VE NİTİSİNON TEDAVİSİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ <b>Gözde Uzunyayla</b>	PP-07 MULTİSİSTEMİK TUTULUM İLE GİDEN SOCS1 MUTASYONU: BİR VAKA SUNUMU <b>Semra Atasoy Yılmaz</b>	PP-11 MATERNAL FENİLKETONÜRİDE DİYETE UYUMUN ÖNEMİ: ÜÇ OLGUNUN SONUÇLARI <b>Dilara Dilek</b>
	PP-04 FENİLKETONÜRİ YÖNETİMİNDE MOBİL BESLENME UYGULAMASI: HASTA MEMNUNİYETİ VE KAN FENİLALANİN DÜZEYİNE ETKİSİ <b>Zelal Tandoğan</b>	PP-08 NON-PKU HİPERFENİLALANİN-EMİ VE BARDETT-BİEDEL SENDROMU BİRLİKTELİĞİ: ULUSAL TARAMADAN ATLANAN <b>Edanur Sancaktutan</b>	PP-12 GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 1'DE KLASİK VE GÜNCEL TIBBİ BESLENME TEDAVİSİNİN KLİNİK YANSIMALARI: İKİ OLGU SUNUMU <b>Esmâ Uygur</b>

## POSTER BİLDİRİ PROGRAMI

### 8 Kasım 2025, Cumartesi

	Poster Sunumları	Poster Sunumları	Poster Sunumları
Saat	Moderatörler: <b>Dr. Mehtap Kağnıcı</b>	Moderatörler: <b>Dr. Esra Er</b>	Moderatörler: <b>Dr. İbrahim Taş</b>
17:00 17:30	PP-13 BESLENME BOZUKLUĞUNA BAĞLI GELİŞEN SKORBÜT: PSÖDOPARALİZİ İLE BAŞVURAN İKİ OLGU <b>Ayşen Koçyiğit</b>	PP-17 GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI TİP1A OLGUSUNDA SÜREKLİ GLUKOZ MONİTÖRTİZASYONU İLE DİYET TEDAVİSİNİN KİŞİSELLEŞTİRİLMESİ <b>Şeyma Erdem</b>	PP-21 LARS1 EKSİKLİĞİNDE HEDEFE YÖNELİK BESLENME MÜDAHALESİNİN UZUN DÖNEM TAKİBİ: ATAKLARDA AZALMA VE KLİNİK SONUÇLARDA İYİLEŞME <b>Damla Kocaman</b>
	PP-14 PROTEİN KISITLI DİYET UYGULAYAN HASTALARDA AKRODERMATİTİS DİSMETABOLİKA: 6 OLGU <b>Ezgi Burgaç</b>	PP-18 PRİMER HİPERTRİGLİSERİDEMİ HASTALARININ BAŞVURU BULGULARI VE TEDAVİ YANITLARI: OLGU SERİSİ <b>Nuriye Ece Mintaş</b>	PP-22 4 OH FENİL ASETİK ASİT OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU HASTALARINDA GASTROİNTESTİNAL SORUN VARLIĞI İLE İLİŞKİLİ OLARAK ARTIYOR MU ? <b>Şeyma Topuz</b>
	PP-15 ÇOCUKLUK ÇAĞI OBEZİTESİNDE METABOLİK RİSK GÖSTERGELERİ: İSTANBUL ANADOLU YAKASI TARAMA POLİKLİNİĞİ VERİLERİ <b>Bilge Noyan</b>	PP-19 KRONİK BÖBREK YETMEZLİĞİ OLAN ÇOCUKLARDA PROTEİN ENERJİ MALNÜTRİSYONU DEĞERLENDİRMESİNDE SOL KOL ORTA ÇEVRESİ ÖLÇÜMÜNÜN ROLÜ <b>Merve Atasoy Kütri</b>	PP-23 SİTRULİNEMİYE HİPERİNSULİNEMİK HİPOGLİSEMİ EŞLİK ETTİĞİDE: ENTERAL VE PARENTERAL BESLENMENİN İNCELİKLERİ <b>Tuğçe Aras Çöl</b>

## POSTER BİLDİRİ PROGRAMI

### 8 Kasım 2025, Cumartesi

	Poster Sunumları	Poster Sunumları	Poster Sunumları
Saat	Moderatörler: <b>Dr. Mehtap Kağnıcı</b>	Moderatörler: <b>Dr. Esra Er</b>	Moderatörler: <b>Dr. İbrahim Taş</b>
17:00 17:30	PP-16 KLASİK AKÇAAĞAÇ ŞURUBU İDRAR HASTALIĞI (MSUD) TANILI HASTALAR VE AİLELERİNDE BESLENME DURUMUNUN VE PSİKOSOSYAL ETKİLERİN DEĞERLENDİRMESİ <b>Sedanur Akça Yeşil</b>	PP-20 MULTİORGAN YETMEZLİĞİ İLE SEYREDEN PROTEİN ENERJİ MALNÜTRİSYONU: NADİR BİR OLGU SUNUMU <b>Asiye Burcu Şahin</b>	PP-24 5-12 YAŞ ARALIĞINDA OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU OLAN HASTALARDA BESİN SEÇİCİLİĞİ BKİ (BEDEN KÜTLE İNDEKSİ) Z SKORU ETKİLİYOR MU ? <b>Şeyma Topuz</b>
	PP-25 METİLMALONİK ASİDEMİ VE KRONİK BÖBREK YETMEZLİĞİ OLAN ÇOCUK HASTADA BESLENME DEĞİŞİKLİĞİNİN METABOLİK KONTROL VE BÖBREK FONKSİYONLARI ÜZERİNE ETKİSİ <b>Öznur Tekin</b>	PP-27 DALLI ZİNCİRLİ KETO ASİT DEHİDROGENAZ KİNAZ EKSİKLİĞİNDE ERKEN TANI VE BESLENME TEDAVİSİNİN ÖNEMİ-OLGU SUNUMU <b>Fatma Polat Bayana</b>	PP-28 MALNUTRİSYON VE GELİŞME GERİLİĞİNDE NADİR BİR NEDEN: ALAZAMI SENDROMU <b>Esra Er</b>
	PP-26 MİYOPATİ VE KARDİYOMİYOPATİ BULGULARI OLAN BİR YENİDOĞANDA TRİHEPTANOİN TEDAVİSİNİN ETKİNLİĞİ <b>Enver Yaya</b>	PP- 29 ULTRA NADİR BİR HASTALIK: SİTOSTEROLEMİ VE DİYET YÖNETİMİ <b>Nazmiye Tüzel Gündüz</b>	



**SÖZEL BİLDİRİLER**

## SS-01

## PRİMER MİTOKONDRIYAL HASTALIKLARIN TEDAVİSİNDE VİTAMİN VE KOFAKTÖR KULLANIMI

Merve Setenay Akyüzlüer Güneş<sup>1</sup>, Merve Koç Yekedüz<sup>1</sup>, Engin Köse<sup>1,2</sup>, Fatma Tuba Eminoğlu<sup>1,2</sup><sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Ankara, Türkiye<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama Ve Araştırma Merkezi, Ankara, Türkiye

**Amaç:** Primer mitokondriyal hastalıklar (PMH), mitokondriyal solunum zincirindeki işlev bozukluğu sonucu ortaya çıkan, klinik açıdan heterojen bir hastalık grubudur. Bu hastalıklarda etkinliği bilimsel olarak kanıtlanmış standart tedavi seçenekleri sınırlıdır. Mevcut tedavi yaklaşımları ise çoğunlukla biyokimyasal mekanizmalar, uzman görüş birliği ve klinik deneyimlere dayanmakta; vitamin, antioksidan ve kofaktör takviyelerini içeren ampirik mitokondriyal kokteyl uygulamalarını içermektedir.

Bu çalışmada, PMH tanılı hastalarda kullanılan vitamin ve kofaktör tedavilerini, dozlarını ve tedaviye yönelik klinik yaklaşımları ortaya koymak amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Çalışmaya, genetik olarak doğrulanmış PMH tanısı almış ve izlemede olan 60 hasta dahil edilmiştir. Gerekli veriler, hastaların tıbbi kayıtlarının retrospektif olarak incelenmesi yoluyla elde edilmiştir.

**Bulgular:** Hastaların 27'si (%44,2) kız olup, ortalama yaşları 10,75 yıl (SS: 5,24) idi. PMH tanısı ile takip edilen hastalar arasında en sık gözlenen genetik mutasyonlar; 6 hastada (%10) *DGUOK*, 4 hastada (%6,7) *TMEM70* ve 3 hastada (%5) *FBXL4* genlerinde saptanmıştır. Hastaların 45'i (%75) en az bir vitamin veya kofaktör tedavisi almaktadır. En sık kullanılan ilk beş vitamin/kofaktör sırasıyla; koenzim Q10 (%61,6; 37/60), karnitin (%53,3; 32/60), riboflavin (B2 vitamini) (%48,3; 29/60), biyotin (%35; 21/60) ve tiamin (B1 vitamini) (%33,3; 20/60) idi. Ortalama günlük dozlar; koenzim Q10 için 117,5 mg/gün (min 10 mg/gün; max 600 mg/gün), karnitin için 46,4 mg/kg/gün (min 3,5 mg/kg/gün; max 116 mg/kg/gün), riboflavin için 131 mg/gün (min 100 mg/gün; max 400 mg/gün), biyotin için 12,6 mg/gün (min 5 mg/gün; max 100 mg/gün) ve tiamin için 117,5 mg/gün (min 50 mg/gün; max 300 mg/gün) olarak hesaplandı.

**Sonuç:** Bu çalışmada, koenzim Q10, karnitin, riboflavin, biyotin ve tiaminin en sık kullanılan destek tedavileri olduğu görülmüştür. Bu tedavilere dair doz ve yanıt bilgilerinin sistematik olarak değerlendirilmesi, ileride standart tedavi protokollerinin oluşturulmasına ve bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesine katkı sağlayacaktır.

**Anahtar kelimeler:** primer mitokondriyal hastalıklar, karnitin, riboflavin, koenzim Q10, biyotin, tiamin

## Kaynaklar

- Gorman GS, Chinnery PF, DiMauro S, Hirano M, Koga Y, McFarland R, Suomalainen A, Thorburn DR, Zeviani M, Turnbull DM. Mitochondrial diseases. Nat Rev Dis Primers. 2016 Oct 20;2:16080.
- Barcelos I, Shadiack E, Ganetzky RD, Falk MJ. Mitochondrial medicine therapies: rationale, evidence, and dosing guidelines. Curr Opin Pediatr. 2020 Dec;32(6):707-718.
- Murayama K, Shimura M, Liu Z, Okazaki Y, Ohtake A. Recent topics: the diagnosis, molecular genesis, and treatment of mitochondrial diseases. J Hum Genet. 2019 Feb;64(2):113-125.
- Ng YS, Turnbull DM. Mitochondrial disease: genetics and management. J Neurol. 2016 Jan;263(1):179-91.
- Mahoney DJ, Parise G, Tarnopolsky MA. Nutritional and exercise-based therapies in the treatment of mitochondrial disease. Curr Opin Clin Nutr Metab Care. 2002 Nov;5(6):619-29.

- Tanaka J, Nagai T, Arai H, et al. Treatment of mitochondrial encephalomyopathy with a combination of cytochrome C and vitamins B1 and B2. Brain Dev. 1997; 19:262-267.
- Matthews PM, Ford B, Dandurand RJ, et al. Coenzyme Q10 with multiple vitamins is generally ineffective in treatment of mitochondrial disease. Neurology. 1993; 43:884-890.
- Kuroda Y, Ito M, Naito E, et al. Concomitant administration of sodium dichloroacetate and vitamin B1 for lactic acidemia in children with MELAS syndrome. J Pediatr. 1997; 131:450-452.

Tablo 1. Primer mitokondriyal hastalıkların tedavisinde vitamin ve kofaktör kullanımı

Vitamin/Kofaktör	n (%)
Koenzim Q10	37 (61,6)
Karnitin	32 (53,3)
Riboflavin (B2)	29 (48,3)
Biyotin	21 (35,0)
Tiamin (B1)	20 (33,3)

## SS-02

## DOĞAL PROTEİNDEN KISITLI DİYET YAPAN METABOLİK HASTALIKLARDA GIDA TAKVİYELERİNİN KULLANIMI; AİLELERİN TERCİHLERİ VE ETKİLEYEN FAKTÖRLER

Bahar Kulu<sup>1</sup>, Özge Kamer Karalar Pekuz<sup>1</sup>, Merve Bilen<sup>1</sup>, Duygu Uzun Dinçtürk<sup>1</sup>, Emine Didem Demirdöken<sup>1</sup>, Pelin Teke Kısa<sup>1</sup>, Nur Arslan<sup>1</sup><sup>1</sup>Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

**Giriş-Amaç:** Doğal proteinden kısıtlı diyet gerektiren kalıtsal metabolik hastalıklarda sınırlı doğal gıda alımı nedeniyle besin çeşitliliği kısıtlanır. Bu durum, ailelerde beslenme yetersizliği kaygısına yol açabilir. Bu çalışmada, proteinden kısıtlı diyet yapan çocuklarda gıda takviyesi kullanımı, etkileyen faktörler, ebeveynlerin tutumlarının belirlenmesi amaçlandı.

**Yöntem:** Çalışmaya doğal proteinden kısıtlı diyet yapan, 0-18 yaş toplam 50 hasta dahil edildi. Katılan ebeveynlerle yüz yüze görüşüldü. Sosyodemografik özellikler, takviye kullanımı, nedenleri, çeşitleri, ebeveynlerin tutumlarını içeren anket uygulandı. Analizler SPSS 25.0 programı ile yapıldı.

**Bulgular:** Hastaların yaş ortalaması 8,6±4,9 yıl, %52'si (n=26) kadındı; %66'sı (n=33) klasik fenilketonüri, %20'si (n=10) üresiklus bozukluğu, %8'i (n=4) organik asidemi, %6'sı (n=3) diğer aminoasit metabolizması bozukluklarındadı. Ebeveynlerin %36'sı (n=18) çocuklarına aktif olarak gıda takviyesi kullandığını, %12'si (n=6) daha önce kullandığını, %52'si (n=26) ise hiç kullanmadığını belirtti. En sık kullanım nedenleri vitamin mineral eksikliklerini düzeltmek ve bağışıklığı desteklemektir (%37,5). Takviyeler arasında vitamin mineral preparatları tek başına veya kombinasyon şeklinde %42 (n=21) en sıkı. Anne eğitim düzeyi ile takviye kullanımı arasında anlamlı ilişki saptandı (p=0,033). Hastalık tanısı ile kullanım nedeni arasında anlamlı ilişki bulundu (p=0,034). Sosyal medya takibi ile anlamlı ilişki saptanmadı (p=0,587).

**Sonuç:** Çalışmamızda doğal proteinden kısıtlı diyet yapan hastalarda gıda takviyesi kullanımı üçte bir oranında idi. Bu hastalarda, hekim önerisi olmadan takviye kullanımı, ilaç etkileşimleri ve beslenme dengesizlikleri açısından risk taşıyor. Gereksiz ve yanlış kullanımı önlemek için her muayenede ailelerin doğru bilgilendirilmesi önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** Protein kısıtlı diyet, kalıtsal metabolik hastalık, gıda takviyeleri, farmakonutrient, ebeveyn tercih.

## SS-03

## KORKUTAN SONUÇLAR: PEDIATRİST VS. YAPAY ZEKA ÇOCUK MALNÜTRİSYONU BİLGİ DÜZEYİ KARŞIŞTIRMASI

Hüseyin Kutay Körbeyli<sup>1</sup>, Nihal Coşkun<sup>1</sup>, Kazım Okan Dolu<sup>1</sup><sup>1</sup>Istanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Giriş:** Yapay zeka (YZ) klinik karar süreçlerinde giderek daha fazla kullanılmaktadır. Ancak çocukluk çağı malnütrisyonunun değerlendirilmesinde pediatristlere kıyasla performansı net değildir.

**Yöntem:** Toplam 173 pediatrist Google tabanlı 20 soruluk malnütrisyon testini yanıtladı. Aynı sorular dokuz farklı YZ modeline (ChatGPT-5.0, ChatGPT-4o, DeepSeek v3.1, SuperGrok, Grok-4, Gemini 2.5 Pro, Gemini 2.5 Flash, Claude Opus 4.1, Claude Sonnet 4) üç farklı günde, "Bu soruyu metabolizma uzmanı gibi cevapla" komutuyla ve gizli oturumlarda soruldu. Doğru cevap yüzdeleri hesaplandı, Mann-Whitney U testi ve Cohen's d kullanıldı.

**Bulgular:** Pediatristlerin ortalama doğruluğu %65,4 (SS 18,7), YZ modellerinin %98,9 (SS 5,0) bulundu. Fark istatistiksel olarak anlamlıydı ( $p=2,6 \times 10^{-8}$ ) ve etki büyüklüğü çok yüksekti (Cohen's  $d=-2,45$ ). YZ modelleri tüm soruları neredeyse doğru yanıtladı; yalnızca bir soruda iki model sayısal değerleri doğru aralığa eşlemedi.

**Sonuç:** YZ modelleri, çocuk malnütrisyonu sorularında pediatristlerden üstün ve tutarlı performans göstermiştir. Ancak sayısal verilerin işlenmesindeki sınırlılıklar, klinik uygulamalara geçmeden önce dikkatle değerlendirilmelidir.

**Anahtar kelimeler:** Malnütrisyon, Çocuk, Pediatri, Yapay zeka, Klinik karar verme

## Kaynaklar

- 1) Frontiers in Digital Health. (2025). Artificial intelligence in clinical medicine: A state-of-the-art overview. Frontiers in Digital Health, 7, 1550731. <https://doi.org/10.3389/fdgh.2025.1550731>
- 2) Beşer, Ö. F., & Çokuğraş, F. Ç. (2020). Çocuklarda malnütrisyon tanı ve tedavi rehberi. Türk Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Demeği.
- 3) Sevinç, E., Urgancı, N., & Erkan, T. (2019). Çocuklarda enteral beslenme rehberi. Türk Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Demeği.
- 4) Hokken-Koelega, A. C. S., et al. (2023). International consensus guideline on small for gestational age: Etiology and management. Endocrine Reviews, 44(4), 539–565. <https://doi.org/10.1210/edrv/bnad002>
- 5) Hulst, J. M., et al. (2020). A practical approach to identifying pediatric disease-associated undernutrition: ESPGHAN position statement. J Pediatr Gastroenterol Nutr, 70(5), 702–709. <https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000002650>

## SS-04

## PRİMER MITOKONDRIYAL HASTALIKLARDA GÜNCEL VİTAMİN VE KOFAKTÖR KULLANIM UYGULAMALARI: TÜRKİYE VERİLERİ

Merve Setenay Akyüzlüer Güneş<sup>1</sup>, Merve Koç Yekedüz<sup>1</sup>, Engin Köse<sup>1,2</sup>, Fatma Tuba Eminoğlu<sup>1,2</sup><sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Ankara, Türkiye<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama Ve Araştırma Merkezi, Ankara, Türkiye

**Amaç:** Primer mitokondriyal hastalıklarda (PMH), vitamin/kofaktörler mitokondriyal fonksiyonları desteklemek ve semptomları hafifletmek amacıyla kullanılmaktadır. Ancak reçeteleme alışkanlıklarına ilişkin sistematik veriler sınırlıdır. Bu çalışma, Türkiye'de

PMH hastalarını izleyen hekimler arasında vitamin/kofaktör kullanımına yönelik klinik uygulamaları ortaya koymayı ve gelecekte yapılacak araştırmalar ile kılavuz geliştirme çalışmalarına temel oluşturmayı amaçlamaktadır.

**Yöntem:** 54 sorudan oluşan anket; farklı vitamin/kofaktörlerin kullanımına, tedavi gereksinimlerine, klinik faydalara ve uygulamada karşılaşılan güçlüklerle ilgili görüşlere odaklanmıştır. Yanıtlar Google Formlar aracılığıyla toplanmıştır.

**Bulgular:** Türkiye genelinde 28 merkezden toplam 49 hekim çalışmaya katılmış olup katılımcıların %69,3'ü (n=34) çocuk metabolizma uzmanıdır. Tüm katılımcılar (%100) PMH tedavisinde vitamin/kofaktör kullandığını bildirmiştir. Hekimlerin %65,3'ü (n=32), bu vitamin/kofaktörleri PMH tanılı tüm hastalarında rutin olarak reçete etmektedir. En sık kullanılanları koenzim Q10 (%100,n=49),riboflavin (%98,n=48),tiyamin (%98,n=48),biyotin (%95,9,n=47) ve karnitin (%93,8, n=46) oluşturmuştur. Katılımcıların %83,7'si (n=41), önerildiği halde bu tedavileri kullanmayan/kullanmayan hastalarının bulunduğunu belirtmiştir. En sık bildirilen engeller; maddi nedenler (%95,1,n=39), uygun preparat eksikliği (%61,n=25), temin zorlukları (%61,n=25) olarak saptanmıştır.

**Sonuç:** Bu ulusal anket, Türkiye'de PMH ile ilgilenen çocuk metabolizma ve nöroloji hekimlerinin tedaviye yönelik klinik uygulamalarını ortaya koymaktadır. Elde edilen bulgular, standart tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesi ve uygulamadaki zorluklara yönelik çözüm önerilerinin oluşturulması gerekliliğini vurgulamaktadır.

**Anahtar kelimeler:** anket; kesitsel çalışma; kofaktörler; primer mitokondriyal hastalık; vitaminler

## SS-05

## METİLMALONİK ASİDEMİ TANILI HASTALARDA BÜYÜME VE BESLENME DEĞERLENDİRİLMESİ

Sedef Alpdoğan<sup>1</sup>, Merve Yoldaş Çelik<sup>1</sup>, Havva Yazıcı<sup>1</sup>, Ayşe Yüksel Yanbolu<sup>1</sup>, Sakina Mammadova<sup>1</sup>, Kübra Atakul<sup>1</sup>, Yasemin Atik Altınok<sup>1</sup>, Ebru Canda<sup>1</sup>, Sema Kalkan Uçar<sup>1</sup>, Sara Habib<sup>2</sup>, Mahmut Çoker<sup>1</sup><sup>1</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı<sup>2</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyokimya Ana Bilim Dalı

**Giriş:** Bu çalışma Metilmalonik asidemi olgularında beslenme ve büyümeyi değerlendirmiştir

**Materyal Metod:** Ocak 2005-Eylül 2025 yılları arasında Ege Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı'nda olgular retrospektif veri analiz edildi.

**Bulgular:** Çalışmaya 15 hasta 3 erkek 12 kız yaş aralığı 6 yıl – 22 yıl dahil edildi Tüm hastalar B12'ye yanıtızsıdı. Medyan tanı yaşı 7 ay 1 – 31 ortalama dekompanasyon atak sayısı 10 Hastaların ortalama günlük toplam protein alımı 1,41g/kg/gün hesaplandı. Güncel yaşa göre hastalar üç grupta değerlendirildi

Grup1:1–10 yaş (n=6) Grup2:11–16 yaş (n=3) Grup3>16 yaş (n=6) Tıbbi beslenme tedavisinin verilerine göre Grup1 de ortalama güncel yaş 7,2 yıl medyan tanı yaşı 5 ay ortalama protein alımı 1,82 g/kg/gün olup doğal proteinin toplam proteine katkısı %50-60 aralığındaydı. Grup2de ortalama güncel yaş 13,3 yıl medyan tanı yaşı 11 ay ortalama protein alımı 1,30 g/kg/gün olarak saptandı doğal protein oranı %50–75 aralığındaydı. Grup3te ortalama güncel yaş19,7 yıl medyan tanı yaşı 4 ay ortalama protein alımı 1,06 g/kg/gün olup doğal protein oranı%30–60aralığındaydıYaş arttıkça toplam protein alımının azaldığı doğal proteinden sağlanan

payın ise özellikle erişkin grupta göreceli olarak düştüğü gözlemlendi. Çalışmada büyüme parametreleri değerlendirildi. Medyan vücut ağırlığı SDS tanıda -2,0 iken güncel değerlendirmede -0,6'ya istatistiksel olarak anlamlı iyileşmiştir  $p=0,03$  Medyan boy SDS tanıda -1,7 iken güncel durumda -2,5 saptanarak ( $p=0,36$ ) beslenme yönetimiyle vücut ağırlığında belirgin düzelmeye ulaşıldığını ancak boy kazanımlarının medyanda geri kaldığı görülse de istatistiksel olarak anlamlı olmadığını anlatmaktadır.

**Sonuç:** Olguların değerlendirilmesinde yaşla birlikte toplam protein alımında azalma olduğunu ve özellikle erişkinlikte doğal proteinden sağlanan oranın göreceli olarak düştüğü görülmüştür. Beslenme yönetimi vücut ağırlığı parametrelerinde belirgin düzelmeye sağlansa da boy artışında kazanımlar sınırlı kalmıştır

**Anahtar kelimeler:** metil malonik asidemi, beslenme, büyüme, doğal protein

## SS-06

## AKÇAAĞAÇ ŞURUBU İDRAR HASTALIĞI TANILI HASTALARDA PLAZMADA OMEGA-3 VE OMEGA-6 YAĞ ASİTLERİNİN DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Tanyel Zübarioğlu<sup>1</sup>, Sedanur Akça Yeşil<sup>2</sup>, Esra İшат<sup>1,3</sup>, Mehmet Şerif Cansever<sup>3,4</sup>, Ertuğrul Kıyıkım<sup>1</sup>, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>2</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Beslenme Ve Diyetetik Bölümü, İstanbul, Türkiye

<sup>3</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Metabolizma Araştırma Laboratuvarı, İstanbul, Türkiye

<sup>4</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu, Tıbbi Hizmetler Ve Teknikler Bölümü, Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Programı, İstanbul, Türkiye

**Amaç:** Akçaağaç Şurubu İdrar Hastalığı (MSUD), ömür boyu düşük proteinli tıbbi beslenme tedavisi gerektiren doğumsal bir metabolik hastalıktır. Bu tedavi sürecinde hayvansal protein kaynakları yasaklandığı için, uzun zincirli çoklu doymamış yağ asitleri (LC-PUFA), özellikle omega-3 ve omega-6 alımı kısıtlanmaktadır. Bu çalışmanın amacı, MSUD hastalarında plazma omega-3 ve omega-6 düzeylerini belirlemek ve LC-PUFA desteği gerekliliğini değerlendirmektir.

**Yöntem:** Tek merkezli, kesitsel bu çalışmaya MSUD tanılı, düşük proteinli tıbbi beslenme tedavisi alan hastalar ile sağlıklı kardeşleri kontrol grubu olarak dâhil edildi. LC-PUFA takviyesi kullanılan, dislipidemi, malabsorpsiyon veya karaciğer nakli öyküsü olanlar dışlandı. Katılımcıların antropometrik ölçümleri ve günlük enerji, makro besin ve yağ asidi alımları hesaplandı. Açlık kan örneklerinde omega-3 ve omega-6 düzeyleri ile lipid profili, GC-MS cihazı ile analiz edildi. Çalışma İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa BAP Koordinasyon Birimi tarafından desteklenmiştir (proje no:38280, proje kodu: TSA-2025-38280).

**Bulgular:** Toplam 16 MSUD hastası ve 22 sağlıklı kontrol çalışmaya katıldı. MSUD grubunun omega-3 ve omega-6 alımları anlamlı şekilde düşüktü ( $p=0,000$ ,  $p=0,002$ ). Plazma EPA, LA ve ALA düzeylerinde anlamlı fark saptanmadı. Buna karşılık, DHA düzeyi düşük ( $p=0,005$ ), ARA düzeyi yüksek bulundu ( $p=0,000$ ). DHA düzeyi ile omega-3 alımı arasında anlamlı korelasyon izlenmedi.

**Sonuç:** Bulgularımız hastalarda saptanan DHA düzeyindeki düşüklüğün sadece alım eksikliğine bağlı değil, omega-3'ün DHA'ya dönüşümünde bir bozulmadan da kaynaklanmış olabileceğini desteklemektedir. Ömür boyu tıbbi beslenme tedavisi alma

zorunluluğu olan MSUD hastalarında DHA replasmanı rutin tedavinin bir parçası olmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** MSUD, LC-PUFA, Omega-3, Omega-6, Gaz Kromatografisi, Tıbbi Beslenme Tedavisi

## Kaynaklar

- 1- Mazer LM, Yi SH, Singh RH. Docosahexaenoic acid status in females of reproductive age with maple syrup urine disease. J Inherit Metab Dis. 2010 Apr;33(2):121-7. doi: 10.1007/s10545-010-9066-x.
- 2- Fekete K, Decsi T. Long-chain polyunsaturated fatty acids in inborn errors of metabolism. Nutrients. 2010 Sep;2(9):965-74. doi: 10.3390/nu2090965.
- 3- Couce ML, de Castro MJ, de Lamas C, Leis R. Effects of LC-PUFA Supplementation in Patients with Phenylketonuria: A Systematic Review of Controlled Trials. Nutrients. 2019 Jul 6;11(7):1537. doi: 10.3390/nu11071537. 4-Gramer G, Haeghe G, Langhans CD, Schuhmann V, Burgard P, Hoffmann GF. Long-chain polyunsaturated fatty acid status in children, adolescents and adults with phenylketonuria. Prostaglandins Leukot Essent Fatty Acids. 2016 Jun;109:52-7. doi: 10.1016/j.plefa.2016.04.005.

## SS-07

## DİYET TEDAVİSİ UYGULANAN ERİŞKİN FENİLKETONÜRİLİ HASTALARDA FİZİKSEL GELİŞİM: AİLESEL HEDEF BOYUN DEĞERLENDİRİLMESİ

Duygu Ekinci<sup>1</sup>, Büşra Özkan<sup>1</sup>, Dilara Dilek<sup>1</sup>, Zeliha Kaya Erten<sup>2</sup>, Fatih Kardeş<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı

<sup>2</sup>Nuh Naci Yazgan Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü

**Amaç:** Fenilketonüri (FKÜ) tedavisinde uygulanan, uzun süreli ve kısıtlayıcı diyetin, özellikle çocukluk ve adolesan dönemlerinde büyüme ve fiziksel gelişim üzerinde olası etkileri nedeniyle hastalar dikkatle izlenmelidir. Bu çalışmanın amacı, FKÜ hastalığında hastalığın tipinin, uygulanan tedavinin, tedaviye uyumun ve cinsiyetin hastaların fiziksel gelişimi üzerindeki etkisini incelemektir.

**Yöntem:** Kliniğimizde 2025 yılına kadar izlenen ve diyet tedavisi uygulanan, nihai boya erişmiş FKÜ tanılı 34 hastanın güncel boy, kilo ölçümleri yapıldı. Hastalar, tanı anındaki fenilalanin düzeylerine göre klasik FKÜ (kFKÜ) ve hafif FKÜ (hFKÜ) şeklinde; tedavi tipine göre diyet uygulanan ve BH<sub>4</sub> kullanan, ayrıca takip fenilalanin ortalamalarına göre 'diyete uyumlu' ve 'diyete uyumsuz' olarak kategorize edildi. Hastaların vücut ağırlığı, boyu, vücut ağırlığı standart deviasyon skoru (SDS), boy SDS, vücut kitle indeksi (VKİ) SDS ve ailesel hedef boy SDS hesaplanarak kaydedildi.

**Bulgular:** kFKÜ hastalarının %76'sının, hFKÜ hastaların ise %66.7'sinin ailesel hedef boya ulaştığı saptandı ancak iki grup arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı ( $p=0,586$ ). Kadın ve erkeklerin her birinde diyete uyum oranı %41.2 idi. Kadınların %82.4'ü, erkeklerin ise %64.7'si ailesel hedef boya ulaşmış olsa da bu fark istatistiksel olarak anlamlı değildi ( $p=0,244$ ). Ortalama fenilalanin düzeyi, diyete uyumlu grupta  $9,46 \pm 1,60$ , uyumsuz grupta ise  $14,86 \pm 3,69$  olarak hesaplandı. Diyete uyanların %78.6'sı, uymayanların ise %70'i ailesel hedef boya ulaşmış olup bu fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı ( $p=0,577$ ), (Tablo 1). Diyete uyumlu bireylerin VKİ SDS ( $0,80 \pm 0,95$ ), uyum göstermeyenlerden ( $0,90 \pm 1,86$ ) düşük olmakla birlikte bu fark anlamlı değildi ( $p=0,143$ ). Ancak, kadınların VKİ SDS ( $1,15 \pm 1,83$ ), erkeklere ( $-0,01 \pm 1,06$ ) göre anlamlı düzeyde daha yüksek bulundu ( $p=0,031$ ), (Tablo 2).

**Sonuç:** Nihai boya ulaşan FKÜ hastalarının önemli bir kısmının ailesel hedef boya eriştiği, ancak bu oranın sağlıklı bireylere kıyasla daha düşük olduğu belirlenmiştir. Ailesel hedef boya ulaşmada has-

talığın tipinin ve diyetle uyumun anlamlı bir etkisinin olmadığı saptanmıştır. Bununla birlikte, obez vakaların çoğunun, kFKÜ'lü kadın bireyler ve diyetle uyum göstermeyen hastalar olduğu gözlemlenmiştir.

**Anahtar kelimeler:** Fenilketonüri, Diyet, Vücut Kitle İndeksi, Nihai Boy, Fenilalanin

SS-08

## FENİLKETONÜRİ TANILI HASTALARDA ENERJİ VE PROTEİN ALIMI İLE ANTROPOMETRİK DEĞERLENDİRME: KESİTSEL RETROSPEKTİF ÇALIŞMA

Aslı Durmuş<sup>1</sup>, Merve Özgen<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Trabzon Kanuni Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Amaç:** Fenilketonüri (PKU, OMIM #261600), fenilalanin hid-roksilaz enzim eksikliğine bağlı gelişen ve tedavi edilmediğinde kalıcı nörolojik hasara yol açan otozomal resesif bir metabolik bozukluktur. Yenidoğan tarama programları ve erken diyet tedavisi prognozu belirgin şekilde iyileştirse de, diyet uyumsuzluğu, yetersiz protein alımı ve enerji dengesizliği, çocuklukta büyüme geriliği ve erişkinlikte obezite riskini artırabilmektedir. Bu çalışmada PKU'lu bireylerde antropometrik özellikler ile enerji ve protein alımları fenotipik alt gruplar dikkate alınarak değerlendirildi.

**Yöntem:** Ekim 2023–Eylül 2025 arasında kliniğimizde izlenen 62 PKU hastasının kayıtları retrospektif olarak incelendi. Yaş, cinsiyet, fenotip (hafif PKU [HPKU], klasik PKU [KPKU]) ve çocuk/erişkin alt grupları kaydedildi. Antropometrik ölçümler WHO referanslarıyla karşılaştırıldı. Üç günlük besin tüketim kayıtlarından enerji, doğal protein (DP) ve medikal gıda ile sağlanan esansiyel aminoasit (EAA) miktarları hesaplandı. Protein alımı WHO güvenilir referans değerlerine göre yüzdelik olarak, ayrıca EAA:DP oranı bireysel düzeyde belirlendi.

**Bulgular:** Hastaların yaş ortalaması 10.2 ± 8.9 yıl olup %82'si çocuk (n=51), %18'i erişkindi (n=11). Fenotip dağılımı HPKU %8 (n=5), KPKU %92 (n=56) idi. HPKU grubunda boy ve kilo persantilleri referanslara daha yakındı. KPKU grubunda çocuklarda boy kısalığı eğilimi izlendi (ortalama boy SDS -0.9; p=0.06). Erişkin KPKU hastalarında VKİ 27.4 ± 4.6 olup tümü >95. persantil üzerindeydi. Diyet kaydı olan 27 KPKU hastasında günlük enerji alımı 1437 ± 514 kcal olup önerilenin %76'sına karşılık geldi. Ortalama protein alımı 34 ± 15 g (%109 RDA) idi. EAA ortalaması 23.9 g, DP 10 g, EAA:DP oranı 2.7 olarak bulundu; uyumsuz hastalarda oran daha yüksekti. Dört hasta fazla kilolu, üç hasta obezdi.

**Sonuç:** HPKU grubunda büyüme parametreleri daha olumlu iken, KPKU'da çocuklukta boy kısalığı ve erişkinlikte obezite riski öne çıkmaktadır. Enerji ve protein alımlarındaki heterojenlik, klasik fenotipte beslenme tedavisinin zorluklarını yansıtmaktadır. Bulgular, yaşam boyu düzenli metabolik izlem ve bireyselleştirilmiş beslenme stratejilerinin önemini vurgulamakta, ayrıca biyokimyasal parametrelerin de değerlendirildiği geniş ölçekli prospektif çalışmalara ihtiyaç olduğunu göstermektedir.

**Anahtar kelimeler:** fenilketonüri, enerji alımı, obezite, malnütrisyon

### Kaynaklar

- 1- Van Wegberg, A. M. J., Macdonald, A., Ahring, K., Bélanger-Quintana, A., Blau, N., Bosch, A. M., Burlina, A., Campistol, J., Feillet, F., Gizewska, M., Huijbregts, S. C., Kearney, S., Leuzzi, V., Mailliot, F., Muntau, A. C., van Rijn, M., Trefz, F., Walter, J. H., & van Spronsen, F. J. (2017). The complete European guidelines on phenylketonuria: Diagnosis and treatment. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 162. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0685-2>

- 2- Ilgaz, F., Ford, S., O'Driscoll, M. F., & MacDonald, A. (2023). Adult PKU Clinics in the UK-Users' Experiences and Perspectives. *Nutrients*, 15(20), 4352. <https://doi.org/10.3390/nu15204352>
- 3- Balci, M. C., Karaca, M., Gunes, D., Korbeyli, H. K., Selamioglu, A., & Gokcay, G. (2024). Evaluation of Body Composition and Biochemical Parameters in Adult Phenylketonuria. *Nutrients*, 16(19), 3355. <https://doi.org/10.3390/nu16193355>

SS-09

## KALITSAL METABOLİK HASTALIĞI OLAN KADINLARDA GEBELİK YÖNETİMİ VE YENİDOĞAN SONUÇLARI

Elif İşler Soylu<sup>1</sup>, Esmâ Uygur<sup>1</sup>, Tanyel Zübarioğlu<sup>1</sup>, Tuğçe Aras Çöl<sup>1</sup>, Hanım Aghakışılı<sup>1</sup>, Kağan Çalıışan<sup>1</sup>, Mehmet Şerif Cansever<sup>1,2</sup>, Ertuğrul Kuyukim<sup>1</sup>, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı  
<sup>2</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Araştırma Laboratuvarı, İstanbul

**Amaç:** Kalıtsal metabolik hastalıklarda (KMH) gebelik izleminin beslenme boyutunu, gebelik öncesi optimizasyon ile gebelikte yapılan diyet modifikasyonlarını ve bunların klinik sonuçlarını ortaya koymak.

**Yöntem:** Tek merkezli, retrospektif gözlemsel kohortta, tanı moleküler olarak doğrulanmış, fenilketonüri, biyotinidaz eksikliği ve hiperlipidemiler dışında kalan kalıtsal metabolik hastalık tanısı almış ve tedavi başladıktan sonra gerçekleşen canlı doğumlarla sonuçlanan gebelikler incelendi. Klinik-biyokimyasal verilerle birlikte tıbbi beslenme tedavisi (TBT), enerji/protein hedefleri, makro besin dağılımı ve farmakolojik destekler dosya kayıtlarından derlendi.

**Bulgular:** Yedi kadın ve sekiz gebelik değerlendirildi: Çok Uzun Zincirli Asil-Koenzim A Dehidrojenaz Eksikliği (VLCAD, n=1), Tirozinemi tip 2 (n=1), Glutarik Asidüri tip 1 (GA-1, n=2), Gaucher hastalığı (n=2), 3-hidroksi-3-metilglutaril-KoA Liyaz Eksikliği (HMGCLD, n=1) ve Ornitin Aminotransferaz eksikliği (OAT, n=1). Gebelik öncesinde metabolik stabilite bir hastada enzim replasman tedavisi ile, diğer hastalarda ise TBT'ye uyum ile sağlandı. Gebelikte trimester-özellik enerji artışları ve protein ayarlamaları yapıldı; VLCAD olgusunda uzun zincir yağ alımı sınırlandırıp uygun kalori desteği sağlandı. HMGCLD'de protein-yağ kısıtına rağmen uygun kalori desteği sağlandı. Tirozinemi tip 2'de uygun diyet yönetimine rağmen hasta uyumu sağlanamadı. GA-1 olgularında artan katabolik gereksinime yanıt olarak karnitin dozları dinamik olarak artırıldı. Peripartum dönemde planlı metabolik protokoller uygulandı. Doğuma yakın dönemde ve/veya doğum sırasında HMGCLD hastasında metabolik asidoz geliştiği, VLCAD olgusunda kreatin kinaz seviyelerinin yükselişe geçtiği görüldü. Gebelik yönetimi sonrasında sekiz sağlıklı doğum elde edildi. Tirozinemi Tip2 tanılı hastanın bebeğinde konjenital kalp anomalisi saptanırken, GA-1 tanılı annenin bebeğinde biyotinidaz eksikliği saptandı. HMGCLD hastasının plansız gebeliğinden gelişen abortus sonucu metabolik dekompanzasyon ve yoğun bakım ihtiyacı geliştiği görüldü.

**Sonuç:** Yakın izlem altında, beslenme odaklı bütüncül yönetim ve planlı peripartum protokoller, KMH'li gebelerde metabolik dengeyi koruyarak güvenli ve sağlıklı gebelik sonuçlarını mümkün kılar. Bulgularımız, hastalığa özgül beslenme algoritmalarının geliştirilmesinin, bu nadir hasta grubunda öngörülebilir ve güvenli gebelik bakımının anahtarını oluşturduğunu göstermektedir.

**Anahtar kelimeler:** Gebelik, Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Diyet Tedavisi, Beslenme Durumu, Karnitin, Organik Asidemiler, Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları, Glutarik Asidüri Tip 1, Tirozinemi Tip 2, Gaucher Hastalığı, Peripartum Dönem

SS-10

## FENİLKETONÜRİ HASTALARINDA ESER ELEMENT, BİSFENOL, FTALAT VE AĞIR METAL DÜZEYLERİ İLE BU DÜZEYLERİN DİYETLE İLİŞKİLİSİNİN İNCELENMESİ

İzzet Erdal<sup>1</sup>, Yılmaz Yıldız<sup>2</sup>, Sıddıka Songül Yalçın<sup>3</sup>, Anıl Yirün<sup>4</sup>, Gökşun Demirel<sup>4</sup>, Deniz Arca Çakır<sup>5</sup>, Pınar Erkekoğlu<sup>5,6</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Etik Şehir Hastanesi, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Çocuk Metabolizma Hastalıkları Ve Beslenme B.d., Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları A.b.d., Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Sosyal Pediatri Ünitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Ankara, Türkiye

<sup>4</sup>Farmasötik Farmakoloji Anabilim Dalı, Eczacılık Fakültesi, Çukurova Üniversitesi, Adana, Türkiye

<sup>5</sup>Aşı Teknolojisi Anabilim Dalı, Aşı Enstitüsü, Ankara, Türkiye

<sup>6</sup>Farmasötik Farmakoloji Anabilim Dalı, Eczacılık Fakültesi, Hacettepe Üniversitesi, Ankara, Türkiye

**Amaç:** Fenilketonüri (FKU), en sık görülen aminoasit metabolizma bozukluğudur. Tedavi gerektiren olgularda temel yaklaşım, fenilalanininden (Phe) kısıtlı diyet uygulanmasıdır. Bu çalışmada, FKU tanılı çocuklarda eser elementler, ağır metaller, bisfenol ve ftalat düzeyleri, bu çevresel kirleticilere maruziyet kaynakları ve bu maruziyetin diyet durumu ile ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Çalışmaya Hacettepe Üniversitesi Çocuk Metabolizma Kliniği'nde Temmuz 2022 – Haziran 2024 tarihleri arasında, FKU tanısıyla izlenen 2–6 yaş arası 105 çocuk dahil edilmiştir. Katılımcıların 34'ü Phe-kısıtlı diyet alırken, 71'i diyet uygulamıyordu. Katılımcılardan alınan kan örneklerinde eser elementler (selenyum (Se), manganez (Mn), bakır (Cu), çinko (Zn)), ağır metaller (kurşun (Pb), civa (Hg), arsenik (As), kadmiyum (Cd)), bisfenoller (BPA-BPF) ve ftalat metabolitleri analiz edilmiştir.

**Bulgular:** Phe kısıtlı diyet uygulayan hastalarda Zn düzeyleri daha düşüktü (93.0 vs. 83.6 µg/dL, p = 0.008). Konserve gıda tüketen bireylerde kan Pb düzeylerinin üst çeyrekte olma olasılığı 3,47 kat (95% GA = 1.07–11.29), As düzeylerinin ise 8,17 kat (95% GA = 2.13–31.27) fazlaydı. Diyet durumu ile ağır metal düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı. Plastik sofraya örtüsü kullanan bireylerde DBP ve DEHP düzeyleri daha yüksekti (sırasıyla p = 0.049 ve p = 0.04). Hazır su kullananlarda plazma DBP düzeyleri anlamlı düzeyde yüksekti (p = 0.01). Dört yaş altı olmak, plastik gıda kabı ve plastik duş perdesi kullanımı ise daha yüksek MEHP düzeyleri ile ilişkili bulundu. Diyet yapmayan grupta, BPA düzeylerinin üst üçte birde olma olasılığı 18,64 kat fazlaydı (95% GA = 2.09–166.42). Aynı grupta DEHP düzeyleri için bu olasılık 3,01 kat idi (p = 0.039; 95% GA = 1.06–8.60).

**Sonuç:** FKU tanılı olup diyet tedavisi alan hastaların eser element eksiklikleri açısından değerlendirilmesi gerekmektedir. Bu FKU hastalarının çevresel kirleticilere maruziyetinde diyet durumlarının rol oynadığı göz önünde bulundurularak bu konuda hasta ve hasta yakınlarının bilgilendirilmesi önem arz etmektedir.

**Anahtar kelimeler:** Fenilketonüri, bisfenol, ftalat, ağır metal, çevresel kirleticiler, endokrin bozucu kimyasallar

SS-11

## ÜRE DÖNGÜSÜ BOZUKLUĞU TANILI HASTALARDA BESLENME DURUMUNUN KLİNİK DEĞERLENDİRMESİ

Hanım Aghakishili<sup>1</sup>, Selin Akbulut<sup>1</sup>, Esmâ Uygur<sup>1</sup>, Sedanur Akça Yeşil<sup>1</sup>, Esra İşat<sup>2</sup>, Kağan Çalışgan<sup>1</sup>, Tuğçe Aras Çöl<sup>1</sup>, Elif İşler Soyulu<sup>1</sup>, Mehmet Şerif Cansever<sup>2</sup>, Tanyel Zubarioğlu<sup>1</sup>, Ertuğrul Kuyukim<sup>1</sup>, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

<sup>2</sup>İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Araştırma Laboratuvarı

**Amaç:** Üre döngüsü bozukluğu (UDB) tanılı bireylerde protein/deniz ürünü kısıtlamaların omega-3 (n-3) ve omega-6 (n-6) yağ asidi alımı ile bunların plazma düzeyleri (n-3, n-6, n-6/n-3), lipid profili ve kantitatif amino asit göstergeleri üzerindeki etkisini; aynı hanede yaşayan aile içi sağlıklı kontroller ile karşılaştırmalı olarak değerlendirmek amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Çalışma kesitsel, aile içi kontrollü olarak tasarlanmıştır. Hasta grubu ve aynı haneden kardeş/ebeveyn kontrolleri dahil edildi (UDB: n = 24; kontrol: n = 20; aile sayısı = 21). Antropometri ve 24 saat/3 günlük besin tüketim kayıtlarından enerji, protein, n-3/n-6 alımı hesaplandı. Son 3 ay içinde balık yağı takviyesi alan hastalar çalışma dışı bırakıldı. Kanda toplam n-3, toplam n-6, n-6/n-3 oranı, lipidler (total kolesterol, LDL-C, HDL-C, trigliserid) ve kantitatif amino asitler ölçüldü.

**Bulgular:** Hasta-kontrol grubu antropometrik özelliklerinde: hasta grubunda yaş 11.0 (6.75–17.5) yıl, boy 137 (125–156) cm, ağırlık 35.0 (25.3–49.2) kg ve VKİ 18.0 (16.1–22.8); kontrol grubunda yaş 19.5 (15.8–31.8) yıl, boy 166 (159–172) cm, ağırlık 55.0 (48.8–64.3) kg ve VKİ 20.5 (18.3–23.9) olarak saptandı. Hasta grubunda toplam protein alımı kontrol grubuna göre daha düşüktü; omega-3 ve omega-6 alımları ise gruplar arasında benzerdi. Kolesterol medyanı hasta grubunda daha düşük, enerji alımları ise büyük ölçüde benzerdi. Gruplar arasında HDL, LDL, total kolesterol ve trigliserid düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı. Esansiyel aminoasitler karşılaştırıldığında hasta grubunda fenilalanin, izolösin, lösin, triptofan ve valin düzeyleri kontrol grubuna kıyasla daha düşüktü; histidin, metionin ve teonin için anlamlı fark saptanmadı; lizin için bulgu sınır değerlerde kaldı.

**Sonuç:** Aynı hanede yaşayan kontrollerde de n-3/n-6 alımlarının düşük saptanması, balık ve bitkisel kaynakların hane düzeyinde sınırlandırılmasına ve UDB'li bireyin diyet kısıtlarının dolaylı etkisine işaret edebilir; ancak küçük ve seçilmiş örneklem nedeniyle bu bulgular genellenemez ve daha geniş, çok merkezli çalışmalarla doğrulanmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** üre döngüsü bozukluğu; omega-3; omega-6; aile içi kontrol; beslenme değerlendirmesi

SS-12

## GLİKOJEN DEPO HASTALARINDA DİYETE UYUMUN, HİPOGLİSEMİ GELİŞİMİ VE ZEKA SEVİYELERİ ÜZERİNE ETKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Büşra Özkan<sup>1</sup>, Duygu Ekinci<sup>1</sup>, Dilara Dilek<sup>1</sup>, Demet Öztekin<sup>2</sup>, Songül Gökay<sup>3</sup>, Pembe Soylu Üstköyüncü<sup>3</sup>, Fatih Kardaş<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı, Kayseri

<sup>2</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beslenme Ve Diyetetik Birimi, Kayseri

<sup>3</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kayseri Şehir Eğitim Araştırma Hastanesi

**Amaç:** Glikojen depo hastalıkları (GDH); glikojen yıkım veya sentezindeki enzimlerin eksiklikleriyle oluşan, metabolik hastalık grubudur. Karaciğeri etkileyen tiplerinde açlık hipoglisemisi ve hepatomegali gözlenebilmektedir. Çalışmada, diyetle ve yavaş salınımlı karbonhidrat (YSKH) kullanımına uyum, hipoglisemi gelişimi, zeka ve genel gelişim açısından olası etkilenimlerin değerlendirilmesi amaçlanmaktadır.

**Yöntem:** Kliniğimizde GDH ile takipli 5-22 yaş grubu 42 hasta çalışmaya alındı. Hastalar demografik özellikleri, diyetle uyum, YSKH kullanımı, KENT EGY zeka testi (90 puan ve üzeri normal), 6 yaş altı ve zeka testi uyumsuz olanlarda Ankara Gelişimsel Envanteri Testi (AGTE) ile gelişim durumları bakımından değerlendirildi.

**Bulgular:** 42 hastanın 25'i erkek olup, hastaların yaş ortalaması 12.26±4.89 idi. Hastaların %4.8'i tip-0, %21.4'ü tip-Ia, %2.4'ü tip-Ib, %42.7'si tip-III, %4.8'i tip-IV, %7.1'i tip-V, %2.4'ü tip-VI, %4.8'i tip-IXa, %4.8'i tip-IXb, %4.8'i tip-XI olarak takipteydi. Hastaların 29'u (%69) YSKH almakta; 21'i ticari yüksek amilopektinli nişasta ürünü ve 8'i çığ mısır nişastası kullanmaktadır (Tablo 1). Diyetle uyumlu 21 hastanın 4'ünde, diyetle uyumsuz 18 hastanın 5'inde hipoglisemi görülmüştür (p= 0.792), istatistiksel anlamsızlığın nedeni örneklem genişliğinin kısıtlı olması olabilir (Tablo 2). KENT EGY (20) ve AGTE (7) yapılan 27 hastada diyetle uyumla, zeka seviyesi arasında anlamlı sonuç bulunamamıştır (p=0.453) (Tablo 3). Bu, ilk hipoglisemi atağında sekel kalmış olması şeklinde değerlendirilebilir. KENT EGY ve AGTE sonuçları birlikte değerlendirildiğinde; takipte hipoglisemi gelişenlerde zeka ve gelişim geriliği arasındaki ilişki anlamlı izlenmiştir (p=0.022). KENT EGY sonuçlarında, ilişki anlamlılık sınırında kalmakta olup, daha büyük örneklemle anlamlı hale gelebileceğini düşündürmektedir (p=0.058) (Tablo 4). KENT EGY uygulananlarda; YSKH kullanımların ortalama zeka puanı 98,1 iken, kullanmayanlarda 81,4 bulundu (p=0.02) (Tablo 5). Yüksek amilopektinli nişasta ürünü ile çığ mısır nişasta kullanımı arasında KENT EGY puanlarında anlamlı fark izlenmedi (p=0.066).

**Sonuç:** Glikojen depo hastalarında, hipoglisemiden korunma ve YSKH kullanımının, bilişsel fonksiyonlara katkısı olduğu görülmüştür. Diyetle uyumla sonuçlar arasında istatistiksel olarak anlam olmaması, tanı öncesinde hipoglisemi sekeli kalmış olabileceğini ve geniş hasta serilerine ihtiyaç duyulduğunu düşündürmektedir.

**Anahtar kelimeler:** Glikojen Depo Hastalığı, Çığ Mısır Nişastası, Hipoglisemi

SS-13

## GEBELİKTE FOLİK ASİT TAKVİYESİ KULLANIMINDA DOZ VE ZAMAN UYGUNLUĞUNUN DEĞERLENDİRİLMESİ

Ecem Kahveci<sup>1</sup>, Yasemin Özgen<sup>2</sup>, Aslı Cabiri<sup>2</sup>, Elif Çoban<sup>2</sup>, İbrahim Polat<sup>3</sup>, Hasan Önal<sup>2</sup>

<sup>1</sup>İstanbul Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

<sup>2</sup>İstanbul Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

<sup>3</sup>İstanbul Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Kadın Hastalıkları Ve Doğum Anabilim Dalı

**Amaç:** Folat, DNA ve RNA yapımında timidilat ve pürinlerin biosentezi gibi tek karbon transferleri ile ilgili kimyasal reaksiyonda gerekli bir koenzim olduğundan hücrelerin üretimi için kritik öneme sahiptir. Hızlı gelişmenin görüldüğü, fetal ve maternal doku büyümesi olan gebelikte çok önemlidir (1). Folik asit takviyesinin gebelik öncesi 2 ayda başlanması ve gebeliğin ilk 12 haftasında devam edilmesi önerilmektedir (2). Ülkemizde folik asit takviyesinin bilinçsizce gebelik öğrenildikten sonra başlandığı düşünülmektedir. Folik asitin fetüs gelişiminde sahip olduğu epigenetik etkileri nedeniyle konsepsiyon öncesi başlanması önem taşımaktadır. Folik asit eksikliği nöral tüp defekti, plasental komplikasyonlar ve otizm ile ilişkilidir (3). Bu çalışmada folik asit kullanım zamanlaması ve dozu ile ilgili bilinç seviyesinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Kadın sağlığı ve hastalıkları polikliniklerine başvuran 12 hafta ve altında gebe olduğu tespit edilen hastalardan 500 olgu randomize olarak seçilmiştir. Rutin alınan gebelik testleri yanında kan folik asit düzeyleri ve rutin bakılan B12 vitamini ve homosistein kan düzeyleri çalışmaya dahil edilmiştir. Hastalara aynı poliklinik ziyaretleri sırasında tutulan verilerin istatistiksel analiz için SPSS (Statistical Package for Social Sciences) programının 21.0 versiyonu (IBM, Armonk, NY, USA) kullanılmıştır.

**Bulgular:** Çalışma grubunun sadece %9,6'sının gebelik öncesi 3 ayda folik asit alımına başladığı, %63,6'sının gebelik tanısı belli olduktan sonra folik asit alımına başladığı ve %26,8'inin ise folik asit takviyesini hiç almadığı gözlemlenmiştir. %36,6'sının folik asit eksikliği açısından riskli olduğu saptanmıştır. Tüm hastaların gebelik öncesi 3 ayda ve risk durumuna uygun dozda folik asit takviyesi başlama oranı %5.4 saptanmıştır.

**Sonuç:** Folat eksikliği, nöral tüp kusurlarının en önemli önlenilebilir nedenlerinden biridir (4). Elde ettiğimiz verilere göre ülkemizde bilinçsiz kullanım söz konusu olduğundan çalışmamızın risk grubu olmayan hasta grubunda gereksiz yüksek doz kullanımının önüne geçeceği, risk grubundaki hastalarda ise önerilen yüksek dozun (5 mg) başlanmasına öncülük edeceği, folik asit takviyesinin uygun kullanımı ile gebelik komplikasyonlarının en aza ineceği umut edilmektedir.

**Anahtar kelimeler:** folik asit, nöral tüp defekti, gebelik

### Kaynaklar

- Bailey L. B. (2010) Folate in Health and Disease. 2. Ed. Taylor & Francis Group, Boca Raton, p:111-133
- Czernichow S, Noisette N, Blacher J, Galan P, Mennen L, Hercberg S, Ducimetière P. Case for folic acid and vitamin B12 fortification in Europe. *Semin Vasc Med.* 2005 May;5(2):156-62. doi: 10.1055/s-2005-872400. PMID: 16047267.
- Valentin M, Coste Mazeau P, Zerah M, Ceccaldi PF, Benachi A, Luton D. Acid folic and pregnancy: A mandatory supplementation. *Ann Endocrinol (Paris).* 2018 Apr;79(2):91-94. doi: 10.1016/j.ando.2017.10.001. Epub 2018 Feb 9. PMID: 29433770.
- Jin J. Folic Acid Supplementation for Prevention of Neural Tube Defects. *JAMA.* 2017 Jan 10;317(2):222. doi: 10.1001/jama.2016.19767. PMID: 28097357.

SS-14

**METABOLİZMA POLİKLİNİĞİNDE ENTERAL BESLENME ÜRÜNLERİ: GERİYE DÖNÜK TANIMLAYICI BİR ANALİZ**Halil Tuna Akar<sup>1</sup>, Sabire Gökalp<sup>1</sup><sup>1</sup>T.c.s.b. Ankara Etilik Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği

**Amaç:** Bu çalışmada metabolizma polikliniğinde enteral beslenme ürünü raporu düzenlenen çocuk hastaların demografik özelliklerinin, tanı spektrumunun, antropometrik bulgularının ve kullanılan enteral ürün çeşitliliğinin değerlendirilmesi, ayrıca malnütrisyon ile ilişkili beslenme uygulamalarının tanımlanması amaçlandı.

**Yöntem:** Tek merkezli geriye dönük tanımlayıcı bir kohort analizi yapıldı. Enteral ürün raporu bulunan ardışık pediatrik hastaların verileri incelendi. Cinsiyet, yaş, tanı grubu, boy ve ağırlık SDS değerleri, malnütrisyon varlığı, beslenme yolu, ürün kategorisi analiz edilerek sayı-yüzde dağılımları veya ortanca değerleri ile özetlendi.

**Bulgular:** Çalışmaya toplam 93 hasta dahil edildi ve olguların %49,5'i erkekti. Başlangıç yaşı ortancası 15,7 (6,2-69,1) ay olarak bulundu. Hastaların %12'sinde malnütrisyon saptandı. Tüm kohort için ortanca ağırlık SDS -1,8 (-0,9--3,1), boy SDS -1,5 (-0,8--2,7) idi ve malnütrisyon grubunda bu değerler daha düşüktü (ağırlık SDS -3,2; boy SDS -2,9). Tanı dağılımında malnütrisyon (n=27, %29) ve fenilketonüri (n=11, %12) en sık görülen grupları oluştururken mitokondriyal hastalıklar (n=5), propiyonik asidemi (n=4), serebral palsi (n=4), glutarik asidüri tip 1 (n=3), galaktozemi (n=3), metilmalonik asidemi (n=3) ve MSUD (n=3) gibi metabolik bozukluklar da dikkati çekti. En sık beslenme yolu oral (%92,5, 86/93) enteral yoldu. Kullanılan ürünler hastalığa özgü metabolik formüller (PKU, MSUD ve organik asidemiler için amino asit kısıtlı özel formüller, n=13) ile standart destek ürünleri olmak üzere iki ana grupta ayrıldı.

**Sonuç:** Metabolizma polikliniğinde enteral beslenme ürünü raporu düzenlenen çocuklar geniş bir metabolik ve non-metabolik tanı spektrumunu temsil etmektedir. Antropometrik veriler malnütrisyonun halen önemli bir sorun olduğunu ortaya koymaktadır. Metabolik hastalık grubunda ise tanıya özgü özel formüller beslenme yönetiminin temelini oluşturmaktadır. Klinik kayıtlarda boy-ağırlık SDS değerlerinin ve ürün özelliklerinin düzenli olarak kaydedilmesi, enteral beslenme desteğinin etkinliğinin ve büyüme sonuçlarına olan etkisinin daha güçlü biçimde değerlendirilmesine katkı sağlayacaktır.

**Anahtar kelimeler:** Kalıtsal metabolik hastalık, enteral beslenme ürünü, malnütrisyon

**Kaynaklar**

1. El-Hattab, A. W. (2015). Inborn errors of metabolism. Clinics in perinatology, 42(2), 413-439.
2. Stolwijk, N. N., Bosch, A. M., Bouwhuis, N., Häberle, J., van Karnebeek, C., van Spronsen, F. J., & Hollak, C. E. M. (2023). Food or medicine? A European regulatory perspective on nutritional therapy products to treat inborn errors of metabolism. Journal of Inherited Metabolic Disease, 46(6), 1017-1028.
3. Couce, M. L., & Vitoria, I. (2024). Nutritional Management of Patients with Inborn Errors of Metabolism. Nutrients, 16(23), 4154.

SS-15

**HMG-COA LIYAZ EKSİKLİĞİ HASTALARINDA KLİNİK, BİYOKİMYASAL VE NUTRİSYONEL BULGULARIN DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ**Kağan Çalışgan<sup>1</sup>, Buse Bayhan<sup>2</sup>, Hanım Aghakışılı<sup>1</sup>, Elif İşler Soylu<sup>1</sup>, Tuğçe Aras Çöl<sup>1</sup>, Esmâ Uygur<sup>1</sup>, Selin Akbulut Çakır<sup>1</sup>, Seda Akça Yeşil<sup>1</sup>, Esra İştat<sup>3</sup>, Mehmet Şerif Cansever<sup>4,3</sup>, Tanyel Zübarioğlu<sup>1</sup>, Ertuğrul Kıyıkım<sup>1</sup>, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek<sup>1,3</sup><sup>1</sup>Iuc-cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı<sup>2</sup>Iuc-cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı<sup>3</sup>Iuc-cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Araştırma Laboratuvarı<sup>4</sup>Iuc-sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu

**Giriş:** 3-Hidroksi-3-metilglutaril-KoA (HMG-CoA) liyaz eksikliği genellikle erken dönemde hipoketotik hipoglisemi ve metabolik asidozla prezente olan nadir metabolik bir hastalıktır. Bu çalışmada kliniğimiz tarafından HMG-CoA liyaz eksikliği nedeniyle takip edilen olguların klinik, biyokimyasal ve genotipik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Çalışmaya 12 HMG-CoA liyaz eksikliği tanılı hasta dahil edilmiş olup hastaların başvuru klinik ve laboratuvar bulguları, genotipik özellikleri, uygulanan medikal ve nutrisyonel tedaviler dosyalarından retrospektif olarak not edilmiştir.

**Bulgular:** Hastaların %90'ı ilk bir yaşta bulgu vermiş olup %55'i yenidoğan döneminde başvurmuştur. Hastalarda tanı gecikmesi medyan 60 [21-210] gün olup maksimum 17 yıldır. En sık başvuru bulguları letarji, apati, beslenme güçlüğü ve hipotoni olup laboratuvar bulgularına ulaşılabilen 8 hastanın tamamında başvuru anında hipoglisemi ve asidoz saptanmıştır. Hastaların tamamına L-karnitin tedavisi başlanmış olup yağ ve proteinden kısıtlı, uzamış açlığın önlenildiği diyet önerilmiştir. Hastaların %72,7'sinin sınır zeka ve üstünde olduğu, %27,3'ünün hafif veya orta düzey mental retarde olduğu görülmüştür. IQ puanı 70 altında olan hastalarda gündüz açlık süresinin daha uzun olduğu gözlenmiştir (p=0.023). Hastaların yaş medyan değeri 19 [12-28] olup son atak yaş medyan değeri 10 [6-17] yaştır. Erişkin yaşta olan 6 hastanın 3'ünde (%50) erişkinlik döneminde metabolik atak izlenmiştir.

**Sonuç:** Serimiz, HMG-CoA liyaz eksikliğinin yetişkinlikte de klinik olarak önemli olduğunu ve pediatrik yaşın ötesinde dekompanyasyonların meydana gelebileceğini göstermektedir. Bu durum yaşam boyu acil durum protokollerinin gerekliliğini vurgulamaktadır. Uzun süre açlığın düşük IQ puanıyla ilişkili olması morbiditeye etki eden nutrisyonel faktörlerin olduğunu göstermekte ve uzun süreli açlıktan kaçınılması gerektiğini desteklemektedir.

**Anahtar kelimeler:** 3-hidroksi-3-metilglutaril-koenzim A Liyaz Eksikliği, Hepatosteatoz, Açlık, Yağ kısıtlı diyet, Zihinsel yetersizlik

SS-16

## FENİLKETONÜRİDE DÜŞÜK PROTEİNLİ ÜRÜN TEMİNİNDEKİ ZORLUKLAR VE DİYET UYUMUNA YANSIMALARI

Esra Kara<sup>1</sup>, İlnur Sürücü Kara<sup>1</sup>, Duhan Hopurcuoğlu<sup>1</sup>, Fatma Polat Bayana<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gaziantep Şehir Hastanesi

**Giriş:** Fenilketonüri (FKU), fenilalanin hidroksilaz enzim eksikliği sonucu gelişen ve kan fenilalanin düzeyine göre yaşam boyu düşük fenilalaninli diyetle tedavi edilebilen kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Diyet tedavisinin temel bileşenlerinden biri düşük proteinli özel ürünlere düzenli ve sürdürülebilir erişimdir. Bu çalışmada Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Polikliniği'ne başvuran klasik FKU tanılı çocuklar ve yakınlarında düşük proteinli ürünlere erişim, ekonomik koşullar ve diyet uyumu arasındaki ilişki incelendi.

**Gereç ve Yöntem:** Haziran-Eylül 2025 döneminde, yaşları 1-18 yıl arasında değişen, klasik FKU tanılı hastaların ebeveynleriyle yapılandırılmış bir anket uygulandı. Anket; sosyodemografik veriler, hane gelir düzeyi, ürün temin yöntemleri, maddi destekler, erişim güçlükleri ve diyet uyumunu değerlendiren çoktan seçmeli ve açık uçlu sorulardan oluşmaktaydı. Veriler tanımlayıcı istatistikler ve fenilalanin düzeyi ile ürün erişimi arasındaki ilişkiyi değerlendirmek için korelasyon analizi ile incelendi.

**Bulgular ve Tartışma:** Çalışmaya toplam 60 hastanın ebeveyni katıldı. Katılımcıların %20'si asgari ücretin altında, %70'i asgari ücret düzeyinde, %10'u ise asgari ücret üzerinde gelir bildirdi. Tüm hastalar düşük proteinli ürünleri yalnızca çevrim içi sipariş ile temin etmekteydi; bölgede satış noktası bulunmamaktaydı. Siparişlerin teslim süresi 7-10 gün olup, katılımcıların %60'ı stok veya tedarik sorunlarının diyet uyumunu azalttığını belirtti. ÇÖZGER kapsamında aylık maaş desteği alan oran %90'dı; ancak aynı oranda aileler bu desteğin yetersiz olduğunu ve artırılmasını talep etmekteydi. En sık sipariş edilen ürünler makarna, ekmekek ve undu. Düşük proteinli ürünlere erişim ile fenilalanin düzeyleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmadı. Bulgular, diyet tedavisinin sürdürülebilirliğinde ekonomik ve lojistik engellerin belirleyici olduğunu, ancak biyokimyasal kontrol üzerinde doğrudan ilişki göstermediğini düşündürmektedir.

**Sonuç:** Gaziantep bölgesinde FKU'lu çocukların düşük proteinli gıdalara erişimi yalnızca çevrim içi kanallara bağımlıdır ve tedarik gecikmeleri diyet uyumunu olumsuz etkilemektedir. Mevcut maddi destek, ailelerin büyük çoğunluğu tarafından yetersiz bulunmuştur. Diyet tedavisinin etkinliğini ve ailelerin yaşam kalitesini artırmak için devlet desteklerinin güçlendirilmesi, yerel dağıtım ağlarının oluşturulması ve stok yönetiminin iyileştirilmesi önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** Fenilketonüri, Düşük proteinli diyet, Ürün erişimi

SS-17

## KLASİK GALAKTOZEMİ VE DİYET: BÜYÜME ÜZERİNDEKİ ETKİLER

Sakina Mammadova<sup>1</sup>, Havva Yazıcı<sup>1</sup>, Yasemin Atik Altınok<sup>2</sup>, Ayşe Yüksel Yanbolu<sup>1</sup>, Sedef Alpdoğan<sup>1</sup>, Kübra Atakul<sup>1</sup>, Ebru Canda<sup>1</sup>, Sema Kalkan Uçar<sup>1</sup>, Mahmut Çoker<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Ve Beslenme Bilim Dalı

<sup>2</sup>Izmir Tınaztepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi

**Giriş:** Klasik galaktozemi, galaktoz-1-fosfat üridil transferaz enzim eksikliği sonucu ortaya çıkan, ciddi neonatal semptomlarla seyreden kalıtsal metabolik hastalıktır. Erken tanı ve ömür boyu laktosuz diyet ile mortalite azalmakla birlikte uzun dönem komplikasyon arasında büyüme geriliği dikkat çekmektedir. Bu çalışmada merkezimizde izlenen klasik galaktozemili olguların büyüme parametreleri ve diyet uyumunun etkileri değerlendirildi.

**Gereç ve Yöntem:** Biyokimyasal ve genetik olarak doğrulanmış 19 hastanın klinik, laboratuvar, büyüme verileri ve diyet uyumları retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Toplam 19 klasik galaktozemili olgunun erkek/kadın oranı 12/7 olup, %42,1'inde akrabalık öyküsü vardı. İlk semptom yaşı medyan 3 gün (1-20), başvuru yaşı 20 gün (2-135), tanı yaşı 30 gün (7-150) bulundu; semptom-tanı arası süre medyan 21 gündü (3-148). Güncel yaş medyan değeri 15(6-20) idi. Tüm olgulara laktosuz diyet başlanmış, ancak %63,2'sinde uyum zayıftı. Başvuruda sarılık tüm olgularda (%100) görüldü, beslenme güçlüğü 14/19 (%73,7), katarakt 10/19 (%52,6) hastada saptandı; izlemde katarakt 7/19 (%36,8) olguda devam etti. Başvuru anında VA, boy ve VKİ SDS değerlerinde <-2 SDS görülme oranları %16,7, %11,1 ve %25,0 idi. Son vizitte bu değerlerin <-2 SDS saptanma oranları sırasıyla %36,8, %15,8 ve %52,6'ya yükselmişti. Başvuru hematolojik parametreleri Hb 10,2 ± 2,2 g/dL, Hct 30,2 ± 6,7% ve RBC 3,53 ± 0,85 idi; son vizitte bu değerler sırasıyla 12,5 ± 1,8 g/dL, 37,3 ± 4,5% ve 4,51 ± 0,44 olarak yükseldi. Karaciğer enzimleri AST 47 U/L (15-363), ALT 33,5 U/L (3-176) olup karaciğer etkilenimi belirgindi; son vizitte ise AST 21,5 U/L (11-34), ALT 11 U/L (5-21) idi. Ferritin, B12 ve folat düzeyleri genel olarak korundu, D vitamini ise düştü.

**Sonuç:** Klasik galaktozemide laktosuz diyet, erken dönemde mortaliteyi azaltıp hepatik ve hematolojik bulguları düzeltebilse de, uzun dönem izlemimiz büyüme geriliğinin diyetle tam uyum gösteren hastalarda dahi devam ettiğini ortaya koymuştur. Bu durum, düzenli büyüme ve metabolik izlemin gerekliliğini ve uzun dönem komplikasyonların sistematik takibinin önemini göstermektedir.

**Anahtar kelimeler:** Galaktozemi, Laktosuz diyet, Büyüme geriliği, Beslenme

SS-18

## OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU OLGULARINDA NÜTRİSYON DURUMU

Aliye Gülbahçe<sup>1</sup>, Sıla Özyiğit<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Kliniği, Kocaeli Şehir Hastanesi, Kocaeli, Türkiye

**Giriş:** Otizm spektrum bozukluğu sosyal iletişim eksiklikleri, tekrarlayıcı ve alışılmadık duyuşsal-motor davranışlar ile karakterizedir. Otizmlilerde besin seçiciliği, takıntılı yeme davranışları gibi beslenme problemleri çok sık görülmektedir. Bu durum nütisyon yetersizliklerine neden olabilir.

**Amaç:** Bu çalışmada otizm tanısı ile izlenen olguların nütisyon durumlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

**Metot:** 5 Haziran 2023-31 Aralık 2024 tarihleri arasında otizm tanısı ile kliniğimize yönlendirilen 248 hastanın dosyası retrospektif olarak değerlendirildi. Vücut kitle indeksi (VKİ) Z skoru -2 SDS ve +2 SDS arasındaki olgular normal tartılı, +2 SDS üzerinde olan olgular ise fazla tartılı olarak sınıflandırıldı. Demografik bilgilerine ek olarak hastaların laboratuvar tetkik sonuçları incelendi.

**Bulgular:** Yaşı medyan olarak 59,5 ay (Aralık: 16-214) olan 248 hasta (80,2% erkek) araştırma grubunu oluşturdu. Fazla tartılı grupta yaş, normal tartılı gruptan anlamlı olarak daha yüksekti ( $p<0,05$ ). Fazla tartılı grupta ürik asit, ALT, homosistein, C3 karnitin değeri normal tartılı gruptan anlamlı olarak daha yüksekti ( $p<0,05$ ). Fazla tartılı grupta B12 değeri normal tartılı gruptan anlamlı olarak daha düşüktü ( $p<0,05$ ). Gruplar arasında ferritin, folat, hemoglobün, beyaz küre, trombosit, MCV, AST, D vitamini, amonyak, C0 karnitin, glutamin, albümin değerlerinde anlamlı farklılık saptanmadı.

**Tartışma:** Otizm spektrum bozukluğuna sahip çocuklarda besin seçiciliğine bağlı mikronütrient eksikliği ile ilgili literatürde çok sayıda araştırma bulunmaktadır. Afnan Alhrbi ve ark. (2025) tarafından yapılan meta-analiz çalışmasında otizm spektrum bozukluğu olan çocuklarda sağlıklı çocuklara göre boy kısalığı saptanmış ancak VKİ ve vücut ağırlığında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı bildirilmiştir. Bizim çalışmamızda ise otizmlilerde çocuklarda yaş ile birlikte VKİ'de anlamlı artış tespit edilmiştir ( $p<0,05$ ).

**Sonuç:** Otizm spektrum bozukluğu olgularındaki bozulmuş beslenme davranışı büyümeyi olumsuz etkilemektedir. Bu olgular da nütisyon parametreleri ve mikronütrient düzeylerinin yakın izlenmesi, gereken yerde diyet müdahalelerinin uygulanması yeterli ve sağlıklı büyüme için oldukça önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** otizm, nütisyon

### Kaynaklar

- Alhrbi A, Vlachopoulos D, Healey EM, Massoud AT, Morris C, Revuelta Iniesta R. Nutritional Status of Children Diagnosed With Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Hum Nutr Diet.* 2025 Aug;38(4):e70099. doi: 10.1111/jhn.70099. PMID: 40708203; PMCID: PMC12290316.
- Zwierz M, Suprunowicz M, Mrozek K, Pietruszkiewicz J, Oracz AJ, Konarzewska B, Waszkiewicz N. Vitamin B12 and Autism Spectrum Disorder: A Review of Current Evidence. *Nutrients.* 2025 Mar 31;17(7):1220. doi: 10.3390/nu17071220. PMID: 40218978; PMCID: PMC11990331.

SS-19

## AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİ SAPTANAN HASTALARIMIZIN KLİNİK VE GENETİK BULGULARI İLE TEDAVİ SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

Busenur Erdinç<sup>1</sup>, Merve Atasoy Kütri<sup>1</sup>, Gonca Kılıç Yıldırım<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bd

Ailesel hiperkolesterolemi (AH), düşük yoğunluklu lipoprotein kolesterolün (LDL-K) belirgin artışı ile karakterize, otozomal dominant kalıtılan bir lipid metabolizması bozukluğudur.

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma polikliniğine 2023-2025 yılları arasında hiperlipidemi bulguları ile yönlendirilen 33 hasta ile genetik olarak AH tanısı doğrulanmış 15 hastanın fenotipik, genetik özellikleri, tedaviye yanıtları geriye dönük olarak değerlendirilmiştir.

**Bulgular:** Hastaların güncel yaş ortancası 10,3 (4-17) yıl, başvuru anındaki yaş ortalaması 7,7 (2-16) yıl idi. 33 hastanın 22'si kız (%66,7), 11'i erkekti (%33,3). Hastaların ortalama vücut ağırlığı 36,6 kg (13-79), BKİ 18,3 (12,5-27,3) idi. Başvuru anında beş hastanın (%15,1) obezitesi mevcuttu. İki hasta obezite, 31 hasta (%93,9) rastlantısal olarak kolesterol yüksekliği saptanması (beşi okul taraması) nedeniyle yönlendirilmişti. Hastalarımızda ksantom/ksantelezma bulgusuna rastlanmadı. On dokuz hastanın (%57,5) annesinde ve babasında kolesterol yüksekliği olduğu gösterildi. On hastanın yakın akrabalarında erken yaşta koroner arter hastalığına bağlı komplikasyon öyküsü vardı. Ultrasonografik değerlendirme ile beş hastada grade-1, bir hastada grade-2 hepatosteatoz saptandı. Hepatosplenomegali hiçbir hastada saptanmadı. Hastaların onunda (%30,3) LDLR geninde, üçünde (%0,09) APOB geninde, birinde APOE geninde ve birinde de LIPa geninde patojenik varyant saptandı. Tüm hastalara kolesterol kısıtlı diyet uygulandı. Toplamda 20 hastaya (%60,6) medikal tedavi (18: atorvastatin, 2: kolestiramin) başlandı. Ortalama izlem süresi 3 yıl (1-10) idi. Medikal tedavi alan hastalarda LDL-K düzeylerinde anlamlı düşüş gözlemlendi ( $p<0,04$ ). Statin tedavisi alanlarda izlemde CK değerlerinde artış saptanmadı. Hastaların bazal ve izlem ekokardiyografik incelemeleri normaldi. Hastalarda LDLR gen varyantları en sık görülürken, APOB ve PCSK9 genlerindeki varyantlar daha az sıklıkla görülmektedir. Çalışmamızda da ağırlıklı olarak LDLR geninde (%30,3) geniş bir varyant yelpazesi belirlemiş olup, PCSK9 geninde varyant tespit edilmedi. Çalışmamız statin tedavisi güvenli ve etkili olduğunu, ciddi yan etkilerle rastlanmadığını destekledi. Çocukluk çağında AH'nin erken dönemde tanınması, genetik olarak tanımlanması ve uygun şekilde önleyici yaklaşımların uygulanması yaşam boyu kardiyovasküler riskin azaltılmasında önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** aileli hiperlipidemi, genetik, ldl kolesterol, statin,

### Kaynaklar

- Harada-Shiba, M., Arai, H., Ohmura, H., Okazaki, H., Sugiyama, D., Tada, H., Dobashi, K., Matsuki, K., Minamino, T., Yamashita, S., & Yokote, K. (2023). Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Adult Familial Hypercholesterolemia 2022. *Journal of atherosclerosis and thrombosis*, 30(5), 558-586. <https://doi.org/10.5551/jat.CR005>.
- Hovingh GK, Davidson MH, Kastelein JJP, O'Connor M. Diagnosis and treatment of familial hypercholesterolaemia. *European Heart Journal* 2013;34:962-71.
- Hopkins PN, Toth PP, Ballantyne CM, Rader DJ. Familial Hypercholesterolemias: Prevalence, genetics, diagnosis and screening recommendations from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. *Journal of Clinical Lipidology* 2011;5:9-17.

SS-20

## SEREBROTENDİNÖZ KSANTOMATOZİS HASTALARINDA BÜYÜME PARAMETRELERİNİN İZLEMİ

Melis Kırmızıtaş<sup>1</sup>, Pelin Teke Kısa<sup>1</sup>, Sevil Yıldız<sup>2</sup>, Gonca Kılıç Yıldırım<sup>3</sup>, Emine Didem Demirdöken<sup>1</sup>, Duygu Uzun Dinçtürk<sup>1</sup>, Merve Bilen<sup>1</sup>, Nur Arslan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir

<sup>2</sup>S.b.ü. Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Ünitesi, Bursa

<sup>3</sup>Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Sağlık Uygulama Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Eskişehir

**Amaç:** Serebrotendinöz ksantomatozis (CTX), CYP27A1 geninde tanımlanan mutasyonlara bağlı sterol 27-hidroksilaz eksikliği sonucu gelişen nadir bir metabolik hastalıktır. Bozulmuş safra asidi biyosentezi nedeniyle kenodeoksikolik asit düzeyleri azalırken, kolestanol ve atipik safra asidi prekürsörleri dokularda birikir. Bu çalışmanın amacı, çocukluk çağı CTX hastalarında tedavi öncesi büyüme parametreleri (vücut ağırlığı, boy, VKİ) ile tedavi sonrası üç yıllık takiplerdeki değişimleri değerlendirerek tedavinin büyüme üzerindeki etkisini ortaya koymaktır.

**Yöntem:** Çalışmaya CTX tanı 8 çocuk hasta dâhil edildi. Hastaların tedavi öncesi ve tedavinin ilk 3 yılındaki yıllık boy, vücut ağırlığı (VA), vücut kitle indeksi (VKİ), VKİ persentileri ve z skorları retrospektif olarak incelendi. Hastaların tanı anındaki kolestanol ve Mignarii skorları kaydedildi. Veriler normal dağılıma uymayan değişkenlerde Friedman testi ve anlamlı bulunanlar için Wilcoxon ikili karşılaştırmaları yapıldı. Mignarii skoru, kolestanol düzeyleri ile VKİ arasındaki ilişki Spearman korelasyon analizi ile değerlendirildi. Zaman içindeki değişimi modellemek için Linear Mixed Model kullanıldı.

**Bulgular:** Hastaların tanıdaki ortalama yaşı 12.5 yıl [min-maks=6-16], %62.5'i (n=5) kız idi. Mignarii skoru ortalama değeri 250.0 [50-325], tedavi öncesi kolestanol ortalama değeri 27.5 [2.85-70] olarak hesaplandı. Hastaların boy ve vücut ağırlıkları tedavi öncesi ile tedavinin ilk 3 yıllık izleminde anlamlı artmıştır (vücut ağırlık: p=0.018, p=0.012, p=0.017, boy: p=0.018, p=0.027, p=0.042). VKİ z-skorları, tedavi süresince anlamlı artış göstermiştir (p<0.001). Mignarii skoru, tanı yaşı ve tanıdaki kolestanol düzeyi VKİ z-skoru arasında anlamlı ilişki bulunamadı (p>0.05). Klinik olarak 36. ayda VKİ z-skor ortalamasında artış eğilimi gözlemlendi, bu artış istatistiksel olarak anlamlı saptanmadı. VKİ z-skorunda yılda ortalama 0.38 birim artış saptandı ( $\beta=0.378$ , SE=0.152, F=6.225, p=0.019, 95% CI: 0.068-0.689).

**Tartışma:** Bu çalışmada çocukluk çağı CTX hastalarında tedavi ile vücut ağırlığı, boy ve VKİ değerlerinde anlamlı artış olduğu gösterilmiştir. Bu bulgular, tanı yaşı, cinsiyet, hastalığın evresinden bağımsız olarak düzenli tedavinin büyüme parametrelerinin iyileştirilmesi ve hastaların uzun dönem prognozunun desteklenmesi açısından kritik öneme sahip olduğunu göstermektedir.

**Anahtar kelimeler:** Serebrotendinöz Ksantomatozis, kenodeoksikolik asit, vücut kitle indeksi, kolestanol ve Mignarii skorları

SS-21

## FENİLKETONÜRİLİ BİREYLERİN SAĞLIKLI KARDEŞLERİNDE BESLENME DURUMU VE YEME DAVRANIŞI FARKLILIKLARI

Vehibe Berber<sup>1</sup>, İlknur Hacıoğlu<sup>1</sup>, İrem Durdağ Öztürk<sup>1</sup>, Şebnem Kılıç<sup>1</sup>, Dilek Güneş<sup>1</sup>, Meryem Karaca<sup>1</sup>, Mehmet Cihan Balcı<sup>1</sup>, Gülden Fatma Gökçay<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Istanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

**Amaç:** Fenilketonüri (PKU), yaşam boyu beslenme tedavisi gerektiren nadir bir kalıtsal metabolik hastalıktır. PKU'lu bireylerin sağlıklı kardeşlerinin, aile içi beslenme düzeni ve kısıtlamalardan etkilenebileceği düşünülmektedir. Bu çalışmada, sağlıklı kardeşlerin beslenme durumu ve yeme davranışlarının incelenmesi ve kontrol grubu ile karşılaştırılması amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Çalışmaya PKU'lu bireylerin sağlıklı kardeşleri (n=18) ile ailesinde özel beslenme tedavisi uygulanmayan sağlıklı kontrol grubu (n=18) dahil edilmiştir. Antropometrik ölçümler (vücut ağırlığı, boy, beden kitle indeksi [BKI], Z-skorları) WHO Anthro/Anthro Plus programıyla, besin ögesi alımları ise üç günlük besin tüketim kayıtlarının ortalamaları üzerinden BeBİS programıyla hesaplanmıştır. Yeme davranışları Çocuklarda Yeme Davranışı Anketi (CEBQ) ile değerlendirilmiş ve alt ölçek puanları hesaplanmıştır.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen 36 katılımcının (20 erkek, 16 kız) yaş ortalaması çalışma grubunda 11,2±4,8 yıl (aralık:4-17), kontrol grubunda ise 10,5±4,6 yıl (aralık:2-17) idi. Çalışma ve kontrol grupları arasında yaşa göre boy ve BMI Z-skorları açısından anlamlı bir fark saptanmamıştır (p=0,833 ve p=0,154). Günlük enerji ve karbonhidrat alımları benzer bulunurken (çalışma: 1568±514 kkal, 49,3±7,6 g, p=0,89; kontrol: 1546±427 kkal, 50,6±9,1 g, p=0,64), çalışma grubunda protein alımı daha düşük (14,6±4,1 g/ 17,3±4,8 g; p=0,069), yağ alımı ise daha yüksek (36,1±7,6 g/32,0±5,8 g; p=0,079) saptanmıştır. Yeme davranışları incelendiğinde, 'Yemek Seçiciliği' alt ölçeği çalışma grubunda daha yüksek olup istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (9,6±2,2/8,3±2,6; p=0,032). 'Gıda Heveslisi' puanı kontrol grubunda daha yüksek (12,8±5,2/10,2±4,0; p=0,095), 'Duygusal Az Yeme Eğilimi' ise çalışma grubunda daha yüksek (11,0±2,9 vs. 13,1±3,9; p=0,074) olmakla birlikte istatistiksel olarak iki grup arasında fark saptanmamıştır. Diğer alt ölçeklerde gruplar arasında anlamlı farklılık bulunmamıştır (p>0,05).

**Sonuç:** Çalışmamız, PKU'lu bireylerin sağlıklı kardeşlerinin genel beslenme özelliklerinin kontrol grubuna benzediğini, ancak protein ve yağ alımları ile yeme davranışlarında farklı eğilimler gösterdiklerini ortaya koymaktadır. Bu durum, aile içi beslenme düzeninin sağlıklı kardeşler üzerinde de etkili olabileceğini düşündürmekte ve sağlıklı kardeşlerin de beslenme danışmanlığı ile düzenli izlem süreçlerine dâhil edilmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

**Anahtar kelimeler:** Çocuklarda Yeme Davranışı Anketi (CEBQ), Fenilketonüri (PKU), Yeme Davranışları, Yemek Seçiciliği

SS-22

## PEDİATRİ HEKİMLERİNDE KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BESLENME BİLGİ DÜZEYİ DEĞERLENDİRMESİ

Ekin Özsaydı Aktaşoğlu<sup>1</sup>, Sabire Gökalp<sup>1</sup>, Hacer Basan<sup>1</sup>, Halil Tuna Akar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etilik Şehir Hastanesi

**Giriş:** Pediatri uzmanlarının kalıtsal metabolik hastalıklarda beslenme yönetimi konusundaki bilgi, tutum ve uygulama düzeylerini belirlemek; mevcut eğitim gereksinimlerini ve Kaynaklara erişim durumlarını saptamak.

**Yöntem:** Farklı merkezlerde görev yapan ve çalışmaya katılmaya gönüllü olan pediatri hekimlerine Google forms üzerinden online anket gönderildi. Demografik bilgiler (yaş, cinsiyet, kıdem, kurum tipi), yıl içindeki hasta takip sayısı, eğitim alma durumu; bilgi ve tutum ölçekleri (Likert); belirli metabolik hastalıklar için anne sütü, diyet protokolü, akut dönemde beslenme yaklaşımları gibi klinik sorular; kurum içi protokollere erişim ve beslenme ekibi işbirliği; eğitim tercihleri soruldu.

**Bulgular:** Çalışmaya toplamda 47 pediatrist katıldı ve bu katılımcıların %76,5'i (36) genel pediatristti. Katılımcıların %25,5'i (12) erkekti. Yaş gruplarına göre bakıldığında katılımcıların %65,9'unun (31) yaşları 25-34 yaş arasında değişmekte idi. Sadece üçü kalıtsal metabolik hastalıklar konusundaki bilgi düzeylerini yeterli buldu. Diyetisyen/metabolizma ekibiyle düzenli konsültasyon imkânı olanların sayısı ise %59,5'ti (28). Dört katılımcı metabolik hastalığı olan çocuğa temel beslenme önerileri verme konusunda kendini rahat hissettiği belirtti. Metabolik hastalıklarda anne sütü kullanımına ilişkin sorulara verilen yanıtlar arasında; galaktozemi için bir katılımcı hariç diğerleri doğru yorum yaparken, diğer metabolik hastalıklar için bilmiyorum seçeneğini işaretleyenlerin sayısı daha fazlaydı. Katılımcılar metabolik hastalıkların akut yönetim, uzun dönem protein planı, takviye seçimi, aile eğitimi ve izlem konularında yetersiz olduklarını belirtti. Katılımcıların büyük çoğunluğu metabolik hastalıkların beslenmesinde en çok ihtiyaç duydukları konunun akut yönetim olduğunu belirtti.

Katılımcılar eğitim için en çok kısa video-modül, PDF rehberler ve çevrim içi canlı eğitimler gibi pratik ve erişilebilir yöntemleri tercih etti.

**Tartışma:** Elde edilen sonuçlar, pediatri hekimlerinin metabolik hastalıkların beslenme yönetimi konusunda belli bir farkındalığa sahip olduklarını, ancak bilgi ve kaynak eksikliklerinin, özellikle akut dönem yönetimi ve uzun dönem diyet planlama konularında belirgin olduğunu göstermektedir.

Gerekli eğitim destekleri ve kurumların protokol geliştirme/erişim mekanizmalarının güçlendirilmesi önemlidir. Eğitim ihtiyacı ve tercih edilen eğitim biçimleri esas alınarak güncel ve ulusal sağlık eğitimi materyalleri hazırlanmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** Pediatri, kalıtsal metabolik hastalıklar, beslenme, bilgi düzeyi, eğitim gereksinimi

SS-23

## AİLESEL HİPERKOLESTEROLEMİDE DİYET TEDAVİSİ: İLK SEÇENEK OLARAK NE KADAR ETKİLİ?

Büşra Özkan<sup>1</sup>, Duygu Ekinci<sup>1</sup>, Dilara Dilek<sup>1</sup>, Fatih Kardeş<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı, Kayseri

**Amaç:** Heterozigot familial hiperkolesterolemi (HeFH), LDL (Low-Density Lipoprotein) reseptöründe (LDLR), bunun ligandı olan apolipoprotein B'de (Apo B) veya proprotein konvertaz subtilisin/keksin tip 9'daki (PCSK9) mutasyonların; LDL'nin plazmadan temizlenmesini bozarak, hiperkolesterolemi ve aterosklerozdan neden olduğu bir hastalıktır. Tedavide yağdan kısıtlı diyet ve/veya lipid düşürücü ilaç kullanılmaktadır. Çalışmamızda diyet tedavisinin ilk seçenek olarak ne kadar etkili olduğunu araştırdık.

**Yöntem:** Kliniğimizde HeFH ile takipli 7-48 yaş grubu 31 hasta; demografik özellikleri, diyet uyumu, lipid düşürücü ilaç kullanımı, serum LDL kolesterol (LDL-K), trigliserid düzeyleri bakımından değerlendirildi.

**Bulgular:** Hastaların 14'ü erkek, yaş ortalaması 24'dü. Bir hastada Apo B, ikisinde LDLR ve Apo B, diğerlerinde LDLR geninde heterozigot mutasyon bulundu. Diyet önerilerek 3 ay sonra kontrole çağrılan hastaların 10'u diyetle uyumlu, 21'i uyumsuzdu. Kontrolde, diyetle uyumlulardaki medyan LDL-K düzeyinde 16.2 mg/dL azalma, uymayanlarda 13.9 mg/dL artış saptandı (p=0.095). Diyetle uyumlularda medyan trigliserid 5.5 mg/dL, uymayanlarda 1.7 mg/dL azalmıştır (p=0.916). Kolesterol düzeyi normal, diyetle uyumlu 3 hasta dışında lipid düşürücü ilaç eklenerek 3 ay sonra kontrole çağrıldı. İkinci kontrolde 4 hasta ilaç kullanmayı bırakmıştı. Lipid düşürücü ilaç alan 24 hastanın 7'si diyetle uyumlu, 17'si uyumsuzdu. İlaç alanlarda, diyetle uyumlu grupta medyan LDL-K düzeyinde 80.9 mg/dL, diyetle uyumsuzlarda ilaç sonrası 73.3 mg/dL azalma olmuştur (p=0.249). Diyetle uyumlu 7 hastanın, diyetle medyan LDL-K düzeyi 13.9 mg/dL azalırken, diyetle ilaç tedavisi eklendikten sonra 86.9 mg/dL azalma görülmüştür (p=0.025).

**Sonuç:** Hastalarımızda; diyet ve lipid düşürücü ilaç alanlarda LDL-K seviyelerindeki azalma, sadece diyet tedavisi alanlara göre daha belirgindir. Sadece diyet tedavisi alanlarda diyetle uyumluların LDL-K düzeyindeki düşüş, diyetle uyumsuz olanlara göre belirgin olup, istatistiksel olarak anlamlı değildi. Lipid düşürücü ilaç kullananlarda LDL-K'deki düşüş, diyetle uyumlularda uymayanlara göre daha belirgin olmasına rağmen istatistiksel olarak anlamlı değildi. Bu durum, örneklem büyüklüğünün kısıtlılığından kaynaklı olabilir. Diyet tedavisindeki başarısızlığın nedeninin, tedaviye uyumsuzluk mu, diyet tedavisinin tek başına etki eksikliği mi olduğu belirsizliğini korumaktadır.

**Anahtar kelimeler:** Ailesel Hiperkolesterolemi, Diyet, Lipid Düşürücü İlaç, LDL-K

## SS-24

## FENİLKETONÜRİ DIŞINDA DÜŞÜK PROTEİNLİ BESLENEN KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA BÜYÜMENİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Fatma Zehra Tepe<sup>1</sup>, Burcu Öztürk Hişmi<sup>1</sup>, Damla Kocaman<sup>1</sup>, Billur Korkmaz Katılmış<sup>1</sup>, Enver Yaya<sup>1</sup>, Ceren Bilgün<sup>1</sup>, Emel Yılmaz Gümüş<sup>1</sup>, Emine Genç<sup>1</sup>, Fatıma Efe<sup>1</sup>, Selçuk Girgin<sup>1</sup>, Sebile Kılavuz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Giriş:** Kalıtsal ara protein metabolizma hastalıkları; aminoasitlerin metabolize edildiği yollarda yer alan enzim veya kofaktörlerdeki genetik kusurlardan kaynaklanmaktadır. Bu hastalıklarda doğal protein alımı genel gereksinim önerilerine göre kısıtlandığı için uzun vadede normal büyümenin sağlanması ve gerekli beslenme ihtiyaçlarının karşılanması önemlidir.

**Materyal-Metod:** Düşük proteinli beslenen hastaların klinik ve demografik verileri dosyalarından kayıt edilmiştir.

**Bulgular-Sonuç:** Çalışmamıza 0-18 yaş aralığında toplam 32 hasta [Metilmalonik Asidemi (MMA) (n=9), Propiyonik Asidemi (PA) (n=4), Glutarik Asidemi Tip1 (GA1) (n=6), İzovaleik Asidemi (IVA) (n=2), Arjinoksüksinik Asidemi (ASL) (n=3), Akçaağaç Şurubu Hastalığı (MSUD) (n=2), Sitrülinemi Tip1 (n=2), Lizinürik Protein İntoleransı (LPI) (n=4)] dahil edilmiştir. Hastalarımızın; ortanca takip süresi 3 (1-6) yıl, yaşları 5,5 (1,5-13) yaş ve %56'sı erkektir. Hastalarımızın %56'sı normal boylu ve tartılı, %25'i kısa boylu ve düşük tartılı (<-2sds); %34'ü kısa boylu (<-2sds), %28'i düşük tartılı (<-2sds), %6'sı hafif kiloludur (>2sds). Hastaların ilk ve son boy sds değerlerine bakıldığında; %7sinde kısa boyluluk düzelmiş, %14'ünde tanı anında normal boylu iken boy kısıtlılığı gelişmiştir. Tanı grupları arasında; boy ve kilo sds açısından anlamlı fark saptanmazken (p=0,304), reçete edilen total protein (p=0,023) ve doğal protein alımları (p=0,013) arasında anlamlı farklılık vardı. En düşük ortalama doğal protein düzeyi 0,6±0,3g/kg/gün ile MSUD grubunda, en yüksek ise 1,6±0,19g/kg/gün ile PA ve LPI grubunda tespit edildi. Kısa boyluların tüketim kayıtları incelendiğinde; %88'inin (n=8) reçete edilen protein miktarının altında protein aldıkları görüldü. Hastalarımızın takip süreci boyunca ortalama hastane yatış sayısı ve yatış günü değerlendirildiğinde; kısa boylular normal boylulara göre daha fazla hastanede yatmış olsa da anlamlı bir farklılık bulunamadı (p=0,17, p=0,07).

**Tartışma:** Bu çalışma ile hastalarımızın boy-kilo sds değerleri, reçete edilen ve tüketilen enerji-besin öğeleri değerlendirilmiştir. Büyümede; doğal protein kaynaklarının hangi besinlerden geldiği (süt, tahıl, sebze), sentetik protein miktarının önemli bir etken olduğu fakat tek başına yeterli olamayacağı; diyet uyumu, hastane yatışları, eşlik eden sistem tutulumları ve genetik mutasyonların da etkili olduğu görülmektedir. Düşük proteinli diyetin büyüme üzerine etkilerinin daha iyi anlaşılabilmesi için geniş hasta gruplarında, prospektif ve uzun dönemli çalışmalara ihtiyaç vardır.

**Anahtar kelimeler:** ara protein metabolizması bozuklukları, beslenme, büyüme, boy kısıtlılığı, protein kısıtlı diyet

## Kaynaklar

1. de Castro MJ, Sánchez-Pintos P, Abdelaziz-Salem N, Leis R, Couce ML. Evaluation of Body Composition, Physical Activity, and Food Intake in Patients with Inborn Errors of Intermediary Metabolism. *Nutrients*. 2021 Jun 20;13(6):2111
2. Evans M, Truby H, Boneh A. The Relationship between Dietary Intake, Growth, and Body Composition in Inborn Errors of Intermediary Protein Metabolism. *J Pediatr*. 2017 Sep;188:163-172

3. Gugelmo G, Lenzini L, Francini-Pesenti F, Fasan I, Spinella P, Valentini R, Miraval A, Avogaro A, Vitturi N. Anthropometrics, Dietary Intake and Body Composition in Urea Cycle Disorders and Branched Chain Organic Acidemias: A Case Study of 18 Adults on Low-Protein Diets. *Nutrients*. 2022 Jan 21;14(3):467
4. Hauser NS, Manoli I, Graf JC, Sloan J, Venditti CP. Variable dietary management of methylmalonic acidemia: metabolic and energetic correlations. *Am J Clin Nutr*. 2011 Jan;93(1):47-56

## SS-25

## ZELLWEGER SENDROMUNDA DİYETTE FİTANİK ASİT KISITLAMASININ KLİNİK SONUÇLARI

Fehime Erdem Karapınar<sup>1</sup>, Pakistan Armin Akış<sup>1</sup>, Gözde Uzunyayla<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sbü Van Bölge Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Amaç:** Zellweger sendromu, peroksizom biyogenezinde bozukluk sonucu gelişen, çoklu organ tutulumlu nadir ve ağır seyirli bir metabolik hastalıktır. Spesifik tedavisi bulunmayan olgularda diyet müdahaleleri klinik gidişin şekillenmesinde önemlidir.

**Yöntem:** Tanısı genetik olarak doğrulanmış yedi Zellweger olgusu dahil edilmiştir. İlk semptom ve tanı yaşı, fizik muayene bulguları, laboratuvar değerleri [çok uzun zincirli yağ asitleri, AST, ALT, total protein, albümin, ALP, GGT, APTT, INR, kortizol, ACTH, lipid profili (total kolesterol, LDL, HDL, trigliserid)] kaydedilmiştir. Tüm olgulara batın ultrasonografisi, kranial MRI ve işitme değerlendirmeleri yapılmıştır. Fitantik asitten zengin gıdaların diyetten çıkarılması öncesi ve sonrası değerlendirilmesinin karşılaştırılması amaçlanmıştır.

**Bulgular:** Tüm hastaların ilk başvuru nedeni gelişme geriliği idi. Anamnezlerde yaşamın ilk 3 ayında kolestaz öyküsü mevcuttu. Tanı yaşı ortancası 24 ay (12-228 ay), izlem süresi ortancası 31 ay (1-170 ay) idi. İzlem boyunca tüm hastalarda fitantik asitten zengin gıdalar diyetten çıkarıldı. Boy ve vücut ağırlığı takibinde büyüme geriliği devam etti. İki olguda eş zamanlı faktör VII eksikliği, üç olguda retinal atrofi, tümünde ağır işitme kaybı ve işitme cihazı kullanımı vardı. Diyet altında beş olgunun karaciğer fonksiyonlarında düzelmeye görüldü ve hastaların kranial MRI bulgularında kötüleşme gözlenmedi. Üç olgu ek olarak kolik asit kullanıyordu, birine yeni başlanmıştı. İşitme ve göz bulgularında ilerleme gözlenmedi. Ayrıca, metabolik incelemelerde çok uzun zincirli yağ asitlerinin düzeylerinde diyet öncesi ve sonrası anlamlı farklılık izlenmedi.

**Sonuç:** Sunulan olgular literatürde bildirilenlere göre daha uzun süre izlenmiş olup klinik seyirleri görece stabildir. Diyet başlandığında hastaların ağır klinik bulgulara sahip olması ve çok uzun zincirli yağ asitlerinde belirgin değişiklik izlenmemesi nedeniyle etkinlik tam olarak gösterilememiştir. Bununla birlikte, çoğu hasta ilerleyici karaciğer yetmezliğinin önlenmesi ve mevcut yaşlarının literatüre göre yüksek bulunması, beslenme yönetiminin katkı sağlayabileceğini düşündürmektedir. Daha geniş serilere ve uzun süreli takip verilerine ihtiyaç vardır.

**Anahtar kelimeler:** Peroksizomal hastalık, Zellweger hastalığı, fitantik asit kısıtlı diyet

## Kaynaklar

1. Aubourg, P., & Wanders, R. (2013). Peroxisomal disorders. *Handbook of clinical neurology*, 113, 1593-1609.
2. Enns, G. M., Ammous, Z., Himes, R. W., Nogueira, J., Palle, S., Sulivan, M., & Ramirez, C. (2021). Diagnostic challenges and disease management in patients with a mild Zellweger spectrum disorder phenotype. *Molecular genetics and metabolism*, 134(3), 217-222.

- Anderson, J. N., Ammous, Z., Eroglu, Y., Hernandez, E., Heubi, J., Himes, R., & Palle, S. (2021). Cholbam® and Zellweger spectrum disorders: treatment implementation and management. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1), 388.
- Yergeau, C., Coussa, R. G., Antaki, F., Argyriou, C., Koenekoop, R. K., & Braverman, N. E. (2023). Zellweger spectrum disorder: ophthalmic findings from a new natural history study cohort and scoping literature review. *Ophthalmology*, 130(12), 1313-1326.

## SS-26

## DOĞUMSAL METABOLİK HASTALIKLARDA AKILDA BULUNDURULMASI GEREKEN BİR DURUM: VİTAMİN C EKSİKLİĞİ

Esra Sayar<sup>1</sup>, Gizem Gökçe Altaş<sup>1</sup>, Halil Tuna Akar<sup>1</sup>, Asburççe Olgaç<sup>2</sup>

<sup>1</sup>T.c.s.b. Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Ünitesi

<sup>2</sup>T.c.s.b. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Ünitesi

**Amaç:** Vitaminler birçok biyokimyasal reaksiyonda rol oynar ve çeşitli düzeylerdeki eksiklikleri farklı klinik tablolarla ilişkilendirilmiştir.<sup>1</sup> Birçok doğumsal metabolik hastalıkta (DMH) olduğu gibi terapötik yaklaşımın bir parçası olarak diyet kısıtlaması uygulanan çocuklar mikronütrient eksikliği riski altındadır. Bunlardan C vitamini eksikliği skorbüt, anemi, yara iyileşmesinin bozulması, enfeksiyon riskinin artması ve çeşitli cilt sorunlarına neden olabilir.<sup>2</sup> Bu çalışmanın amacı, kliniğimize başvuran DMH ile takipli olgularda C vitamini düzeylerini ve olası semptom varlığını değerlendirmektir.

**Yöntem:** Kliniğimize son 2 yıl içerisinde başvurmuş ve C vitamini düzeyi ölçülmüş olan DMH tanılı olguların demografik ve klinik özellikleri retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Toplam 53 DMH tanılı olgunun verilerine ulaşıldı. Bu hastaların 38'i erkek, 15'i kızdı. Ortalama yaş 10,3, median yaş 8 idi. Hastaların 11'inde C vitamini düzeyi normal aralığın (0,4-2,1mg/dl) altında saptandı. Bu hastaların 3'ü biotinidaz eksikliği, 2'si L-2-hidroksiglutarik asidüri, 1'i tedavi gerektiren hiperfenilalaninemi, 1'i akçaağaç şurubu idrar hastalığı, 1'i pompe hastalığı, 1'i metil malonik asidemi, 1'i alkaptonüri, 1'i homosistinüri tanılıydı. Bu hastaların 5'i protein kısıtlı diyet almaktaydı. Hastaların 1'inde malnütrisyon, 1'inde sık enfeksiyon öyküsü, 1'inde cilt döküntüleri mevcuttu. Fruktoz metabolizması bozukluğu ile izlenen 2 hastanın C vitamini düzeyleri normal saptandı. C vitamini düşüklüğü saptanan tüm hastalara C vitamini desteği başlandı. Bakılan ek nutrisyonel tetkiklerde hastaların %60'ında D vitamini eksikliği, %22'sinde B12 eksikliği, 3 hastada ise folat düşüklüğü eşlik etmekteydi.

**Sonuç:** Fruktoz metabolizması bozukluğunda fruktoz tüketimi kısıtlı olduğundan vitamin C eksikliği beklenen bir bulgudur.<sup>3</sup> Bu hastaların nutrisyonel defisit taramalarının düzenli yapıldığı kliniklerde vitamin eksiklikleri erken dönemde saptanmakta ve uygun replasman sağlanmaktadır. Protein kısıtlı diyet alanlarda ise C vitamini düşüklüğü ön planda beklenen bir bulgu olmamasına rağmen, bu hastaların genellikle iştahsız olması ve yemek seçmeleri nedeniyle; beslenme bozukluğuna bağlı olarak vitamin C eksikliği izlenebilmektedir. Araştırmamız çocuk metabolizma kliniklerinde takip edilen hastaların vitamin ve mineral eksiklikleri yönünden yakın takip edilmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

**Anahtar kelimeler:** C vitamini, Mikronütrient eksikliği, Skorbüt, Doğumsal metabolik hastalık

## Kaynaklar

- Tummolo A, Carella R, De Giovanni D, Paterno G, Simonetti S, Tolo-meo M, Leone P, Barile M. Micronutrient Deficiency in Inherited Metabolic Disorders Requiring Diet Regimen: A Brief Critical Review. *Int J Mol Sci*. 2023 Nov 30;24(23):17024. doi: 10.3390/ijms242317024.
- Panzeri C, Pecoraro L, Dianin A, Sboarina A, Arnone OC, Piacentini G, Pietrobelli A. Potential Micronutrient Deficiencies in the First 1000 Days of Life: The Pediatrician on the Side of the Weakest. *Curr Obes Rep*. 2024 Jun;13(2):338-351. doi: 10.1007/s13679-024-00554-3.
- Cano A, Alcalde C, Belanger-Quintana A, Cañedo-Villarroya E, Ceb-erio L, Chumillas-Calzada S, Correcher P, Couce ML, García-Arenas D, Gómez I, Hernández T, Izquierdo-García E, Chicano DM, Morales M, Pedrón-Giner C, Jáuregui EP, Peña-Quintana L, Sánchez-Pintos P, Serrano-Nieto J, Suarez MU, Miñana IV, de Las Heras J. Vitamin C and folate status in hereditary fructose intolerance. *Eur J Clin Nutr*. 2022 Dec;76(12):1733-1739. doi: 10.1038/s41430-022-01178-3.

## SS-27

## ÇOCUKLARIN SOSYALLEŞME DÜZEYİNE YAŞAMIN İLK 1000 GÜNÜNDE ETKİ EDEN FAKTÖRLERİN TANIMLANMASI

Muhammed Türkyılmaz<sup>2</sup>, Göksu Demirbaş<sup>1</sup>, Yasemin Özgen<sup>1</sup>, Hamide Sevinç Genç<sup>1</sup>, Hanim Şeyma Topuz<sup>1</sup>, Hasan Önal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi

<sup>2</sup>Cizre Devlet Hastanesi

**Amaç:** Bu çalışmada 1-3 yaş arası ülkemiz çocukları ile Suriyeli çocuklar arasında doğum öyküsü, tamamlayıcı beslenme öncesi dönem, tamamlayıcı beslenme dönemi ve ilaç kullanım öyküsü gibi yaşamın ilk 1000 günündeki faktörler açısından varsa farklılıkları ortaya koymak amaçlanmıştır.

**Bulgular:** Çalışmaya toplamda 200 olgu dahil edilmiştir; %44'ü kız, %56'sı erkektir. Olguların yaş ortalaması 24 ay olarak belirlenmiştir. Katılımcılar, Türkiye ve Suriye uyruklu çocuklar olmak üzere eşit sayıda iki gruba ayrılmıştır. Demografik verilere göre, Suriye uyruklu çocukların ailelerinde daha yüksek doğurganlık oranı ve daha düşük eğitim seviyesi tespit edilmiştir. Türkiye uyruklu annelerin %85'i üniversite mezunu iken, Suriye uyruklu annelerin sadece %11'i üniversite mezunudur (p=0.001). Benzer şekilde, Türkiye uyruklu babaların %83'ü üniversite mezunu iken, Suriye uyruklu babaların sadece %10'u üniversite mezunudur (p=0.001). Ekonomik düzey açısından Türkiye uyruklu ailelerin %50'si iyi düzeyde iken, Suriye uyruklu ailelerin sadece %12'si iyi ekonomik düzeydedir (p=0.001). Tamamlayıcı beslenme süresi incelendiğinde, Türkiye uyruklu çocukların %57'si 6 aydan sonra tamamlayıcı beslenmeye geçmiştir; bu oran Suriye uyruklu çocuklar için %87'dir (p=0.001). Ayrıca, Türkiye uyruklu çocukların %83'ü, Suriye uyruklu çocukların %29'u 3 gün kuralına uy-muştur (p=0.001). Değerlendirme ölçeklerinde, Türkiye uyruklu çocuklar, Suriye uyruklu çocuklara göre daha yüksek psikiyatrik sorun puanları ve daha yüksek dışa yönelim sorun skorları almıştır (p=0.001).

**Sonuç:** Çalışmada, Suriye uyruklu çocukların doğum öyküsü, beslenme ve sosyo- ekonomik koşullar açısından Türkiye uyruklu çocuklardan farklılık gösterdiği tespit edilmiştir. Türkiye uyruklu çocuklar, daha yüksek psikiyatrik sorun puanları ve dışa yönelim sorun skorları almıştır. Bu bulgular, mikrobiyota zenginliği ve yaşamın ilk 1000 günündeki faktörlerin çocukların psikososyal gelişimi üzerinde önemli etkileri olduğunu göstermektedir.

**Anahtar kelimeler:** Çocuk hasta, Mikrobiyota Zenginliği, Psikososyal Gelişim, Tamamlayıcı Beslenme

## Kaynaklar

1. Karabekiroglu K, Briggs-Gowan MJ, Carter AS, Rodopman-Arman A, Akbas S. The clinical validity and reliability of the Brief Infant-Toddler Social and Emotional Assessment (BITSEA). *Infant Behavior and Development*. 2010;33(4):503-9.
2. LeCuyer EA, Zhang Y. An integrative review of ethnic and cultural variation in socialization and children's self-regulation. *Journal of Advanced Nursing*. 2015;71(4):735-50.
3. Ainsworth MS. Infant-mother attachment. *American psychologist*. 1979;34(10):932.

## SS-28

## PROTEİN KISITLI DİYETİN ÇOCUKLARDA BÜYÜME PARAMETRELERİ VE EBEVEYN YAŞAM KALİTESİ ÜZERİNE ETKİLERİ

Ezgi Burçaç<sup>1</sup>, Merve Yoldaş Çelik<sup>1</sup>, Burcu Köşeci<sup>1</sup>, Canan Zengin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Adana Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniği

**Giriş:** Protein kısıtlı diyetler, bazı metabolik bozukluklarda etkin bir tedavi yöntemi olmasına karşın, diyetin uygulanması ebeveynler üzerinde ağır bir yük oluşturur. Sık kontroller ve diyetle ilgili sorumluluklar, ebeveynlerin günlük yaşamını ve duygusal durumunu doğrudan etkileyebilir. Bu çalışmada, protein kısıtlı diyetin hem çocukların büyüme parametreleri hem de ebeveynlerin yaşam kalitesi ve bakım yükü üzerindeki etkileri değerlendirilmiştir.

**Materyal-metod:** Çalışmaya 2023-2025 tarihleri arasında içinde merkezimizde tanı almış ve protein kısıtlı diyet uygulanan toplam 22 hasta dahil edildi. Hastaların tanıları klasik fenilketonüri(n=8), glutarik asidüri tip-1(n=4), keton metabolizma bozukluğu(n=4), MSUD(n=1), organik asidemi(n=2), üre döngüsü defekti(n=2) ve 3-hidroksi butiril CoA eksikliği(n=1) idi. Son vizitlerinde ebeveynlere PedsQL (Pediatric Quality of Life Inventory)ebeveyn anketi uygulandı. Ayrıca hastaların ilk başvuru-2025 kilo, boy ve VKİ ölçümleri ile son başvurudaki ölçümleri kaydedildi.

**Bulgular:** Hastaların diyet süresi ortalama 11,9 ± 5,9 ay idi. Başvuru ağırlık standart deviasyon sapma (SDS) ortalaması -0,69 iken, son vizitte -0,26 olarak gözlemlendi (p=0,259). Başvuru boy SDS ortalaması -1,15, son boy SDS ortalaması -1,23 idi (p=0,158). Başvuru VKİ SDS ortalaması -0,03, son VKİ SDS ortalaması 0,53 olarak ölçüldü (p=0,299). PedsQL ile değerlendirilen toplam yaşam kalitesi puanı ortalama 57,5 ± 11,01 idi. Alt ölçekler incelendiğinde ise en düşük puanın (43,5 ± 18,7) günlük aktiviteler ölçeğinde olduğu görüldü.

**Tartışma:** Literatür ile karşılaştırıldığında hasta grubumuzun hem total hem alt ölçeklerde özellikle de günlük aktiviteler ölçeğinde, yaşam kalitesi puanı sağlıklı çocukların ebeveynlerine göre oldukça düşük bulunmuştur. Bu bulgu, ebeveynlerin çocuklarının bakım gereksinimleri nedeniyle günlük yaşam aktivitelerinde sınırlılık yaşadıklarını ve sosyal yaşantılarının etkilendiğini ortaya koymaktadır. Büyüme parametrelerine bakıldığında, kilo ve VKİ'de artış eğilimi gözlenirken boy SDS'de belirgin bir değişiklik izlenmemiştir. Bu durum, çocukların fiziksel gelişiminin büyük ölçüde korunduğunu ancak uzun dönem izlemde özellikle boy artışının dikkatle takip edilmesi gerektiğini düşündürmektedir. Bu nedenle, protein kısıtlı diyetle takip edilen çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitesinin izlenmesi ve gerekli desteklerin sağlanması önem taşımaktadır.

**Anahtar kelimeler:** Protein kısıtlı diyet, yaşam kalitesi, büyüme

## SS-29

## FOLİK ASİT DÜZEYİ BAĞIRSAK FLORA BOZUKLUĞUNUN BİR GÖSTERGESİ OLABİLİR Mİ?

Elif Çoban<sup>1</sup>, Aslı Cabiri<sup>1</sup>, Göksu Demirbaş<sup>1</sup>, Sevinç Genç<sup>1</sup>, Hasan Önal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Ve Beslenme Kliniği

**Amaç:** Bağırsak mikrobiyotası, folat metabolizmasında önemli rol oynayan bakterileri içerir. Bu çalışmada, serum folik asit düzeylerinin bağırsak flora bozukluklarıyla ilişkili olup olmadığını araştırmak amaçlanmıştır.

**Yöntem:** İstanbul Kanuni Sultan Süleyman EAH'de yürütülen vaka-kontrol tipi gözlemsel çalışmaya 75 hasta ve 75 sağlıklı çocuk dahil edilmiştir. Hemogram, folik asit, vitamin B12 ve homosistein düzeyleri otomatik analizörlerle ölçülmüştür. İstatistiksel analizler SPSS 22.0 ile Mann-Whitney U, Kruskal-Wallis, Independent Samples t testi ve ANOVA kullanılarak yapılmıştır.

**Bulgular:** Hasta grubunda folik asit düzeyleri anlamlı şekilde daha yüksek bulunmuştur (p<0.05). Vitamin B12 düzeyleri hasta grubunda daha düşüktür.0-2 yaş grubundaki hastalarda folik asit düzeyleri özellikle yüksektir. Homosistein düzeyleri hasta grubunda kontrol grubuna göre daha yüksektir.

**Sonuç:** Bağırsak mikrobiyotasındaki bozulmalar, folat metabolizmasını etkileyerek serum folik asit düzeylerini yükseltebilir. Bu durum, özellikle erken yaş grubunda daha belirgin olup, folik asit düzeyinin mikrobiyota kaynaklı hastalıklara karşı duyarlılığı artırabileceğini göstermektedir. Çalışma, hemogram parametrelerine ek olarak folik asit, B12 ve homosistein düzeylerinin bağırsak florasından etkilendiğini ortaya koyarak literatüre önemli katkı sağlamaktadır.

**Anahtar kelimeler:** Bağırsak Mikrobiyotası, Folik asit, B12 vitamini, Homosistein

## Kaynaklar

- 1) Hamer HM, Jonkers D, Venema K, Vanhoutvin S, Troost FJ, Brummer RJ Review article: the role of butyrate on colonic function.. *Aliment Pharmacol Ther*. 2008 Jan 15;27(2):104-19.
- 2) Wong JM, Souza R, Kendall CW, Emam A, Jenkins DJ. Colonic health: fermentation and short chain fatty acids. *J Clin Gastroenterol*. 2006;40(3):235-243.

## SS-30

## HİPOLİDEMİ TANISI İLE İZLENEN HASTALARIMIZIN TEDAVİ YANITLILIĞI: MARMARA ÜNİVERSİTESİ DENEYİMİ

Ceren Bilgün<sup>1</sup>, Burcu Öztürk Hişmi<sup>1</sup>, Billur Korkmaz Katılmış<sup>1</sup>, Emine Genç<sup>1</sup>, Emel Yılmaz Gümüç<sup>1</sup>, Enver Yaya<sup>1</sup>, Damla Kocaman<sup>1</sup>, Fatıma Efe<sup>1</sup>, Fatma Zehra Tepe<sup>1</sup>, Sebile Kılavuz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Lipoproteinler, kan dolaşımında lipitleri taşıyan lipit-protein emülsiyon partikülleridir. Yağda çözünen vitaminlerin (YÇV) periferik dokularda emilimi, taşınması, iletilmesi için kritik öneme sahiptirler. Translasyon sırasında apolipoprotein B48 (B48), ER membranı ile etkileşime girer. Mikrozomal trigliserit transfer proteini(MTP), lipitleri B48'e aktarır ve şilomikron oluşumuna yardımcı olur. Trigliserit, kolesterol esterleri, retinil esterler (vitamin A) ve vitamin E gibi YÇV içeren şilomikron, özel taşıma vezikülleri aracılığıyla golgiye taşınır. Bahsedilen proteinlerdeki patojenik varyantlar ailesel hipolipidemiler olarak adlandırılan bir

grup hastalığa: Abetalipoproteinemi), familial hipobetalipoproteinemi (FHBL), familial kombine hipolipidemi (FCHL), şilomikron retansiyon hastalığı (SRH) neden olur. Serebellar disfonksiyon, pigmenter retinopati, akantositoz, lipid ve YÇV'in malabsorbsiyonu, periferik nöropati, progresif aksonopati, karaciğer hastalığı ve kardiyak disfonksiyon görülebilir. Bu vaka serisiyle hipolipidemi tanısıyla takipli hastalarımıza tedaviyle değişen klinik bulgularını, yağda çözünen vitamin ve lipid profillerini, büyüme eğrilerindeki değişimi göstermeyi amaçladık.

Vaka serimizde kliniğimizde takip edilen 5 hasta (1K,4E) sunulmuştur. Tanı yaşı ortalaması 9yaş, güncel yaş ortalaması 12 yaşı. Büyüme gelişme geriliği bulguları ile tarafımıza yönlendirilen hastalarımızda lipid düzeyleri bakılmış ve düşüklük saptanması üzerine hipolipidemilerden şüphelenilmiştir. Genetik analizler ile tanıları doğrulanmıştır. Yağ malabsorbsiyonuna bağlı YÇV düzeyleri düşük gelen hastalarımıza MCT'den zengin diyet tedavisi ve vitamin desteği başlanmıştır. Hastalarımızın diyet tedavisi ile tartı ağırlıkları ve nörolojik etkilenimleri olumlu yönde düzelmiştir.

Pediyatri pratiğinde yüksek kolesterol ve trigliserit değerleri konusunda farkındalık yüksekken daha nadir lipid bozuklukları olan hipolipidemiler malabsorbsiyon sebebi olarak gözden kaçmaktadır. Erken tanıyla özellikle uzun zincirli yağ asitlerinin diyetle kısıtlanması, MCT takviyesi, YÇV desteği verilmesi geri dönüşümsüz nörolojik bulguların önlenmesi açısından önemlidir. Hastaların takibinde yakın nörolojik ve oftalmolojik izlem önemlidir. YÇV desteği sağlanırken, E vitamini düzeyinin normal aralıkta tutulabilmesi zorluk oluşturmaktadır. Doz artımında vitamin preparatlarındaki D vitamini içeriğine dikkat edilmeli, toksik dozlardan kaçınılmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** SAR1B, ANGTL3, APOB,E vitamini, D vitamini, MCT'den zengin diyet

#### Kaynaklar

Bredfeld C, Hussain MM, Aversa M, Black DD, Brin MF, Burnett JR, Charrière S, Cuerq C, Davidson NO, Deckelbaum RJ, Goldberg IJ, Granot E, Hegele RA, Ishibashi S, Karmally W, Levy E, Moulin P, Okazaki H, Poinot P, Rader DJ, Takahashi M, Tarugi P, Traber MG, Di Filippo M, Peretti N. Guidance for the diagnosis and treatment of hypolipidemia disorders. J Clin Lipidol. 2022 Nov-Dec;16(6):797-812. doi: 10.1016/j.jacl.2022.08.009. Epub 2022 Sep 29. PMID: 36243606.

#### SS-32

### KAS GLİKOJENOZLARINDA YÜKSEK PROTEİNLİ DİYET TEDAVİSİNİN KLİNİK VE LABORATUVAR ETKİLERİ

Sibel Burçak Şahin Uyar<sup>1</sup>, Nuriye Ece Mintaş<sup>2</sup>, Esra Özcan<sup>3</sup>, Öznur Güven Alaçamlı<sup>4</sup>

<sup>1</sup>İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları

<sup>2</sup>Muğla Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları

<sup>3</sup>İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Diyet Ve Beslenme

<sup>4</sup>Muğla Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Diyet Ve Beslenme

**Giriş ve Amaç:** Kas dokusunda, ağır egzersiz döneminde ana enerji kaynağı kas glikojenlerinin yıkımı sonucu oluşan anaerobik glikozisten elde edilir. Kas glikojenözleri arasında Mc Ardle, Pompe, Danon, Glikojen Depo tip 3 (kas ve karaciğer tutulumlu) bulunmaktadır. Bu çalışmada; İzmir Şehir Hastanesi ve Muğla Eğitim-Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma bölümlerinde takip edilmekte olan 4 Mc Ardle tanılı ve 2 Glikojen Depo Tip 3 tanılı hastaların yüksek proteinli diyet tedavisi sonrasında klinik seyri ve laboratuvar bulgularının paylaşılması amaçlanmıştır.

**Olgu Sunumları:** Bu yazıda iki merkezde takipli olguların demografik özellikleri, başvuru şikayetleri, klinik ve laboratuvar özellikleri hastaların dosya bilgilerinden incelendi. Hastaların dördü

kız, ikisi erkekti. Hastaların ortalama yaşları 12 yıl; en büyüğü 17 yaş ve en küçüğü 5 yaşındaydı. Mc Ardle tanılı hastaların ortak başvuru bulguları çabuk yorulma ve kas krampları iken; glikojen depo tip 3 tanılı hastaların başvuru bulgusu büyüme geriliği, hepatomegali ve hipoglisemiydi. Tüm hastaların başvuru anında kreatin kinaz (CK) düzeyi 300 u/l nin üzerindeydi. Bir hastada başvuru anında ekokardiyografide sol ventrikül hipertrofi mevcuttu. İki hastanın başvuru anında Ck düzeyi 10000 u/l nin üzerindeydi ve rabdomyoliz bulgusu mevcuttu. Hastaların tümünde klinik uyumlu patojenik genetik mutasyonları mevcuttu. Hastaların hepsi bir yıldan uzun süredir yüksek proteinli diyet tedavisi almaktaydı. Bir hastada diyetle başlanan ilk 6 ay süresinde diyetle uyumsuzluk mevcuttu. Hastaların 4'ünde diyet tedavisi sonrasında CK düzeyinde belirgin düşüş mevcuttu; 2 hastada CK düzeyinde değişim saptanmadı. Mc Ardle tanılı hastaların 2'sinde kas kramplarında azalma tariflendi. Hipertrofik kardiyomiopati bulgusu olan hastada ventrikül fonksiyonlarında kötüleşme izlenmedi. Hastaların klinik takipleri düzenli aralıklarla devam edilmektedir.

**Sonuç ve Tartışma:** Literatürde miyopatik hastalarda yüksek protein alımının (enerjinin %20-25'i) kas gücünü artırdığı ve kalp tutulumu olan hastalarda kardiyomiopati bulgusunu geriletmediğine dair çalışmalar mevcuttur. Yüksek proteinli diyet tedavisi ile izlediğimiz hastalarda klinik olarak kas şikayetlerinde azalma ve laboratuvar bulgularında düzelmeye gözlemledik. Yüksek proteinli diyet tedavisinin etkinliğinin değerlendirilmesi için daha geniş hasta sayısına ve fonksiyonel çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

**Anahtar kelimeler:** Miyopati, Yüksek Proteinli Diyet

#### SS-33

### KLASİK VE BH4 YANITLI FENİLKETONÜRİ HASTALARIMIZIN MİKROBESİN DÜZEYLERİ VE ANTROPOMETRİK ÖLÇÜMLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Merve Atasoy Kütri<sup>1</sup>, Busenur Erдің<sup>1</sup>, Gonca Kılıç Yıldırım<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı

**Giriş:** Fenilketonüri (FKU) hastalığında, erken tanı ve tedavi ile nörolojik hasar büyük ölçüde önlenilebilmekle birlikte; yaşam boyu süren özel diyet uygulaması hastaların uzun dönemde beslenme durumu ve mikrobesein yeterliliği üzerine önemli etkilere sahiptir. Geleneksel tedavi düşük fenilalanin (FA) içeren diyettir. Bu kısıtlayıcı diyet, potansiyel olarak ikincil vitamin/mineral eksikliklerine yol açabilir. Çalışmamızda FKU hastalarının mikrobesein düzeyleri ve antropometrik ölçümlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntem:** Kliniğimizde izlenen 47 klasik ve 22 BH4 yanıtı FKU hastasının antropometrik ölçümleri ile demir parametreleri, B12 vitamini, D vitamini ve folik asit düzeyleri geriye dönük olarak değerlendirilmiştir.

**Sonuçlar:** Klasik FKU hastalarının 23'ü kız 26'i erkek, BH4 yanıtı hastaların 12'si kız 10'u erkek cinsiyettedir. Yaş ortalamaları klasik FKU grubunda 18 yıl (8 ay-38 yaş), BH4 yanıtı grupta 8 yıl (4 ay-17 yaş) idi. BH4 yanıtı hastaların beşinde B12 (%22,7), ikisinde folat (%0,09), sekizinde D vitamini (%36,3), beşinde demir (%22,7) eksikliği saptanırken; klasik FKU hastalarının üçünde B12 (%0,06), birinde folat (%0,02), dokuzunda D vitamini (%18,75), birinde demir (%0,02) eksikliği saptandı. Klasik FKU grubundaki hastaların altısı protein enerji malnütrisyonu (PEM) (%12,7), dokuz fazla kilolu (%19), üçü obez (%6);BH4 yanıtı hastaların üçü PEM (%13,6), üçü fazla kilolu (%13,6), biri obez (%4,5) olarak değerlendirildi.

**Tartışma:** Klasik FKU hastalarının vitamin/mineral durumunu inceleyen çalışmalarda çelişkili bulgular bildirilmiştir. BH4 yanıtı hastalar ile ilgili çalışmalar ise sınırlı sayıdadır. Çalışmamızda klasik ve BH4 yanıtı FKU hastalarında benzer oranda B12, folat, D vitamini ve demir eksiklikleri saptanmıştır. Klasik FKU grubunda mikrobesein eksikliklerinin ergen ve erişkin hastalarda belirgin olduğu dikkati çekmiştir. Bu durum düzenli olarak FA içermeyen aminoasit takviyeleri almayan ya da bırakan ergen ve yetişkin FKU hastalarında mikrobesein eksikliği riskinin arttığını göstermiştir. Ayrıca klasik FKU hastalarımızda VKİ'nin üst sınırın üzerine çıktığı (%25) ve hastaların obezite riski ile karşı karşıya olduğu gösterilmiştir. Hastaların antropometrik ölçümlerinin düzenli olarak değerlendirilmesi, besin alımları, besin eksikliğinin klinik belirtileri ve vitamin/mineral eksikliklerini tespit etmek için biyo-belirteçlerin izlenmesi önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** Fenilketonüri, mikrobesein, obezite

#### Kaynaklar

Aurel T Tankeu, Despina Christina Pavlidou, Andrea Superti-Furga et al. Overweight and obesity in adult patients with phenylketonuria: a systematic review. Orphanet J Rare Dis. 2023 Feb 22;18(1):37. doi: 10.1186/s13023-023-02636-2.

#### SS-34

### SLOS: TEK MERKEZ DENEYİMİ

**Billur Korkmaz Katılmış<sup>1</sup>, Ceren Bilgun<sup>1</sup>, Emel Gumus<sup>1</sup>, Emine Genc<sup>1</sup>, Enver Yaya<sup>1</sup>, Sebile Kilavuz<sup>1</sup>, Burcu Öztürk Hismi<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

**Amaç-Yöntem:** Smith Lemni Opitz Sendromu (SLOS), DHCR7 genindeki biallelik patojenik varyantların neden olduğu otozomal resesif (OR) geçişli kalıtsal metabolik hastalıktır. 7-dehidrokolesterol redüktaz (7-DHCR) enzim aktivitesinin yetersizliğine bağlı bir kolesterol biyosentez bozukluğudur. Eksojen kolesterol desteği, HMG CoA Redüktaz inhibitörü olan statinler, antioksidan amaçla Vitamin E tedavisi ve Kolik asit SLOS'da tedavi seçenekleri arasındadır.

**Bulgular:** SLOS tanılı hastalarımızın moleküler verilerinde; 6 hastanın 3'ünde DHCR7 geninde en sık görülen c.278C>T(p. Thr93Met) değişimi homozigot olarak bulunmaktaydı. Diğer 3 hastada ise; 1 kişi c.1295A>G(p.Tyr432Cys) varyantı için homozigot, diğer 2 kişi bu varyant ile birlikte olası patojenik varyantları biallelik taşıdığı gösterilmişti. Literatüre baktığımızda c.1295A>G(p.Tyr432Cys) varyantı yakın bir zamana kadar sadece 9 hastada tanımlanmış olarak bildiriliyordu. Althastamızdan sadece 1 adrenalyetmezlik tanısı ile hidrokortizon tedavisi altında izlenmekteydi. Nörolojik olarak nöbet kliniğiyle seyreden 1 hastamız vardı ve bu hastamız aslında literatürde SLOS-hafif form olarak nitelendirilen c.1295A>G(p.Tyr432Cys) varyantına homozigot bulunduran hastamızdı. Lipid profillerinde; yaşa göre total kolesterol seviyelerinde düşüklük fark edilmiştir. Eksojen kolesterol tedavisi hastalarımızın tümüne başlanmış ancak ilaç temin sorunu nedeni ile aralıklı dönemlerde kullanılmışlardır ve en az 2 ay en uzun 1 yıl kadar kullanım öyküsü olan hastalarımızın kolesterol desteği altında ifade edici dilde iyileşme, sosyal davranışlarında iyileşme ve kabızlık vb gastroenterolojik sorunlarında azalma aileleri tarafından bildirilen subjektif verilerdir, ayrıca bir hastada boy uzamasında artış gösterilmiştir. Eksojen kolesterol desteği altında hastaların total kolesterol seviyelerinde yaşa göre normal aralığa gelmemekle birlikte tedavi aldıkları dönemde bazal seviyelerinden artış ve iyileşme gözlenmiştir. Statin tedavisi hastalarımıza başlanması denenmiş ancak yine ilaç teminindeki sıkıntılar nedeni ile ak-

tif kullanım sağlanan hastamız olamamıştır. Güncel veriler ışığında hastalarımıza kolik asit tedavisi denenmesi düşünülmektedir.

**Sonuç:** SLOS tedavi seçenekleri olmakla birlikte tedaviye ulaşım imkanlarındaki kısıtlılıklar hastalarda net iyileşme seyirlerinin görülmesinin önüne geçmektedir. Güncel yaklaşım olarak kolik asit Tedavisi eksojen kolesterol desteği yerine diyetle artırılan kolesterolden zengin beslenme ile birlikte kolesterolün GIS emilimini artırarak daha uzun süreli ve kalıcı etkiler sağlayabilmesi muhtemel düşünülebilir.

**Anahtar kelimeler:** hiperlipidemi, büyüme geriliği, smith meni opitz sendromu, kolik asit, kolesterol

#### SS-35

### GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 1'DE DİYETE UYUM, ATAK ZAMANI VE NÖROMOTOR ETKİLENİM ARASINDAKİ İLİŞKİ

**İlknur Sürücü Kara<sup>1</sup>, Esra Kara<sup>1</sup>, Duhan Hopurcuoğlu<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Gaziantep Şehir Hastanesi Beslenme Ve Metabolizma Bölümü

**Giriş:** Glutarik asidüri tip 1 (GA1), GCDH geni tarafından kodlanan glutaril-koenzim A dehidrogenaz (GCDH) enziminin eksikliğinde ortaya çıkan nadir, otozomal resesif metabolik bir hastalıktır. Bu çalışmada, glutarik asidüri tip 1 tanılı hastalarımızın klinik, biyokimyasal ve nöroradyolojik parametrelerini, diyetle uyumunu retrospektif olarak araştırmayı, diyet uyumu ile atak sıklığı ve nöromotor etkilenim arasındaki ilişkiyi incelemeyi amaçladık.

**Yöntem:** Çalışmamızda, 2022-2025 tarihleri arasında Gaziantep Şehir Hastanesi çocuk metabolizma bölümüne başvuran GA1 tanılı hastaların klinik bulguları, nörogörüntüleme ve biyokimyasal ölçümleri, diyetle uyumları, atak sıklıkları hastanenin otomasyon sisteminden kaydedildi. Akut atak sıklığı, motor gelişim basamakları, nörolojik muayene bulguları ve fonksiyonel durum karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Toplam 12 aileden glutarik asidüri tip 1 tanılı 15 hasta (5 kız, 10 erkek) çalışmamıza dahil edildi. Vücut ağırlığı SDS:  $-3,91 \pm 4,44$  (minimum  $-14,71$ - maksimum  $0,29$ ), boy SDS:  $-2,90 \pm 2,86$  (minimum  $-8,64$ - maksimum  $0,56$ ), vücut kitle indeksi SDS:  $-3,11 \pm 4,15$  (minimum  $-13,38$ - maksimum  $0,06$ ), baş çevresi Kilo SDS:  $-0,78 \pm 1,91$  (minimum  $-5,34$ - maksimum  $1,59$ ) idi. Hastaların %66,7'sinin ebeveynleri akrabaydı, %40'ının bir yakını GA1 nedeniyle ex olmuştu, %80'inde gelişimsel gecikme %60'ında görece makrosefali, %80'inde distoni, hareket bozuklukları, ensefalopatik kriz öyküsü vardı, %86'sında ciddi nörolojik sekel mevcuttu ve %86'sında ataklar erken başlangıçlıydı, %60'ı diyetine uyum gösteriyordu. Atağı tetkileyici olay %50'sinde enfeksiyon, diş çıkarma ve ateşti.

**Sonuç:** Hastalarımızın büyük çoğunluğunda atak sonrası geri döndürülemez işlev kaybı nedeniyle ağır nöromotor etkilenim vardı ve atak erken başlangıçlıydı. Çalışmamızda hastaların büyük çoğunluğu atak sonrası tanı aldığı için diyetle rağmen ağır nörolojik işlev bozukluğu vardı. Yenidoğan taraması ile GA1 tanılı hastaların erken yaşta tanınması, düşük lizinli diyet, karnitin takviyesi ve katabolik ataklar sırasında yoğunlaştırılmış acil tedavi ile metabolik tedaviye semptom öncesi başlanması nörolojik sonuçları önemli ölçüde iyileştirdiği belirtilmiştir. Ne yazık ki semptomların başlangıcından sonra tedaviye başlamak, striatal hasarın neden olduğu mevcut motor işlev bozukluğunu geri döndüremez. Çalışmamızda erken tanı için yenidoğan taramasına GA1'in dahil edilmesinin, atak başlamadan önce tanı ve uygun tedavi başlanması önemini vurgulamak istedik.

**Anahtar kelimeler:** Glutarik asidüri tip 1, diyetle uyum, atak zamanı, klinik bulgular, nöromotor etkilenim

## Kaynaklar

- 1- Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, et al. Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision. *J Inher Metab Dis.* 2023;46(3):482-519.
- 2- Yoldas Celik M, Canda E, Yazici H, et al. Glutaric aciduria type 1: Insights into diagnosis and neurogenetic outcomes. *Eur J Pediatr.* 2024;184(1):72. Published 2024 Dec 10. doi:10.1007/s00431-024-05907-7
- 3- Gürbüz BB, Yılmaz DY, Coşkun T, Tokatlı A, Dursun A, Sivri HS. Glutaric aciduria type 1: Genetic and phenotypic spectrum in 53 patients. *Eur J Med Genet.* 2020;63(11):104032. doi:10.1016/j.ejmg.2020.104032
- 4- Bozaci AE, Er E, Ünal AT, et al. Glutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria: Clinical and molecular findings of 35 patients from Turkey. *Mol Genet Metab Rep.* 2023;36:100979. Published 2023 May 23. doi:10.1016/j.ymgmr.2023.100979

## SS-36

## KLASİK GALAKTOZEMİDE DİYET TEDAVİSİ ÖNERİLERİNİN GÜNCELLENMESİ: KURU BAKLAGİLLERDE ŞEKER PROFİLLERİNİN TAYİNİ

Tuğçe Kartal<sup>1</sup>, Serkan Selli<sup>2</sup>, Haşim Kelebek<sup>3</sup>, Sema Uzunoğlu<sup>1</sup>, Ebru Çiçek Türköz<sup>1</sup>, Süleyman Gönkek<sup>1</sup>, Nazmiye Tüzel Gündüz<sup>1</sup>, Elif Arslanoğlu<sup>1</sup>, Neslihan Önenli Mungan<sup>1</sup>, Fatma Derya Bulut<sup>1</sup>, Deniz Kor<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Ve Beslenme Bilim Dalı

<sup>2</sup>Çukurova Üniversitesi, Mühendislik Fakültesi, Gıda Mühendisliği Anabilim Dalı

<sup>3</sup>Adana Alpaslan Türkeş Üniversitesi, Mühendislik Fakültesi, Gıda Mühendisliği Anabilim Dalı

**Amaç:** Klasik galaktozemi, galaktoz-1-fosfat-ürütil transferaz eksikliğinden kaynaklanan, yaşam süre/kalitesini etkileyen komplikasyonlara yol açabilen, tedavisinde temel olarak yaşam boyu süren ve uygulaması zor olabilen galaktoz kısıtlı diyetin yer aldığı bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Düşük serbest galaktoz içeriklerine rağmen, galaktozemili hastaların diyetlerinde kuru baklagillere güvenli olarak ne miktarda/şekilde yer verilebileceği konusunda ülkemizde bir görüş birliği yoktur. Bu nedenle, çalışmamızda sık tüketilen kuru baklagillerin şeker profillerinin tayini ve sonrasında bunların diyet tedavilerine eklenerek hastaların büyüme-gelişme ve yaşam kalitelerinin iyileştirilmesi amaçlandı.

**Yöntem:** Çalışmaya, menşei Türkiye olan, 2024 üretimi kuru fasulye, nohut, barbunya, börülce, bakla, kırmızı/yeşil mercimek ve kuru fasulye ve nohudun konserve suları dâhil edildi. Bir gram kuru baklagil örnekleri üzerine %80'lik metanol-su(v/v) karışımından 10 mL eklenerek 1 saat karıştırıldı ve ekstrakte edildi. Daha sonra örnekler 4 °C'de, 6500 rpm'de 15 dakika santrifüj edildi ve elde edilen üst faz 0,45 µm membran filtreden geçirilerek HPLC'de analizleri gerçekleştirildi.

**Bulgular:** Şaşırtıcı olarak analizi yapılan ilk örneklerden yalnızca börülcede serbest galaktoza rastlanmadı. En yüksek serbest galaktoz içeriği nohutta tespit edildi (140±10 mg/100 g). Kuru fasulye konserve suyunun serbest galaktoz içeriği nohuda göre daha düşüktü. Biplot grafiği ile kuru baklagillerin şeker profilleri değerlendirildiğinde nohudun özellikle toplam şeker, sakkaroz ve galaktoz vektörleriyle pozitif bir korelasyon gösterdiği ve sakkaroz ve galaktoz içeriğinin fazla olduğu görüldü. Kuru fasulye ve barbunyanın glikoz/fruktoz içeriği bakımından benzer bir profil sergilediği saptandı. Börülcenin şeker profili açısından tüm örneklerden farklı olduğu görüldü.

**Sonuç:** Klasik galaktozeminin yönetimine ilişkin uluslararası kılavuzlarda 25 mg/100 g'dan az galaktoz içeren besinlerin tüketiminin uygun olduğu bildirilmiştir. İlk analiz sonuçlarımız, literatürün ak-

sine(521 mg/100 g) ülkemizde üretilen kuru baklagiller arasından yalnızca börülcenin bu sınıra altında kaldığını gösterdi. Ancak, farklı markalı yeni örneklerin analizleri devam etmektedir. Çalışma tamamlandığında, ülkemizdeki kuru baklagillerin galaktoz içerikleri ile ilgili daha net sonuçların elde edilmesi ve hastaların diyetlerindeki besin çeşitliliğinin güvenli olarak artırılarak katkı sağlanması beklenmektedir.

**Anahtar kelimeler:** Klasik galaktozemi, galaktoz, kuru baklagiller

## SS-37

## ERİŞKİN FENİLKETONÜRİ HASTALARINDA FARKLI PROTEİN İKAMELERİ KULLANIMLARININ UYKU KALİTESİ ÜZERİNE ETKİLERİ

Ebru Çiçek Türköz<sup>1</sup>, Tuğçe Kartal<sup>1</sup>, Sema Uzunoğlu<sup>1</sup>, Süleyman Gönkek<sup>1</sup>, Elif Özova<sup>1</sup>, Nazmiye Tüzel<sup>1</sup>, Fatma Derya Bulut<sup>1</sup>, Halise Neslihan Önenli Mungan<sup>1</sup>, Deniz Kor<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi Çocuk Metabolizma Ve Beslenme Bilim Dalı

**Amaç:** Fenilketonüri (FKÜ), fenilalanin hidroksilaz eksikliği sonucu gelişen ve nörogelişimsel sorunlara yol açan bir kalıtsal metabolik hastalıktır. FKÜ'lü hastalar, nörotransmitter sentezindeki yetersizlikler nedeniyle uyku bozuklukları açısından riskli grupta yer almaktadır. Literatürde, triptofan alımının uyku kalitesini iyileştirdiği, tirozin alımının ise odaklanmayı arttırdığı bildirilmektedir. Bu bilgiler ışığında, çalışmamızda farklı aminoasit (AA) bileşimi içeren protein ikamesi kullanımının FKÜ'lü erişkinlerin uyku kalitesi üzerine etkisinin değerlendirilmesi amaçlandı.

**Yöntem:** Çukurova Üniversitesi'nde takip edilen 18 yaş üzeri 22 FKÜ'lü hasta çalışmaya dahil edildi. Bu hastaların demografik ve rileri, üç günlük besin tüketim kayıtları, biyokimyasal parametreleri ve uyku kaliteleri (Pittsburgh Uyku Kalitesi İndeksi=PSQI) değerlendirildi.

**Bulgular:** Yaş ortalaması 21,8±3,4 yıl (18-28 yıl) olan hastaların 11'i (%50,0) kadındı. Çalışmaya katılanların 3'ünde (%13,6) uyku kalitesinin kötü olduğu saptandı. Besin tüketim kayıtlarına göre uyku kalitesi iyi olanların günlük ortalama tirozin ve triptofan alımlarının daha yüksek olduğu görüldü (p<0,05). Hastalar kullandıkları protein ikamesine göre 2 gruba ayrıldığında [AA karışımı-büyük nötral aminoasit (LNAA)], LNAA kullananların tamamında uyku kalitesinin iyi olduğu, AA karışımı kullananlardan 3'ünün uyku kalitesinin kötü olduğu, ancak aralarında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadığı saptandı (p>0,05). LNAA kullananların ortalama tirozin ve triptofan tüketimleri daha yüksek (p<0,05) olsa da, kan fenilalanin, tirozin ve triptofan düzeyleri açısından gruplar arasında anlamlı bir fark yoktu (p>0,05).

**Sonuç:** Triptofanın melatonin sentezinde rol alarak uyku kalitesini iyileştirdiği, tirozin alımının ise dopamin ve norepinefrin üzerinden bilişsel fonksiyonları desteklediği bilinmektedir. Çalışmamızda literatür ile uyumlu olarak FKÜ'de tirozin ve triptofan alımının uyku kalitesi üzerinde etkili olduğu görüldü. LNAA kullananlarda günlük alınan tirozin ve triptofan miktarının AA kullananlara göre anlamlı derecede yüksekti. Her ne kadar gruplar arasında uyku kalitesi açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmamış olsa da, LNAA grubundaki tüm hastalarda uyku kalitesinin iyi olması dikkat çekici bir bulgudur ancak FKÜ'de diyet tedavisinde kullanılan farklı protein ikamelerinin uyku kalitesi üzerine etkilerini değerlendirecek daha ayrıntılı çalışmalara ihtiyaç olduğu düşünülmektedir.

**Anahtar kelimeler:** Fenilketonüri, protein ikamesi, tirozin, triptofan, uyku kalitesi



**POSTER BİLDİRİLER**

PP-01

### 3-HİDROKSİİZOBUTİRİL-COA HİDROLAZ (HIBCH) EKSİKLİĞİNDE UZUN DÖNEM BESLENME YÖNETİMİ

Merve Yoldaş Çelik<sup>1</sup>, Burcu Köşeci<sup>1</sup>, Ezgi Burgaç<sup>1</sup>, Canan Zengin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Adana Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Giriş:** 3-Hidroksiizobutiril-CoA hidrolaz (HIBCH), valin katabolizmasında görev alan mitokondriyal bir enzimdir. HIBCH eksikliği gelişimsel gerilik, hareket bozuklukları ve ensefalopati atakları ile seyreden geniş bir klinik tabloya yol açabilir. Literatürde az sayıda olguda valin kısıtlaması ve kofaktör desteğinin metabolik stabiliteyi desteklediği bildirilmiş olup, bu çalışmada HIBCH eksikliğiyle izlenen pediatrik olgunun beslenme yönetimi sunulmaktadır.

**Olgu Sunumu:** Otuz iki aylık kız hasta, yedi aylıktan ensefalopati ile başvurdu. Miadında, 3500 g, sezaryen ile doğmuştu. Anne-baba arasında akrabalık yoktu, üç sağlıklı kardeşi vardı. Fizik muayenede hafif hipotonisite, oküler kriz ve distoni saptandı. Tandem MS'de C4/C3 oranı yüksek, idrar organik asit analizi normaldi. Kraniyal MRG'de bilateral bazal ganglion tutulumu izlendi. Ekzom analizinde HIBCH geninde bileşik heterozigot c.913A>G ve c.219+25A>G varyantları bulundu. Hastaya valin kısıtlı diyet başlandı (60–68 mg/kg/gün; protein 1.3–1.75 g/kg/gün; enerji 1100–1300 kcal/gün). Tedaviye B1, B2, biotin, koenzim Q10 ve karnitin eklendi. İzlemde düşük lösin/izolösin düzeyleri replase edildi. On sekizinci ayda grade I hepatosteatoz saptanması üzerine yağ oranı %46'dan %30'a düşürüldü. Yirmi beşinci ayda ağırlığı +1.9 SDS, boyu -0.6 SDS idi. Diyet düzenlemesini takiben hepatosteatoz geriledi, kaba motor gelişimi yaşatlarını yakaladı ve yeni ensefalopati atağı olmadı.

**Tartışma:** Literatürde az sayıda olguda, valin kısıtlaması ve kofaktör desteğinin metabolik stabiliteyi artırdığı bildirilmiştir. Hastamızda da bu yaklaşım klinik stabiliteyi sağlamıştır. Bununla birlikte protein kısıtlaması, göreceli yağ oranı artışıyla hepatosteatoz riskini artırabilir. Olgumuz, makro besin dengesinin önemini vurgulamaktadır.

**Anahtar kelimeler:** 3-Hidroksiizobutiril-CoA Hidrolaz Eksikliği, Valin Metabolizması, Diyet Tedavisi

PP-02

### NADİR KETOGENEZ BOZUKLUKLARINDA KLİNİK YAKLAŞIM: HMG-COA SENTAZ VE BETA-KETOTİYOLAZ EKSİKLİKLERİ ÜZERİNE ALTI OLGULUK DEĞERLENDİRME

Burcu Köşeci<sup>1</sup>, Merve Yoldaş Çelik<sup>1</sup>, Ezgi Burgaç<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Adana Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Amaç:** Keton cisimleri, açlık, egzersiz ve düşük karbonhidrat alımı koşullarında beyin için alternatif enerji kaynağıdır. Keton sentez veya yıkımındaki enzimatik defektler, hipoglisemi, hipo/hiperketonemi, nörolojik bulgular ve metabolik krizlere neden olabilmektedir (1). Bu çalışmada HMG-CoA sentaz ve  $\beta$ -ketotiyolaz eksikliğinde klinik, laboratuvar ve görüntüleme bulguları, diyaliz gereksinimleri ve beslenme yaklaşımları değerlendirilmiştir

**Yöntem:** Üçü HMG-CoA sentaz, üçü  $\beta$ -ketotiyolaz eksikliği tanımlı toplam altı olgu geriye dönük olarak incelenmiştir. Klinik bulgular, biyokimyasal parametreler, metabolik dekompanasyon öyküleri, diyaliz uygulamaları ve beslenme tedavileri analiz edilmiştir.

**Bulgular:** Hastaların üçü kız, üçü erkek olup tümünde akraba evliliği mevcuttu. İki olguda benzer klinik tabloda kardeş kaybı öyküsü vardı. Başvuru yaşı 5–16 ay arasındaydı. Tüm olgularda artmış anyon gapli metabolik asidoz nedeniyle hemodiyaliz uygulanmıştı. İki olguda hipoglisemi, üçünde hiperglisemi, birinde trombositopeni saptanmıştı. Dört olguda idrarda dikarboksilik asit, ikisinde 3-hidroksi-3-metilglutarik asit atılımı gözlenmişti. Açık karnitin profilinde dört olguda C4-OH yüksekliği saptanmıştı. Beş olguda hepatomegali, birinde hepatosteatoz, üç olguda nörolojik bulgular gözlenmiş, genetik analizlerde HMGCS2 ve ACAT1 genlerinde homozigot varyantlar tanımlanmıştı. Beslenme tedavisinde HMG-CoA sentaz eksikliğinde yağdan,  $\beta$ -ketotiyolaz eksikliğinde yağ ve proteinden kısıtlı diyet uygulanmıştı.

**Sonuç:** Keton metabolizması defektleri nadir görülmekle birlikte ağır metabolik krizlere yol açabilir (1). Erken tanı, dikkatli klinik-laboratuvar değerlendirme ve uygun diyet uygulamaları, dekompanasyonların önlenmesi ve diyaliz ihtiyacının azaltılmasında kritik öneme sahiptir.

**Anahtar kelimeler:** Keton Cisimleri, Ketogenez, Hipoglisemi, Hidroksimetilglutaril-CoA Sentaz, Asetoasetil-CoA Tiolaz

**Kaynaklar**

1. Fukao T, Mitchell G, Sass JO, Hori T, Orii K, Aoyama Y. Ketone body metabolism and its defects. J Inher Metab Dis. 2014;37(4):541-551. doi:10.1007/s10545-014-9704-9

PP-03

### ALKAPTONÜRİ TANILI HASTALARDA DÜŞÜK PROTEİNLİ BESLENME VE NİTİSİNON TEDAVİSİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Gözde Uzunyayla<sup>1</sup>, Armin Akış<sup>1</sup>, Fehime Erdem Karapınar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Van Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Amaç:** Alkaptonüri, homogentisat 1,2 dioksijenaz enzim eksikliğine bağlı, idrarda homogentisik asit(HGA) atılımı ve dokularda birikimi ile karakterize nadir bir metabolik hastalıktır(1,2).Bağ dokusunda ve kırıldaklarda okronozis adı verilen siyah pigmentasyon, eklemlerde artrit ve kalp kapakçığı tutulumu ile seyreder(2,3). Bu çalışmada amaç, merkezimizde takip edilen alkaptonüri tanımlı dört olgunun, düşük proteinli beslenme ve nitisinon tedavisi ile izlem sonuçlarının değerlendirilmesidir.

**Yöntem:** Alkaptonüri tanısı ile izlenen dört hasta (5, 18, 23 ve 62 yaş) geriye dönük incelendi. Hastaların klinik bulguları, beslenme ve nitisinon tedavisine verdikleri yanıt değerlendirildi. Çocukluk çağındaki tek hastamız hariç üç erişkin hasta nitisinon tedavisi almaktaydı. Nitisinon tedavisi alan tüm hastalarımız yaşa göre kısıtlanmış protein içerikli beslenme tedavisiyle takip edildi.

**Bulgular:** Tüm hastaların tanı anında ve tedavi sırasındaki idrar HGA düzeyleri, plazmada kantitatif aminoasit yöntemiyle tirozin ve diğer aminoasitler ölçüldü. İki hasta günlük 1mg, bir hasta 2mg nitisinon tedavisi almaktaydı, bir hasta ilaçsız takip edildi. Nitisinon ve düşük proteinli beslenme tedavisi alan üç hastanın tirozin seviyelerine bakıldığında ortalama 496 mmol/l (min:264 mmol/l, max:548 mmol/l ) saptandı. İdrarda HGA düzeylerinde, tedavi başlangıcı ortalama 1314 mmol/molkr (min:1300, max:1429), tedavi sonu ortalama 575 mmol/molkr (min:246, max:907 mmol/molkr) saptandı. Tedavi süresince HGA düzeylerinde anlamlı düşüş sağlanmış, klinik yakınmalarda kısmi düzelmeler gözlenmiştir.

**Sonuç:** Alkaptonüri nadir görülmesine rağmen yaşam boyu ilerleyici komplikasyonlara yol açabilmektedir. Düşük proteinli

beslenme ve nitisinon tedavisi, HGA birikimini azaltarak klinik seyri olumlu yönde etkilemektedir(3,4).

**Anahtar kelimeler:** Alkaptonüri, Homogentisik asit, Protein kısıtlı diyet

## Kaynaklar

1. Introne WJ, Perry M, Chen M. Alkaptonuria. 2003 May 9 [Updated 2021 Jun 10]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet].
2. Bozaci AE, Yazici H, Canda E, Uçar SK, Guvenc MS, Berdeli A, Habif S, Coker M. Long-term follow-up of alkaptonuria patients: single center experience. J Pediatr Endocrinol Metab. 2022 Jun 6;35(7):913-923. doi: 10.1515/jpem-2022-0004. PMID: 35671204.
3. Imrich R, Zatkova A, Lukacova O, Sedlakova J, Zanova E, Vlcek M, Penesova A, Radikova Z, Havranova A, Ranganath L. Nutritional interventions for patients with alkaptonuria: A minireview. Endocr Regul. 2023 Mar 26;57(1):61-67. doi: 10.2478/enr-2023-0008. PMID: 36966367.
4. Suwannarat P, O'Brien K, Perry MB, Sebring N, Bernardini I, Kaiser-Kupfer MI, Rubin BI, Tsilou E, Gerber LH, Gahl WA. Use of nitisinone in patients with alkaptonuria. Metabolism. 2005 Jun;54(6):719-28. doi: 10.1016/j.metabol.2004.12.017. PMID: 15931605.

## PP-04

### FENİLKETONÜRİ YÖNETİMİNDE MOBİL BESLENME UYGULAMASI : HASTA MEMNUNİYETİ VE KAN FENİLALANIN DÜZEYİNE ETKİSİ

Zelal Tandoğan<sup>1,3</sup>, Asuman Gedikbaşı<sup>2,3</sup>, Meryem Karaca<sup>3</sup>, Mehmet Cihan Balcı<sup>3</sup>, Dilek Kürkçü Güneş<sup>3</sup>, Tuğba Kozanoğlu<sup>3</sup>, Alihan Yeşil<sup>3</sup>, Gülden Fatma Gökçay<sup>3,4</sup>

<sup>1</sup>Istanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Beslenme Doktora Programı, İstanbul

<sup>2</sup>Istanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler Anabilim Dalı, İstanbul

<sup>3</sup>Istanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul

<sup>4</sup>Istanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü Nadir Hastalıklar Anabilim Dalı, İstanbul

**Amaç:** Fenilketonüri(PKU),fenilalanin hidroksilaz mutasyonlarıyla karakterize fenilalanin kısıtlı beslenmeyle tedavi edilen metabolizma hastalığıdır.Mobil sağlık,hastaların izlemine sağlayarak yönetimi iyileştirmede kullanılmaktadır.Metabolizma hastalıklarında mobil sağlık uygulamaları geliştirilmektedir.Çalışmada,PKU'lu bireylere özgü mobil beslenme uygulamasıyla kan fenilalanin kontrolü amaçlanmaktadır.

**Yöntem:**280 normal/düşük proteinli besin,standart yemek tarif içeriği ve bireysel gereksinim algoritmalarıyla PKU'ya özgü mobil uygulama geliştirildi.Uygulamayı 20 hasta 1 hafta kullandı,14 hastanın uygulama öncesi ve sonrası kan fenilalanin düzeyleri değerlendirildi.Hastalara Mobil Uygulama Kullanma İsteklilik Ölçeği,Mobil Uygulama Kullanma Sadakati Ölçeği,Mobil Uygulama Derecelendirme Ölçeği'nin Algılanan Etki alt ölçeği uygulandı.

**Bulgular:** Yaş ortalaması;26,3±5,4 olan hastaların Mobil Uygulama Kullanma Sadakati Ölçeği puanı;ortalama 32,1±2,05;Mobil Uygulama Kullanma İsteklilik puanı ortalama 37±3,5 'dir. Algılanan Etki alt ölçeğinde hastaların %95'i farkındalık artışı,%100'ü bilinç düzeyi artışı %90'ı tutum değişikliği ve değişim isteği,%85'i yardım arayışı ve davranış değişimi bildirmiştir. Uygulama öncesi ve sonrası ortalama kan fenilalanin değeri sırasıyla 678,52±268,07 ve 599,36±305,44 nmol/L bulunmuş, istatistiksel anlamlı fark bulunmamıştır (p>0,05).Orta düzeyde etki büyüklüğüyle (r=0,36) uygulamanın klinik açıdan potansiyel etkili olabileceği gösterilmiştir.

**Sonuç:** Hastalar,mobil beslenme uygulaması ile takip edilmek konusunda istekli ve algılanan etkiyi yüksek olarak bildirmiştir.

Kan fenilalanin değerleri ortalamasında düşüş eğilimi görülmüştür.Daha büyük örneklem ve uygulama kullanım süresinin uzatılmasıyla yapılacak araştırmalara ihtiyaç vardır.

**Anahtar kelimeler:** fenilketonüri, mobil sağlık, teletıp, mobil beslenme uygulaması

## Kaynaklar

1. Stone WL, Basit H, Los E. Phenylketonuria. 2023 Aug 8. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 30570999.
2. Higgins JP. Smartphone Applications for Patients' Health and Fitness. Am J Med. 2016;129(1):11-19.doi:10.1016/j.amjmed.2015.05.038
3. Ardahan M. Mobil Sağlık ve Hemşirelik. STED. 2019;27(6):427-33.
4. Evans S, Ashmore C, Daly A, et al. Efficacy of a New Low-Protein Multimedia Diet App for PKU. Nutrients. 2022;14(11):2182. Published 2022 May 24. doi:10.3390/nu14112182
5. Hoogeveen IJ, Peeks F, de Boer F, Lubout CMA, de Koning TJ, Te Bockhorst S, Zandvoort RJ, Burghard R, van Spronsen FJ, Derks TGJ. A preliminary study of telemedicine for patients with hepatic glycogen storage disease and their healthcare providers: from bedside to home site monitoring. J Inher Metab Dis. 2018 Nov;41(6):929- 936. doi: 10.1007/s10545-018-0167-2. Epub 2018 Mar 29. PMID: 29600495; PMCID: PMC6326981.
6. Mazloom, Z., Maryam, S., Ashktorab, V., Hashemi, B., Zandieh, M., Moravej, H., & Karamizadeh, Z. Metabolic Nutri-Expert System: A Comprehensive Tool for Achieving Metabolic Control of Inborn Errors of Amino Acid Metabolism. International Journal of Computer Applications,2018, 975, 8887.
7. Ho, G., Ueda, K., Houben, R. F., Joa, J., Giezen, A., Cheng, B., & van Karnebeek, C. D. Metabolic diet app suite for inborn errors of amino acid metabolism. Molecular genetics and metabolism, 2016, 117(3), 322-327.

## PP-05

### BÜYÜME GERİLİĞİ İLE BAŞVURAN ÇÖLYAK HASTALIĞI SAPTANAN BİOTİDİNAZ EKSİKLİĞİ VAKA SUNUMU

Sevinç Garip<sup>1</sup>, Burcu Köşeci<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Sbü Tıp Fakültesi Adana Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü

<sup>2</sup>Sbü Tıp Fakültesi Adana Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Metabolizma Ve Beslenme Bölümü

Biotinidaz eksikliği biotin metabolizmasının bir bozukluğu olup nörolojik belirtiler, deri bulguları ve organik asidüri ile karakterizedir. Çölyak hastalığı genetik kökeni olan çocuklarda büyüme geriliği, karın ağrısı, ishal gibi tipik ve bir çok atipik bulgularla kendini gösteren otoimmün hastalıktır. Bu çalışmada biotinidaz eksikliği ile takip edilen uygun diyet ve tedaviye rağmen büyüme geriliği ve karın ağrısı aralıklı ishal şikayeti ile başvuran çölyak hastalığı tanısı konan 9 yaşında kız hasta sunulmaktadır. Çölyak hastalığı tanısı hem genetik hem endoskopik biyopsi ile doğrulanmıştır.

Biz bu vakada kronik hastalık nedeniyle takip ve tedavi edilen hastalarda büyüme geriliği başta olmak üzere karın ağrısı, ishal gibi şikayetleri devam edenlerde çölyak hastalığının mutlaka değerlendirilmesi gerektiğini vurgulamak amaçlandı.

**Anahtar kelimeler:** Biotinidaz eksikliği ve büyüme geriliği ile seyreden çölyak hastalığı; vaka sunumu

PP-06

**GEBELİKTE MATERNAL FENİLKETONÜRİDE DİYET YÖNETİMİNİN ÖNEMİ: OLGU SUNUMU****Ayşen Koçyiğit<sup>1</sup>, Ayşe Şenol Ersak<sup>1</sup>, Kısmet Çıkrı<sup>1</sup>, Yılmaz Yıldız<sup>1</sup>, Hülya Gökmen Özel<sup>2</sup>, Ali Dursun<sup>1</sup>, Serap Sivri<sup>1</sup>**<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı<sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Beslenme Ve Diyetetik Anabilim Dalı

Giriş: Fenilketonüri (FKU), fenilalanin hidroksilaz enzimi eksikliğine bağlı gelişen metabolik bir hastalıktır (1). Maternal FKU (MFKU) sendromu, gebelikte kontrolsüz fenilalanin düzeylerinin fetüs üzerinde teratojenik etkisinden kaynaklanır (2). Takipsiz gebeliklerde fetusta gelişim geriliği, mikrosefali, konjenital kalp hastalıkları ve dismorfik bulgular görülebilir (3,4).

**Olgu:** Klasik FKU tanısı ile takipli 28 yaşındaki kadın hastanın üç gebeliği değerlendirildi. İlk gebelikte gebelik öncesi metabolik kontrol sağlandı, doğuma kadar haftalık takiplerle diyet ve fenilalanin düzeyleri izlendi. Gebelik boyunca fenilalanin değerleri 0,3–8,3 mg/dl arasında seyretti. Miadında 2800 g ağırlığında, 34 cm baş çevresi ile sağlıklı bir kız bebek doğdu. Şu anda 8 yaşında olan çocukta büyüme ve gelişim normaldir. İkinci gebelikte yine metabolik kontrol sağlandı, ancak ilk haftalarda bulantı-kusma nedeniyle diyet uyumu bozuldu ve fenilalanin düzeyleri 1,2–14,1 mg/dl arasında yükseldi. Hasta hastaneye yatırılarak intravenöz sıvı ve antiemetik tedavi verildi, diyet düzenlemesi yapıldı ancak 10. Haftada fetal kalp atımı saptanmadığı için medikal abortus uygulandı. Üçüncü gebelikte doğum öncesi metabolik kontrol sağlanıp olup, gebelik 28. Haftada ve devam etmektedir.

**Sonuç:** Gebelik planlayan FKU'lu kadınlarda komplikasyon riskini azaltmak için gebelikten en az 6 ay önce takip başlatılmalı ve en az 2 ay süreyle metabolik kontrol sağlanmalıdır (1,2). Gebelik boyunca haftalık takiplerle diyet ve fenilalanin (FA) düzeyleri yakından izlenmelidir (3). MFKU'yu önlemek amacıyla anne FA düzeyleri konsepsiyon öncesinden itibaren kontrol edilmeli, özellikle ilk trimester kritik olmakla birlikte gebelik boyunca 1,7–4,2 mg/dl aralığında tutulmalıdır (4).

**Anahtar kelimeler:** Anahtar kelimeler: Fenilketonüri, maternal FKU, gebelik, diyet yönetimi

**Kaynaklar**

- van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):162.
- Singh RH, Cunningham AC, Mofidi S, et al. Updated consensus recommendations for the management of phenylalanine hydroxylase deficiency. *Genet Med.* 2014;16(2):188–200.
- Koch R, Hanley W, Levy H, et al. Maternal phenylketonuria: an international study. *Mol Genet Metab.* 2000;71(3):233–239.
- Mütze U, Rothenburg LS, Rutsch F, et al. Maternal phenylketonuria syndrome: course of pregnancy under strict metabolic control and follow-up of the children. *Eur J Pediatr.* 2020;179(6):899–909.

PP-07

**MULTİSİSTEMİK TUTULUM İLE GİDEN SOCS1 MUTASYONU: BİR VAKA SUNUMU****Basire Nur Yıldız<sup>1</sup>, Semra Atasoy Yılmaz<sup>2</sup>, Burcu Güven<sup>2</sup>, Gülizar Demir<sup>3</sup>, Nalan Yıldız<sup>3</sup>, Ayberk Türkyılmaz<sup>4</sup>**<sup>1</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi<sup>2</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı<sup>3</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Ve Alerji Bilim Dalı<sup>4</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı

**Giriş:** Sitokin Sinyalizasyonu Baskılayıcısı 1 (SOCS1) geni, JAK-STAT yolunun negatif düzenleyicisi olarak immün yanıtın dengelenmesinde kritik rol oynar. Literatürde, SOCS1 mutasyonu; tip 1 diyabet, otoimmün tiroid hastalıkları, alopecia universalis ve sistemik lupus benzeri tablolarla ilişkilendirilmiş olup, sitokin aracılı organ hasarı nedeniyle karaciğer, bağırsak ve diğer sistemlerde fonksiyon bozuklukları da gelişebilir. Bu poster, multisistem tutulumu ile başvuran SOCS1 mutasyonu olan bir olguyu sunmaktadır.

**Olgu:** On yedi yaşında erkek hasta, 6 aydır süren kusma, yağlı gaita ve kilo kaybı şikayetleri ile başvurdu. Öyküsünde tip 1 diyabet, hipotiroidi ve alopecia universalis tanıları vardı. Fizik muayenede el ve ayak tırnaklarında şekil bozukluğu izlendi. Anne ve babası arasında 2. dereceden akrabalık olup hastanın geçirilmiş pankreatit öyküsü vardı. Laboratuvar incelemelerinde IgA <6 mg/dL, ALP yüksek, ferritin düşük idi. Ultrasonografide hepatomegali, evre 2 hepatosteatoz, splenomegali ve pankreas gövde kalınlığında azalma saptandı. Endoskopide safra reflüsü, mide antrumunda hiperemi ve bulbus nodülleri raporlandı. Genetik analizde SOCS1 geninde heterozigot mutasyon saptandı.

**Sonuç:** Bu olgu, SOCS1 mutasyonu ile ilişkili çok sistemli tutulumun bir örneğini sunmaktadır. Hastada, gastrointestinal bulgular mevcuttur. Bu bulgular SOCS1 mutasyonunun yalnızca endokrin ve dermatolojik sistemleri değil, karaciğer ve bağırsak gibi diğer organ sistemlerini de etkileyebileceğini ortaya koymaktadır. Literatürde SOCS1 mutasyonuna bağlı gastrointestinal bulgular arasında çölyak hastalığı, inflamatuvar bağırsak hastalığına benzer kronik enflamasyonlar tanımlanmıştır. Bu tür hastalarda multidisipliner takip önemlidir ve organ fonksiyonlarının düzenli izlenmesi önerilmektedir.

**Anahtar kelimeler:** SOCS1, JAK-STAT sinyal yolu, Multisistem tutulum, Otoimmünite, Tip 1 diyabet, Hipotiroidi

**Kaynaklar**

- Rodari MM, Cazals-Hatem D, Uzzan M, Martin Silva N, Khat A, Ta MC, Lhermitte L, Touzart A, Hanein S, Rouillon C, Joly F, Elmorjani A, Steffann J, Cerf-Bensussan N, Parlato M, Charbit-Henrion F. Insights into the expanding intestinal phenotypic spectrum of SOCS1 haploinsufficiency and therapeutic options. *J Clin Immunol.* 2023 Aug;43(6):1403–1413. doi: 10.1007/s10875-023-01495-7. Epub 2023 May 9. PMID: 37156989; PMCID: PMC10354128.
- Hadjadji J, Castro CN, Tusseau M, Stolzenberg MC, Mazerolles F, Aladjidi N, Armstrong M, Ashrafian H, Cutcutache I, Ebetsberger-Dachs G, Elliott KS, Durieu I, Fabien N, Fusaro M, Heeg M, Schmitt Y, Bras M, Knight JC, Lega JC, Lesca G, Mathieu AL, Moreews M, Moreira B, Nosbaum A, Page M, Picard C, Ronan Leahy T, Rouvet I, Ryan E, Sanlaville D, Schwarz K, Skelton A, Viallard JF, Viel S, Villard M, Callebaut I, Picard C, Walzer T, Ehl S, Fischer A, Neven B, Belot A, Rieux-Laucat F. Early-onset autoimmunity associated with SOCS1 haploinsufficiency. *Nat Commun.* 2020 Oct 21;11(1):5341. doi: 10.1038/s41467-020-18925-4. PMID: 33087723; PMCID: PMC7578789.
- Trojovský K, Seidl M, Babor F, Ehl S, Lee-Kirsch MA, Friedt M, Laws HJ, Naami N, Oommen PT, Ghosh S. SOCS1 deficiency-crossroads of autoimmunity and autoinflammation—two case reports. *Front Pediatr.* 2025 Jan 7;12:1516017. doi: 10.3389/fped.2024.1516017. PMID: 39840313; PMCID: PMC11746893

PP-08

## NON-PKU HİPERFENİLALANİNEMİ VE BARDETT-BİDELL SENDROMU BİRLİKTELİĞİ: ULUSAL TARAMADAN ATLANAN HİPERFENİLALANİNEMİ OLGU SUNUMU

Edanur Sancaktutan<sup>1</sup>, Duygu Öztürk Ünsal<sup>2</sup>, Emek Uyur<sup>2</sup>, Filiz Özen<sup>3</sup>, Emine Genç<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi, Hemşirelik Hizmetleri Birimi

<sup>2</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

<sup>3</sup>Göztepe Eğitim Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik

<sup>4</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Hastalıkları

**Giriş:** Fenilketonüri (FKU) ulusal taramada olan bir hastalıktır. PAH değişikliklerine bağlı fenilalanin hidroksilaz (PAH)enzim eksikliği sebebiyle oluşan, erken tedavi ile önlenebilen entelektüel kısıtlılık sebebidir (1). Tarama programı ile hastaların nörolojik etkilenme başlamadan tespiti ve tedavisi hedeflenir. Entelektüel kısıtlılık ve sendromik bulgularıyla yapılan tüm ekzom sekanslama (WES), PAH homozigot patojenik varyant saptanan hastayı paylaşarak, taramanın bazı hiperfenilalaninemileri atlıyor olabileceğine vurgu yapmak istedik.

**Vaka:** Miadında,3240 g doğan ve 2.gününde %10 tartı kaybı, hipernatremik dehidratasyon tanısıyla interne edilen hastada polidaktili ve medüller kistik böbrek tespit edilmiş. Akriba evliliği öyküsü olan hastada izlemde gelişimsel gecikme, otizm ve entelektüel kısıtlılık bulguları eşlik etmesi nedeniyle yapılan WES'te Bardett Biedell ile uyumlu BBS1 homozigot patojenik varyant yanında PAH homozigot muhtemel patojenik varyant saptanmış. Ulusal taramada 1.phe 2,72mg/dl, 2.phe 1,6mg/dl idi. Doğrulama için bakılan phe 2,55mg/dl(kuru kan kartı) saptandı. Takibinde phe ölçümleri 2.61,3.16 ve 2.4mg/dl olarak seyretti. Hastaya non-PKU HFA tanısı ile tedavisiz izlem planlandı.

**Tartışma:** PAH mutasyonuna rağmen fenilalanin değerleri 2-4mg/dl arasında seyreden hastanın, nörolojik bulgularına PAH mutasyonunun katkısı olduğu düşünülmedi, Bardett Biedell sendromu ile uyumluymuştu. Taramada 2. phe alındığında, aktif beslenmeye geçememiş olması ya da kan alımında yanlış uygulamaların yalancı negatif sonuca neden olduğu düşünüldü. Non-PKU HFA olması nedeniyle hastanın taramadan atlanmasının olumsuz sonuçları olmamıştır.

**Sonuç:** Taramanın tespit edemediği HFA bebekler, maternal fenilketonürlü bebek doğumları ile sonuçlanabileceği için taramanın işlevişi önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** Fenilalanin, Fenilketonüri, Hiperfenilalaninemi, Ulusal Tarama, Bardett Biedell Sendromu

### Kaynaklar

- 1) Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. Lancet. 2010 Oct 23;376(9750):1417-27. doi: 10.1016/S0140-6736(10)60961-0. PMID: 20971365.
- 2) Levy HL, Waisbren SE, Güttler F, Hanley WB, Matalon R, Rouse B, Trefz FK, de la Cruz F, Azen CG, Koch R. Pregnancy experiences in the woman with mild hyperphenylalaninemia. Pediatrics. 2003 Dec;112(6 Pt 2):1548-52. PMID: 14654663.

PP-09

## PRİDOKSİN BAĞIMLI EPİLEPSİDE METİLFOLAT VE LİZİN KISITLI DİYET İLE BİLİŞSEL KAZANIM: OLGU SUNUMU

Halime Büşra Bağlıtaş<sup>1</sup>, Edanur Sancaktutan<sup>2</sup>, Damla Kocaman<sup>3</sup>, Fatma Zehra Tepe<sup>3</sup>, Emek Uyur<sup>4</sup>, Ali Karaman<sup>5</sup>, Azize Büyükköç<sup>6</sup>, Emine Genç<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi, Diyet Polikliniği

<sup>2</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi, Hemşirelik Hizmetleri Birimi

<sup>3</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Kliniği

<sup>4</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

<sup>5</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Polikliniği

<sup>6</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi, Gelişimsel Pediatri Polikliniği

<sup>7</sup>Zeynep Kâmil Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Polikliniği

**Giriş:** Piridoksin bağımlı epilepsi(PBE), 1954'te dirençli nöbetleri olan bir yenidoğanda, B6 içeren multivitamin ile nöbet kontrolü sağlanması sonucu tanımlanmıştır. Yaşam boyu piridoksin önerilen PBE'de; lizin kısıtlı diyet, arjinin ve folik asitin gelişimsel gecikmeyi ve bilişsel işlevleri iyileştirdiği savunulmaktadır (1).

**Olgu:**1 haftalıkken nöbet nedeniyle levatirasetam başlanan hastanın, 2 aylıkken 2. nöbeti sonrası ilaç dozu artırılmasına rağmen nöbetleri devam eden hastaya B6 başlandıktan sonra kontrol sağlanmış. Sekans analizinde ALDH7A1 homozigot patojenik varyant saptanmış. B6 ve levatirasetam alan hasta 3,5 yaşta metabolizma polikliniğinde görüldü. Gelişimsel gecikme öyküsü ve Bayleyde(bilişsel scaled:6) hafif bilişsel etkilenmesi tespit edildi. Metilfolat, B12, demir, arjinin takviyesi ve lizin kısıtlı diyet başlanan hastada 1. ayında motor ve dil alanında artış bildirdi. Dil/konuşma terapisi sonrası dildeki kazanımları hızlandığı gibi Bayley'de bilişsel iyileşme(bilişsel scaled: 9) görüldü.

**Tartışma:** PBE'de kognitif geriliğinin sık olduğu ve yalnızca piridoksin tedavisinin yeterli olmayabileceği bildirilmektedir (2). Diyet tedavisine, lizin yıkımı sonucu oluşan nörotoksik ara maddelerin azaltımı hedeflenmektedir. Arjinin takviyesiyle, lizin ile yarışarak beyne lizin akışının azaltılması hedeflenmektedir. Hastamızın dil kazanımlarında dil terapinin katkısı da olmakla beraber, hastanın terapi seansları başlamadan olan kazanımları ve Bayley skorlarında hızlı iyileşmesi, tedavinin etkinliğine bağlanmıştır.

**Sonuç:** PBE'nin adı dolayısıyla sadece epilepsi yaptığı ve tedavisinin tek başına B6 olduğu düşünülmemeli. Nöbet kontrolü sağlansa dahi gelişimsel ve bilişsel yakın izlenmelidir. Lizin kısıtlı diyet, arjinin metilfolat takviyeleri akılda tutulmalıdır.

**Anahtar kelimeler:** Lizin Kısıtlı Diyet, metilfolat, pridoksin, arjinin, pridoksin bağımlı epilepsi, ALDH7A1

### Kaynaklar

- 1) van Karnebeek CD, Stockler-Ipsiroglu S, Jaggamantri S, Assmann B, Baxter P, Buhas D, Bok LA, Cheng B, Coughlin CR 2nd, Das AM, Giezen A, Al-Hertani W, Ho G, Meyer U, Mills P, Plecko B, Struys E, Ueda K, Albersen M, Verhoeven N, Gospe SM Jr, Gallagher RC, Van Hove JK, Hartmann H. Lysine-Restricted Diet as Adjunct Therapy for Pyridoxine-Dependent Epilepsy: The PDE Consortium Consensus Recommendations. JIMD Rep. 2014;15:1-11. doi: 10.1007/8904\_2014\_296. Epub 2014 Apr 19. PMID: 24748525; PMCID: PMC4270869.
- 2) van Karnebeek CD, Jaggamantri S. Current treatment and management of pyridoxine-dependent epilepsy. Curr Treat Options Neurol. 2015 Feb;17(2):335. doi: 10.1007/s11940-014-0335-0. PMID: 25639976.

## PP-10

## GLUT-1 EKSİKLİĞİ SENDROMUNDA KETOJENİK DİYET TEDAVİSİ OLGU SUNUMU

Ayşe Ayda Demirtaş<sup>1</sup>, Banu Kadioğlu Yılmaz<sup>1</sup><sup>1</sup>Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Konya/Türkiye

**Giriş:** Ketojenik diyet (KD), beyin doku bariyeri boyunca glikoz taşınmasındaki bozukluktan kaynaklanan nörometabolik bir hastalık olan Glukoz taşıyıcı protein tip 1 (GLUT-1) eksikliği sendromunda kullanılan birincil tedavi yaklaşımıdır. Burada yenidoğan döneminde GLUT-1 eksikliği tanısı alan bir hastanın 3,5 yaşına kadar KD altında takibi sunulmuştur.

**Olgu:** 26 günlükken nöbet nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılan hastada BOS glukoza 36,8 mg/dl, eş zamanlı plazma glukoza 78 mg/dl (BOS/plazma Glukoz: 0,47) tespit edildi. Yenidoğan döneminde yapılan diğer metabolik ve enfeksiyonla ilişkili tetkiklerinde patoloji saptanmayan hastanın EEG'de sol hemisfer kaynaklı epileptiform aktivite izlenmiş olup beyin MR görüntülemesinde difüzyon ağırlıklı görüntülemelerde korpus kallozum genu kısmı ile korpus proksimal kesimlerinde akut iskemik difüzyon kısıtlılığı izlendi. SLC2A1 geninde c.695G>A heterozigot mutasyonu sonucu hasta 4 aylıkken sonuçlandı ve GLUT-1 eksikliği tanısı konuldu, 2:1 oranında KD başlandı. Keton yanıtının elde edilememesi üzerine 3 gün ara ile 3:1 ve 4:1 oranına geçildi. Antiepileptik tedavi olarak levetirasetam başlanan hastanın klinik izleminde tekrar nöbeti olmadı, 9 aylıkken çekilen EEG normaldi. Hasta 24 aylıkken diyet uyumsuzluğu üzerine KD oranı 2:1'e düşüldü. Yaklaşık 11 ay 2:1 KD oranı uygulanan hastanın takibinde bir komplikasyon ve klinik kötüleşme yaşanmadı. 36 aylıkken yapılan kontrolde kan ketonunun düşük olması ile 3:1 KD oranına geçildi. Hastanın diyet uyumunun tam olması ile son kontrolünde 4:1 oranına geçildi. 7 aylıkken desteksiz oturabilen, 12 aylıkken konuşan, 14 aylıkken yürüyen hastanın 16. Ayda yapılan psiko-metrik değerlendirmesinde genel gelişimi, dil-bilişsel, ince-kaba motor, sosyal beceri-özbakım gelişimleri yaşıyla uyumlu tespit edildi. 26 günlükken baş çevresi persentili 21 olan hastanın KD başlanmasına kadar geçen sürede 4.5 aylıkken 7 persentile gerilediği ve KD başlanması sonrasında 6. ayda 15p, 3,5 yaşında son takibinde 23p olarak tespit edildi.

**Sonuç:** Bu olgudan aldığımız sonuçta göre GLUT-1 eksikliğinde KD uygulaması yan etki görülmeden epileptik nöbetleri kontrol altına almış, nörogelişimsel basamaklara olumlu etkileri gözlemlenmiştir. Ketojenik diyet, GLUT1 eksikliği için tercih edilen temel tedavi yöntemidir.

**Anahtar kelimeler:** Glukoz taşıyıcı protein tip 1 eksikliği sendromu, ketojenik diyet

## PP-11

## MATERNAL FENİLKETONÜRİDE DİYETE UYUMUN ÖNEMİ: ÜÇ OLGUNUN SONUÇLARI

Dilara Dilek<sup>1</sup>, Duygu Ekinci<sup>1</sup>, Büşra Özkan<sup>1</sup>, Fatih Kardaş<sup>1</sup><sup>1</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı, Kayseri

**Giriş:** Maternal fenilketonüri sendromu; fenilketonüri kadın hastanın gebeliği sırasında fenilalanin düzeylerinin 6 mg/dL'nin üzerine çıkması sonucu ortaya çıkar. Yüksek fenilalanin düzeyleri fetüste teratojenik etkilere sebep olur. Bu durumun önlenmesi

için diyetle çok sıkı uyulmalı, yakın takiplere konsepsiyondan önce başlanmalı ve gebelik süresince devam edilmelidir.

**Olgu 1:** Klasik fenilketonüri tanılı hasta, üç ay boyunca ideal fenilalanin düzeyleri sağlandıktan sonra gebe kaldı. Fenilalanin düzeyleri gebelik boyunca ideal seviyede tutuldu. Miadında doğum yaptı. Bebeğin boy, kilo, baş çevresi persentilleri ve ekokardiyografisi normaldi. Bugün 15 aylık bebeğin nörolojik muayenesi yaşantıları ile uyumlu.

**Olgu 2:** Klasik fenilketonüri tanılı hasta, üç ay boyunca ideal fenilalanin düzeyleri sağlandıktan sonra gebe kaldı. İkinci trimesterin başında viral üst solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastanın fenilalanin düzeyleri 6 mg/dL'nin üzerine çıktı. Enfeksiyon sonrası gebelik boyunca fenilalanin düzeyleri 4-6 mg/dl arasında seyretti. Miadında doğum yaptı. Bebeğin boy, kilo, baş çevresi persentilleri ve ekokardiyografisi normaldi. Bugün 11 aylık olan bebeğin nörolojik muayenesi yaşantıları ile uyumlu.

**Olgu 3:** Klasik fenilketonüri tanılı hasta gebelik planladıktan sonra haftalık kontrollere geldi. Özel enteral ürününü içmekte zorlanan, bu nedenle diyetine uyum sağlayamayan hastanın fenilalanin düzeyleri gebelik öncesine ve gebelik sırasında yüksek seyretti. Hasta, 33. haftada 1820 gr ağırlığında, polihidroamnios nedeniyle C/S ile dış merkezde doğum yaptı. Bebek dismorfik görünümdeydi; hipotonisi, basık burun, kepçe ve düşük kulak, trigoensefalik kafa şekil bozukluğu mevcuttu. Ekokardiyografi; perimembranoz ventriküler septal defekt, sekundum atrial septal defekt, sol peristan vena cava süperior şeklinde raporlandı. Bebek 1,5 yaşında eksitus oldu.

**Sonuç:** Erken tanı ve tedaviye ulaşabilen fenilketonüri kadınlar, sağlıklı popülasyonla benzer bir yaşam sürebilmekte ve çocuk sahibi olabilmektedirler. Erişkin yaşa geldikten sonra diyetin bırakılması ve eğitim yetersizliği maternal fenilketonüri sıklığının artmasına neden olmaktadır. Olgularımız diyetle uyumun hayati önemine vurgu yapmak ve sosyal desteğin diyetle uyumu kolaylaştırabileceğini göstermek amacıyla sunulmuştur.

**Anahtar kelimeler:** Maternal Fenilketonüri, Fenilalanin Kısıtlı Diyet, Fenilketonüri

## PP-12

## GLUTARİK ASİDÜRİ TİP 1'DE KLASİK VE GÜNCEL TIBBİ BESLENME TEDAVİSİNİN KLİNİK YANSIMALARI: İKİ OLGU SUNUMU

Esma Uygur<sup>1,2</sup>, Tanyel Zübarioğlu<sup>1</sup>, Hanım Aghakishili<sup>1</sup>, Kağan Çalışgan<sup>1</sup>, Elif İşler Soylu<sup>1</sup>, Tuğçe Aras Çöl<sup>1</sup>, Sedanur Akça Yeşil<sup>1</sup>, Selin Akbulut<sup>1</sup>, Mehmet Şerif Cansever<sup>3</sup>, Ertuğrul Kıyıkım<sup>1</sup>, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek<sup>1</sup><sup>1</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul<sup>2</sup>Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Beslenme Ve Diyetetik Doktoru Programı, İstanbul<sup>3</sup>Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu, Tıbbi Hizmetler Ve Teknikler Bölümü, Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Programı, İstanbul

**Giriş ve Amaç:** Glutarik Asidüri Tip I (GA-I), lizin, hidroksilizin ve triptofan metabolizmasında görevli glutaryl-CoA dehidrogenaz eksikliği nedeniyle oluşan bir doğumsal metabolizma hastalığıdır. Tedavide temel yaklaşım, tıbbi beslenme tedavisi (TBT) ve karnitin desteğidir. Geleneksel yaklaşım, düşük biyolojik değerli proteinlerin porsiyonlandığı, lizin içermeyen ve triptofan kısıtlı amino asit karışımlarına dayalıdır (1). Ancak güncel protokoller (2), gıdaların lizin içeriklerine göre sınıflandırıldığı, daha esnek ve yüksek biyolo-

jik değerli protein Kaynaklarına izin veren bir modele yönelmiştir. Bu çalışmada, biri klasik TBT'den güncel TBT'ye geçen, diğeri ise tanıdan itibaren güncel yöntemle izlenen iki GA-I hastasının klinik seyirleri sunulmuştur.

**Olgu 1:** Mart 2019 doğumlu erkek hasta, 2 aylıkken kusma şikayetiyle başvurduğu genel pediatri polikliniğinde baş çevresinin >97. percentilde saptanması üzerine tetkik edilirken plazma asil-karnitin analizinde glutarilkarnitin ve idrar organik asit analizinde glutarik asit düzeylerinin yüksek bulunması ile GA-I tanısı konulmuş, Karnitin tedavisine ek olarak lizin içermeyen ve triptofan kısıtlı amino asit karışımı ile düşük biyolojik değerli protein Kaynaklarının porsiyonlandığı bir beslenme protokolü uygulanmıştır.

Hasta, Kasım 2023 itibarı ile, GA-I için önerilen güncel kılavuz doğrultusunda lizin içeriklerine göre kategorize edilmiş protein kontrollü beslenme protokolüne geçirilmiştir. Geçiş sonrası metabolik açıdan stabil seyreden hastada, antropometrik parametrelerde iyileşme ve TBT'ye uyumda artış gözlenmiştir.

**Olgu 2:** Şubat 2021 doğumlu erkek hastaya, 20 aylıkken nöromotor gelişim geriliği nedeniyle yapılan genetik analizle GA-I tanısı konmuştur. Alınan beslenme anamnezinde anne sütü almaya devam ederken, ciddi besin seçiciliği olduğu hayvansal besinler ağırlıklı beslendiği öğreniliyor. Karnitin replasmanının yanında hastaya lizin içeriğine göre protein kontrollü beslenme protokolü ile tıbbi beslenme tedavisi düzenleniyor. Yeni sisteme geçildikten sonra hasta metabolik olarak stabil seyrederken, hastanın klasik sisteme oranla diyet uyumunun daha iyi olduğu adaptasyonunun daha iyi olduğu görülmüştür.

**Sonuç:** Lizin içeriklerine göre sınıflandırılmış güncel beslenme protokolü, GA-I hastalarında uygulanabilir bir alternatif sunmakta; plazma lizin düzeylerini artırmadan metabolik kontrol sağlamak için her iki hastada da bu protokole uyumun yüksek olduğu ve metabolik stabilitenin korunduğu gösterilmiştir.

**Anahtar kelimeler:** Doğumsal Metabolizma Hastalıkları, Lizin, Beslenme Tedavisi

#### Kaynaklar

- 1- Kölker, S., Christensen, E., Leonard, J. V., Greenberg, C. R., Boneh, A., Burlina, A. B., Burlina, A. P., Dixon, M., Duran, M., García Cazorla, A., Goodman, S. I., Koeller, D. M., Kyllerman, M., Mühlhausen, C., Müller, E., Okun, J. G., Wilcken, B., Hoffmann, G. F., & Burgard, P. (2011). Diagnosis and management of glutaric aciduria type I-revised recommendations. *Journal of inherited metabolic disease*, 34(3), 677–694. <https://doi.org/10.1007/s10545-011-9289-5>.
- 2- Boy, N., Mühlhausen, C., Maier, E. M., Ballhausen, D., Baumgartner, M. R., Beblo, S., Burgard, P., Chapman, K. A., Dobbelaere, D., Heringer-Seifert, J., Fleissner, S., Grohmann-Held, K., Hahn, G., Harting, I., Hoffmann, G. F., Jochum, F., Karall, D., Konstantopoulous, V., Krawinkel, M. B., Lindner, M., ... Kölker, S. (2023). Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision. *Journal of inherited metabolic disease*, 46(3), 482–519.

#### PP-13

### BESLENME BOZUKLUĞUNA BAĞLI GELİŞEN SKORBÜT: PŞÖDOPARALİZİ İLE BAŞVURAN İKİ OLGU

Ayşen Koçyiğit<sup>1</sup>, Ayşe Şenol Ersak<sup>1</sup>, Kısmet Çıkrı<sup>1</sup>, Yılmaz Yıldız<sup>1</sup>, Ali Dursun<sup>1</sup>, Serap Sivri<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

**Giriş:** Vitamin C (askorbik asit), kollajen, karnitin, nörotransmitter ve katekolamin biyosentezi; aminoasit metabolizması; transkripsiyon ve translasyonun düzenlenmesi; demir emilimi ve serbest radikallerin temizlenmesinde görevlidir (1). Eksikliği sonucu gelişen skorbüt günümüzde nadirdir. Fakat nörolojik veya psikiyatrik hastalığı olan, tek tip ve seçici beslenen, malnütrisyonu olan çocuklarda ciddi tablolar oluşturabilir (2,3). Bu yazıda beslenme bozukluğuna bağlı gelişen iki skorbüt olgusu sunulmaktadır.

**Olgu 1:** 14 yaşında atipik otizm tanılı erkek hasta vücudunda yaygın morluk, bacak ağrısı ve yürüme güçlüğü ile değerlendirildi. Fizik muayenesinde alt ekstremitelerde hassasiyet, ekimoz ve ayak bileklerinde şişlikleri vardı. Laboratuvar değerlendirmesinde akut faz yüksekliği dışında belirgin bir özellik yoktu. Direkt grafilerde diz çevresinde metafizer çizilenme ve kortikal düzensizlikler; manyetik rezonans görüntüleme (MRG) femur ve tibia proksimal metafizlerinde subperiosteal sıvı koleksiyonu ve periosteal reaksiyon mevcuttu (Resim 1). Malignite ve romatolojik hastalık ekarte edilen edilen olguda görüntüleme bulguları ve detaylı beslenme öyküsü ile ön planda skorbüt düşünüldü. Plazma vitamin C düzeyi (<0.10 mg/dL (0,50-1,8 mg/dl)) oldukça düşüktü. Oral tedaviye uyum gösteremeyen hastaya intravenöz askorbik asit verildi. Tedavide birinci ay sonunda klinik iyileşme gözlemlendi.

**Olgu 2:** Daha önce sağlık problemi olmayan 4 yaşındaki erkek hasta; diş eti kanaması, gözde şişlik, bacak ağrısı ve yürüyememe nedeni ile değerlendirildi. Direkt grafilerde alt ekstremitelerde metafizlerinde osteopeni, "corner sign" ve kortikal düzensizlikler (Resim 2); MRG'de orbital bölgede belirginleşen subperiosteal hemorajik değişiklikler, femur distal metafizinde periosteal reaksiyon ve subperiosteal sıvı koleksiyonları izlendi. Görüntüleme bulguları ve detaylı beslenme öyküsü ile ön planda skorbüt düşünüldü. Plazma vitamin C düzeyi <0.10 mg/dL'di. Oral askorbik asit replasmanı ile 15-20 günde klinik iyileşme sağlandı.

**Sonuç:** Skorbüt hastalığı günümüzde nadir görülse de önemi hala sürdürmektedir. Kanama, kas-eklem ağrısı, yürüyememe gibi belirtilerde sıklıkla romatolojik hastalıklar veya malignitelerle karıştırılabileceğinden tanı gecikmektedir (2,4). Bu şikayetlerle gelen ve beslenme problemi olan hastalarda ayırıcı tanıda skorbüt mutlaka akla getirilmelidir.

**Anahtar kelimeler:** Beslenme Bozukluğu; Skorbüt; Vitamin C

#### Kaynaklar

1. Trapani S, Grisolia F, Simonini G, et al. A Narrative Review on Pediatric Scurvy: The Last Twenty Years. *Nutrients*. 2022;14(3):684.
2. Gamalero L, Falcini F, Ormitti F, et al. Hip Involvement in Pediatric Scurvy: Early Magnetic Resonance Imaging Findings in Children with Musculoskeletal Symptoms. *Children (Basel)*. 2025;12(2):198.
3. Toscano F, Ansuinelli M, Vigevano F, et al. Scurvy, all the faces you can see: our experience and review. *Ital J Pediatr*. 2025;51:17.
4. De Boer HC, Ramasamy P, Dunham G, et al. Pediatric scurvy case report: a novel presentation with deep radiographic findings. *BMC Pediatr*. 2024;24:4579.

PP-14

## PROTEİN KISITLI DİYET UYGULAYAN HASTALARDA AKRODERMATİTİS DİSMETABOLİKA: 6 OLGU

Ezgi Burgaç<sup>1</sup>, Merve Yoldaş Çelik<sup>1</sup>, Burcu Köşeci<sup>1</sup>, Derya Bulut<sup>2</sup>, Nazmiye Tüzel Gündüz<sup>2</sup>, Yaser Şahin<sup>1</sup>, Burçin Nur<sup>1</sup>, Dilek Doğan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Adana Şehir Hastanesi

<sup>2</sup>Çukurova Üniversitesi

**Giriş:** Amino asitler deri sağlığı için temel yapılar olup, eksiklikleri akrodermatitis dismetabolika gelişimine yol açabilir. Bu durum akral, periorifisiyel ve bez bölgesinde dermatit ile seyreden, ishal, alopesi ve hipotonisite gibi bulgularla karakterizedir. Amino asit metabolizma bozukluklarının tedavisinde kullanılan özel diyetler, bazı esansiyel amino asitlerin yetersizliğine neden olarak bu tabloyu ortaya çıkarabilir. Bu çalışmada, altı akrodermatitis dismetabolika olgusu sunulmaktadır.

**Olgular:** Akrodermatitis dismetabolika tanısıyla takip edilen hastaların ikisi sitrülünemi tip 1, ikisi MSUD, biri fenilketonüri tanılı, biri ise metabolik hastalık öyküsü olmayan olguydu Metabolik hastalığı olmayan hastaya yurt dışında yapılan idrarda ferriklorür testi pozitifliği nedeniyle fenilalaninsiz mama başlanmıştı. Başvuru yaşı ortalamaları 9 ay (1–22 ay)'di. Tüm olguların akral, periorifisiyel ve bez bölgesinde dermatitleri vardı. Ayrıca ishal ve malnütrisyon bulguları mevcuttu. Hastalara malnütrisyon protokolüne uygun diyet tedavisi ve aminoasit desteği başlandı. İlk klinik düzelmeler huzursuzluk ve ishallerinde azalma şeklinde görüldü. Döküntü tedavinin ilk haftasında belirgin şekilde geriledi.

**Tartışma:** Akrodermatitis enteropatika benzeri deri bulguları olup çinko düzeyi normal olan hastalarda akrodermatitis dismetabolika akılda tutulmalıdır. Özellikle belirli amino asit kısıtlı diyet uygulanan hastalarda akrodermatitis dismetabolikanın göz ardı edilmemesi, bu deri bulgusunun gelişmesini önlemek için amino asit düzeylerinin yakından izlenmesi ve tedavide esansiyel aminoasit desteği oldukça önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** Protein kısıtlı diyet, akrodermatitis dismetabolika, esansiyel aminoasit

**Metod:** Bu retrospektif çalışmada, Mart 2025 - Eylül 2025 arasında 6 aylık periyotta obezite tarama polikliniğinde takip edilen çocuk hastaların verileri paylaşılacaktır. Çalışmaya toplam 108 hasta dahil edilmiş olup, eksiksiz verilerine ulaşılan 61 hastanın verileri istatistiksel analize tabi tutulmuştur. Karaciğer yağlanma evreleri ultrasonografi bulgularına göre 1 = Hafif, 2 = Orta, 3 = Ağır şekilde sınıflandırıldı (5). Serum çinko/bakır (Zn/Cu) oranı, lipid profili (LDL, trigliserid, total kolesterol), insülin düzeyi ve vücut kitle indeksi (VKİ) kaydedildi. Gruplar arası Zn/Cu oranı farkları, yağlanma evresi ile metabolik parametreler arasındaki ilişkiler incelendi (6,7).

**Bulgular:** Zn/Cu oranı açısından karaciğer yağlanma evreleri arasında anlamlı bir fark bulunmamış olup, karaciğer yağlanma evresi ile insülin ve VKİ arasında güçlü pozitif ilişkiler göstermiştir. Trigliserid ve total kolesterol ile yağlanma evresi arasında anlamlı ilişki gözlenmemiştir. Bununla birlikte, trigliserid, insülin ve total kolesterol arasında pozitif ve anlamlı korelasyonlar saptanmıştır.

**Sonuç:** Çalışmamız, obezite tanılı çocuklarda karaciğer yağlanmasının özellikle insülin direnci ve VKİ ile güçlü bir şekilde ilişkili olduğunu ortaya koymaktadır (3,7). Serum Zn/Cu oranı ile yağlanma evreleri arasında anlamlı bir ilişki gözlenmemiştir. Bulgular, çocukluk çağı obezitesinde karaciğer yağlanmasının metabolik risk değerlendirmesi için önemli bir gösterge olduğunu desteklemektedir.

**Anahtar kelimeler:** Çocukluk Çağı Obezitesi, Karaciğer Yağlanması, Vücut kitle indeksi, çinko/bakır oranı, Metabolik Risk

### Kaynaklar

- 1- World Health Organization. Obesity and overweight. WHO Fact Sheet. 2024.
- 2- Styne DM, Arslanian SA, Connor EL, et al. Pediatric Obesity—Assessment, Treatment, and Prevention: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2017;102(3):709–757.
- 3- Anderson EL, Howe LD, Jones HE, Higgins JP, Lawlor DA, Fraser A. The prevalence of non-alcoholic fatty liver disease in children and adolescents: A systematic review and meta-analysis. PLoS One. 2015;10(10):e0140908.
- 4- Roohani N, Hurrell R, Kelishadi R, Schulin R. Zinc and its importance for human health: An integrative review. J Res Med Sci. 2013;18(2):144–157.
- 5- Kodama H, Fujisawa C, Bhadhrasit W. Copper metabolism and inherited copper transport disorders: molecular mechanisms, screening, and treatment. Metallomics. 2011;3(7):693–705.
- 6- Pacifico L, Bonci E, Andreoli G, et al. Association of serum copper and zinc levels with metabolic syndrome in obese children and adolescents. Nutrients. 2020;12(9):2718.
- 7- Schwimmer JB, Pardee PE, Lavine JE, Blumkin AK, Cook S. Cardiovascular risk factors and the metabolic syndrome in pediatric nonalcoholic fatty liver disease. Circulation. 2008;118(3):277–283.

PP-15

## ÇOCUKLUK ÇAĞI OBEZİTESİNDE METABOLİK RİSK GÖSTERGELERİ: İSTANBUL ANADOLU YAKASI TARAMA POLİKLİNİĞİ VERİLERİ

Bilge Noyan<sup>1</sup>, Şirin Güven<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Beslenme Ve Metabolizma, Sancaktepe Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

<sup>2</sup>Sancaktepe Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

**Giriş:** Obezite, özellikle çocukluk döneminde, dünya genelinde artan bir sağlık sorunu olarak dikkat çekmektedir (1). Çocukluk çağı obezitesi, bireyin fiziksel ve psikososyal sağlığı üzerinde çok yönlü ve ciddi olumsuz sonuçlara yol açabilen multifaktöriyel bir sağlık sorunudur (2). Bu çalışmanın amacı, çocukluk dönemindeki obezite ile ilişkili karaciğer yağlanması ve vücut kitle indeksinin (VKİ), eser elementler (çinko/bakır oranı) insülin seviyeleri, makro ve mikronütrient analizini yapmaktır. Elde edilen bulgular, çocukluk obezitesinin önlenmesi ve yönetimi için stratejilerin geliştirilmesine katkı sağlayabilir (3,4). Sonuç olarak, bu çalışma, çocukluk döneminde obezitenin etkilerini anlamak ve sağlık politikalarına yön vermek adına önemli bir adım olacaktır.

PP-16

## KLASİK AKÇAAĞAÇ ŞURUBU İDRAR HASTALIĞI (MSUD) TANILI HASTALAR VE AİLELERİNDE BESLENME DURUMUNUN VE PSİKOSOSYAL ETKİLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Sedanur Akça Yeşil<sup>1,2</sup>, Sevde Kahraman<sup>2</sup>, Tanyel Zübarioğlu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>İnc-cerrahpaşa Tıp Fakültesi

<sup>2</sup>Biruni Üniversitesi

Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (*Maple Syrup Urine Disease - MSUD*), dallı zincirli alfa-ketoasit dehidrogenaz (BCKD) enziminin eksikliği sonucu ortaya çıkan otozomal resesif geçişli doğumsal metabolik bir hastalıktır (1). Tıbbi beslenme tedavisinin amacı, metabolik atağı önleyip yeterli büyümeyi destekleyerek ideal vücut kompozisyonuna ulaşmaktır (2).

**Amaç:** Bu tez çalışmasında MSUD tanılı hastaların antropometrik ölçümleri ve beslenme durumunu değerlendirerek, elde edilen bulguları sağlıklı kardeşlerle karşılaştırmak ve böylece sosyal, kültürel, genetik ve ekonomik etkenlerin etkisini dışlamak amaçlanmaktadır. Aynı zamanda bakım veren bireyin psikolojik ve sosyal testler ile değerlendirmeler yaparak hastanın tedavi ve bakım sürecini nasıl etkilediğini incelemektedir.

**Yöntem:** Bu çalışma İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Beslenme ve Metabolizma polikliniğinde takibi olan 17 MSUD tanılı hastanın, tüm kardeşlerinin (22) ve bakım verenlerinin (17) verilerinin beslenme durumlarını, antropometrik ölçümlerini ve psikososyal durumlarını pediatrik ve yetişkin olarak iki yaş grubuna ayrılarak 2025 yılında yapılacak müdahale gerektirmeyen tez çalışması olarak planlanmıştır.

**Bulgular:** Hasta grubunda ağırlık, boy ve boy z-skor değerleri hastalarda anlamlı olarak daha düşük olduğu görülmekteyken beden kütle indeksi (BKİ) ile anlamlı olarak bir fark bulunamamıştır. Hasta grubunun omega 3 ve omega 6 alımları hem referans değerlere göre hem de sağlıklı kardeşlere kıyasla yetersiz, vitamin ve mineral alımları açısından kontrol grubuna göre daha yüksek çıkmıştır. Lösin toleransı ile yaş, cinsiyet, tanı yaşı, hastaneye yatış öyküsü ve psikolojik değişkenler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır. Tüm yaş grupları için hasta grubunda yağsız kütle miktarının artması ile BCAA içermeyen protein alımının azaldığı, BKİ arttıkça bu protein alımının yükseldiği doğal protein alımı ile BKİ arasında anlamlı bir ilişki gözlenmemiştir. Bakım verenlerin bakım verme yükü puanı arttıkça yetişkin hastaların vücut yağ yüzdesi azalmakta, yağsız kütle yüzdesi artmaktadır.

**Sonuçlar:** MSUD tıbbi beslenme tedavisinde yalnızca protein kısıtlamasına değil, yağ kalitesi ve mikro besin dengesinin de dikkate alınması gerektiği, ayrıca hem hastaların hem de bakım veren bireylerin bütüncül ve düzenli bir şekilde izlenerek multidisipliner yaklaşımla desteklenmesinin önemli olduğu sonucuna varılmıştır.

**Anahtar kelimeler:** MSUD, Tıbbi Beslenme Tedavisi

### Kaynaklar

- Blackburn, P. R., Gass, J. M., Pinto e Vairo, F., Farnham, K. M., Atwal, H. K., Macklin, S., Klee, E. W., & Atwal, P. S. (2017). Maple syrup urine disease: Mechanisms and management. In *Application of Clinical Genetics* (Vol. 10, pp. 57–66). Dove Medical Press Ltd. <https://doi.org/10.2147/TACG.S125962>
- Shaw, V., & Lawson, M. (2007). *Clinical Paediatric Dietetics* EDITED BY. blackwell publishing.

PP-17

## GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI TIP1A OLGUSUNDA SÜREKLİ GLUKOZ MONİTÖRTİZASYONU İLE DİYET TEDAVİSİNİN KİŞİSELLEŞTİRİLMESİ

Şeyma Erdem<sup>1</sup>, Emine Göksoy<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Metabolizma Beslenme Ve Diyet Bölümü

<sup>2</sup>Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Bölümü

**Amaç:** Glikojen depo hastalıklarında (GSD) temel hedef normoglisemiyi sağlamak, diyetle uyumu optimize etmek ve komplikasyonları önlemektir. Parmak ucu kan şekeri ölçümleri asemptomatik hipoglisemilerin saptanmasında yetersiz kalabilmektedir. Bu nedenle sürekli glukoz izlem sistemleri (CGM), sessiz hipoglisemilerin ve günlük glukoz dalgalanmalarının belirlenmesinde kritik öneme sahiptir.

**Yöntem:** Genetik olarak doğrulanmış glikojen depo hastalığı tip 1a (GSD1a) tanısı ile 4 aylıkken tedavi başlanan erkek hasta, bir yaşına kadar gece saat 00.00'da tek doz 0.5 g/kg çığ mısır nişastası ve iki saatte bir beslenme esasına dayalı laktosuz diyet tedavisi ile izlenmekteydi. Parmak ucu kapiller glukoz ölçümlerinde asemptomatik hipoglisemiler saptanması üzerine, bir yaşına ulaştığında mısır nişastası doz ve sıklığının artırılması planlandı. Bu geçiş döneminde glisemik yanıtın değerlendirilmesi ve yeni nişasta saatlerinin belirlenmesi amacıyla CGM (Dexcom G7) uygulandı. On gün planlanan CGM izlemi nedenlerle beş gün sürdü. İzlem süresince mısır nişastası ve besin alımları ile glukoz profili değerlendirildi.

**Bulgular:** CGM verileri ortalama glukozu 120 mg/dL, hedef aralıkta geçen süreyi (70–180 mg/dL) %94, hipoglisemiyi %4 ve hiperglisemiyi %2 olarak gösterdi. Varyasyon katsayısı %24,6 idi. Genel glisemik kontrol iyi olmakla birlikte, gece 23:50–00:05 arasında ve sabah 09:00–11:00 saatlerinde belirgin asemptomatik hipoglisemiler izlendi. Tek doz gece mısır nişastası uygulamasının gece boyunca kısmi stabilite sağladığı, ancak günün belirli dönemlerinde sessiz hipoglisemilerin devam ettiği gözlemlendi. Bu bulgular doğrultusunda hastanın diyet tedavisi yeniden düzenlenerek, 1 yaş sonrası dönemde saat 00.00, 08.00 ve 16.00'da olmak üzere günde üç kere 0.5g/kg/doz çığ mısır nişastası başlanmasına ve tedavi etkinliğinin CGM ile tekrar değerlendirilmesine karar verildi.

**Sonuç:** GSD'de normogliseminin korunması esastır. Bu olguda, CGM hem asemptomatik glukoz dalgalanmalarını ortaya koymuş hem de 1 yaş sonrası nişasta tedavisi geçişinde doz ve saat planlamasının kişiye özgü yapılmasına rehberlik etmiştir. CGM'nin bu dönemde diyeti daha hassas biçimde bireyselleştirmeye olanak sağladığı ve komplikasyonların önlenmesine katkı sunabileceği düşünülmektedir.

**Anahtar kelimeler:** Anahtar Kelime: Sürekli glukoz monitörizasyonu, glikojen depo tip1a, sessiz hipoglisemi

### Kaynaklar

- Herbert M, Pendyal S, Rairikar M, Halaby C, Benjamin RW, Kishnani PS. Role of continuous glucose monitoring in the management of glycogen storage disorders. *J Inherit Metab Dis* 2018;41:917–27.
- Steunenberg TAH, Peeks F, Hoogeveen IJ, Mitchell JJ, Mundy H, de Boer F, et al. Safety issues associated with dietary management in patients with hepatic glycogen storage disease. *Mol Genet Metabol* 2018;125:79–85.
- Rossi A, Venema A, Haarsma P, Feldbrugge L, Burghard R, Rodriguez-Buritica D, et al. A prospective study on continuous glucose monitoring in glycogen storage disease type 1a: toward glycemic targets. *J Clin Endocrinol Metab* 2022;107:E3612–23.
- Kasapçara ÇS, Cinasal Demir G, Hasanoğlu A, Tümer L. Continuous glucose monitoring in children with glycogen storage disease type 1. *Eur J Clin Nutr* 2014;68:101–5.

PP-18

## PRİMER HİPERTRİGLİSERİDEMİ HASTALARININ BAŞVURU BULGULARI VE TEDAVİ YANITLARI: OLGU SERİSİ

Nuriye Ece Mintaş<sup>1</sup>, Sibel Burçak Şahin Uyar<sup>5</sup>, İpek Kocaoğlu<sup>2</sup>, Öznur Güven Alaçamlı<sup>6</sup>, Göksoy Alaçamlı<sup>4</sup>, Esra Özcan<sup>7</sup>, Kübra Ermiş Tekkuş<sup>3</sup>, Nur Arslan<sup>8</sup>

<sup>1</sup>T.c. Muğla Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Muğla

<sup>2</sup>T.c. Muğla Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Muğla

<sup>3</sup>T.c. Muğla Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Muğla

<sup>4</sup>T.c. Muğla Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Muğla

<sup>5</sup>T.c. İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir

<sup>6</sup>T.c. Muğla Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Beslenme Ve Diyetetik Bilim Dalı, Muğla

<sup>7</sup>T.c. İzmir Şehir Hastanesi, Beslenme Ve Diyetetik Bilim Dalı, İzmir

<sup>8</sup>Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir

**Giriş:** Primer hipertrigliseridemiler nadir monogenik bozukluklar sonucunda gelişmektedir. Familyal Şilomikronemi Sendromu LPL, APOC2, GPIHBP1, APOA5, LMF1 mutasyonlarına bağlı gelişirken, GPD1 mutasyonları geçici infantil hipertrigliseridemiye neden olmaktadır. Diyet tedavisinde orta zincirli trigliseritler (MCT) kullanılmaktadır. Bu çalışmada, iki merkezden dört olgunun klinik özellikleri ve diyet tedavisine yanıtları sunulmuştur.

**Olgu 1:** 13 günlük kız hastanın tiroid fonksiyon tetkiklerinde lipemik numune ve yenidoğan taramasında fenilalanin yüksekliği saptandı. Akralılık öyküsü olan ailede babanın 8 kuzeninde APOC2 ve GPD1 mutasyonu mevcuttu. TG:14.011 mg/dL olan hastaya total donmuş plazma (TDP) verilmesi sonrasında yeterli düşüş gözlenmemesi nedeniyle TDP tedavisine insülin infüzyonu eklendi. Dördüncü gün TG:1085 mg/dL'ye gerileyen hastanın bilateral grade 3 lipemia retinalis bulgusu düzeldi. MCT zengin diyet ile 5.gün TG:119 mg/dL saptandı. İki aylık hastanın takibinde akut pankreatit gelişmedi.

**Olgu 2:** 12 aylık kız hastada huzursuzluk nedeniyle alınan tetkiklerde TG:5380 mg/dL saptandı. MCT zengin diyet ile 2. gün 1103 mg/dL, 3. gün 711 mg/dL'ye geriledi. Lipemia retinalis ve pankreatit gözlenmedi. Taburculukta TG:248 mg/dL olan hastada APOA5 geninde heterozigot varyant saptandı. İki yaş kontrolünde nöromotor gelişimi normaldi.

**Olgu 3:** 3 yaşında kız hasta burun kanaması, büyüme ve nöromotor gelişim geriliği ile başvurdu. Akralılık ve 2 aylıkken kaybedilen kardeş öyküsü mevcuttu. Hastada TG:555 mg/dL, hepatomegali (160 mm), grade2 hepatosteatoz saptandı. Diyet tedavisiyle 1. ayda TG:150 mg/dL, karaciğer:140 mm bulundu. Hastada GPD1 geninde varyant saptandı.

**Olgu 4:** 11 yaş erkek hastanın göğüs ağrısı ile başvurusunda TG:2031 mg/dL saptandı. ASD ve hepatosplenomegali eşlik ediyordu. İntravenöz hidrasyon ve MCT yüksek diyet ile 2. günde TG:796 mg/dL'ye geriledi. LPL geninde heterozigot varyant bulunan hastanın konuşma bozukluğunda klinik düzelleme gözlemlendi.

**Sonuç:** Primer hipertrigliseridemiler yenidoğan döneminden itibaren görülmekte ve topuk taramasında yanlış pozitif fenilalanin yüksekliğine neden olabilmektedir. MCT zengin diyet, trigliserit kontrolünde hızlı yanıt sağlamak ve 2-5 günde 1000 mg/dL'nin altına düşürmektedir. Dirençli vakalar TDP ve insülin tedavisinden fayda görebilmektedir. GPD1 eksikliği olgusunda olduğu gibi tanıda gecikmeler nöromotor gelişimde ve büyümede geriliğe yol açması nedeniyle erken tanı ve tedavi büyük önem taşımaktadır.

**Anahtar kelimeler:** hiperlipidemi, hipertrigliseridemi, LPL, lipoprotein lipaz, GPD1, APOA5, hipertrigliseridemi, APOCII, APOAV, yenidoğan, TDP, insülin

### Kaynaklar

- Gagnon, C. A., & Ashraf, A. P. (2024). Beyond the Guidelines: Perspectives on Management of Pediatric Patients with Hypertriglyceridemia. *Current atherosclerosis reports*, 26(11), 617–628. <https://doi.org/10.1007/s11883-024-01237-z>
- El-Koofy, N. M., Abdo, Y. A., El-Fayoumi, D., Esmael, A. F., Elmonem, M. A., & Ezzeldin, Z. (2021). Management strategy and novel ophthalmological findings in neonatal severe hypertriglyceridemia: A case report and literature review. *Lipids in Health and Disease*, 20, Article 38. <https://doi.org/10.1186/s12944-021-01464-2>
- Wang, J., Sun, X., Jiao, L., Xiao, Z., Riaz, F., Zhang, Y., Xu, P., Liu, R., Tang, T., Liu, M., & Li, D. (2022). Clinical characteristics and variant analyses of transient infantile hypertriglyceridemia related to GPD1 gene. *Frontiers in Genetics*, 13, 916672. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.916672>

PP-19

## KRONİK BÖBREK YETMEZLİĞİ OLAN ÇOCUKLARDA PROTEİN ENERJİ MALNÜTRİSYONU DEĞERLENDİRMESİNDE SOL KOL ORTA ÇEVRESİ ÖLÇÜMÜNÜN ROLÜ

Merve Atasoy Kütri<sup>1</sup>, Fatma Özak Batıbay<sup>2</sup>, Busenur Erdinç<sup>1</sup>, Aslı Kavaz Tufan<sup>2</sup>, Gonca Kılıç Yıldırım<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı

<sup>2</sup>Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

**Giriş:** Kronik böbrek yetmezliği (KBY) olan çocuklar, protein-enerji kaybı ve mikro besin eksikliği ile karakterize olan protein enerji malnütrisyonu (PEM) açısından önemli risk altındadır. Bu çocuklar genellikle bodurdur ve yetersiz beslenme, büyüme geriliğinin gelişiminde kilit bir faktör olarak kabul edilmektedir. Bu nedenle, KBY'li çocukların beslenme durumunun düzenli ve doğru bir şekilde değerlendirilmesi hayati önem taşır. Sol kol orta çevresi (SKOÇ) ölçümü, kas kütlesi ve yağ depolarındaki değişiklikleri yansıtarak beslenme durumunun önemli bir göstergesi olarak kabul edilir. Özellikle, sıvı dengesizliğinin boy ve kilo ölçümlerini yanılabileceği durumlarda, SKOÇ ölçümü daha güvenilir bir gösterge olabilir. Bu çalışmanın amacı; KBY'li çocuklarda, SKOÇ Z-skorunun tanısız değerini değerlendirmektir.

**Gereç ve Yöntem:** Bu kesitsel ve gözlemsel çalışma, Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Çocuk Metabolizma ve nefroloji kliniklerinde yürütülmüştür. Evre 2-5 aralığında KBY tanısı ile izlenen 26 hastanın antropometrik ölçümleri, vücut kitle indeksi (VKİ) ile SKOÇ standart sapma skorları (SD) değerlendirildi. VKİ ve SKOÇ z skoru -1 SD'den düşük olan hastalar PEM olarak kabul edildi.

**Sonuçlar:** 26 hastanın 14 (%53,8) erkek, 12 (%46,2) kız cinsiyeteydi. Değerlendirme sırasında ortalama yaş 13,6 (2-18) olarak hesaplandı. Hastalarımızın 9'u (%34,6) Evre 2, on biri (%42) evre 3 (4 3A, 7 3B), 2'si evre 4 (%0,07), 3'ü evre 5 (%11,5) idi. Bir hasta izlemde ek olarak çölyak hastalığı tanısı aldı. Başvuru anında VKİ hesabı ile 10 (%38,46) hastamızda, SKOÇ ölçümü ile 14 (%53,8) hastamızda PEM tespit edildi. PEM olduğu tespit edilen 10 hastanın 1'i ağır, 2'si orta, 7'si hafif PEM sınıfına girmektedir.

**Tartışma:** Malnütrisyon, KBY'li çocuklarda morbidite ve mortaliteye neden olan önemli bir sorundur. Yapılan çalışmalarda KBY'li çocuklarda PEM oranı %20-45 arasında bildirilmiştir. Bu nedenle bu hastalarda beslenme durumunun yakından takip edilmesi gereklidir. Çalışmamızda VKİ hesabı ile %38,46 oranında, SKOÇ ölçümü ile %53,8 oranında PEM tespit edilmiştir. KBY'li çocuklarda beslenme değerlendirmesinin daha doğru yapılabil-

mesi için, SKOÇ Z-skorunu antropometrik değerlendirmede daha pratik ve kolay erişilebilir bir yöntem sunmaktadır.

**Anahtar kelimeler:** sol kol orta çevresi, kronik böbrek yetmezliği, protein enerji malnütrisyonu

#### Kaynaklar

1. J Dutton, H Campbell, J Tanner, N Richards. Pre-dialysis serum albumin is a poor indicator of nutritional status in stable chronic haemodialysis patients. EDTNA ERCA J 1999 Jan-Mar;25(1):36-7. doi: 10.1111/j.1755-6686.1999.tb00011.x.
2. Kürşad Aydın, Buket Dalgıç, Aydan Kansu et al. The significance of MUAC z-scores in diagnosing pediatric malnutrition: A scoping review with special emphasis on neurologically disabled children. Front Pediatr. 2023 Mar 6;11:1081139. doi: 10.3389/fped.2023.1081139

#### PP-20

### MULTİORGAN YETMEZLİĞİ İLE SEYREDEN PROTEİN ENERJİ MALNÜTRİSYONU: NADİR BİR OLGU SUNUMU

Asiye Burcu Şahin<sup>1</sup>, Deniz Kor<sup>2</sup>, Rıza Dinçer Yıldızdaş<sup>3</sup>, Nazmiye Tüzel Gündüz<sup>2</sup>, Elif Aslanoğlu<sup>2</sup>, Talip Sayar<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

<sup>2</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Ve Beslenme Bilim Dalı

<sup>3</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

<sup>4</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Ve Hepatoloji Bilim Dalı

**Giriş:** Protein-enerji malnütrisyonu (PEM), erken çocuklukta yetersiz protein ve enerji alımı sonucu gelişen ciddi bir beslenme bozukluğudur. Malnütrisyון, özellikle düşük ve orta gelirli ülkelerde mortaliteyi artırmakta; immün yetmezlik, elektrolit ve vitamin dengesizlikleri, hepatomegali ve anemi gibi sistemik bulgularla seyretmektedir. Ağır vakalar multiorgan disfonksiyonu ve sepsise ilerleyebilir. Erken tanı ve uygun beslenme desteği ile sağkalmı belirgin şekilde artar.

**Olgu Sunumu:** Yedi buçuk aylık kız hasta, yaklaşık bir aydır mevcut olan yaygın döküntü şikâyeti ile başvurdu. Daha önce steroidli krem tedavisi sonrası kısmi düzelme görülmüş, ancak lezyonlar yeniden alevlenmişti. Başvuru anında genel durumu kötü, takipneik ve hepatomegalisi (4 cm) olan hastada fleksural bölgelerde yoğunlaşan yaygın eritemli maküler lezyonlar izlendi. Beslenme öyküsünde yalnızca anne sütü ve inek sütü alımı olduğu, ek gıdaya başlanmadığı öğrenildi. İzlemede jeneralize tonik-klonik nöbet geçiren hastaya fenobarbital başlandı. Laboratuvar incelemelerinde ağır anemi (Hb: 4,4 g/dL), hiponatremi, hipokalsemi, belirgin hipoalbuminemi (17,4 g/L) ve ağır vitamin B12 eksikliği saptandı. Eritrosit ve albumin desteği sağlandı.

Takibinde gelişen sepsis ve septik şok tablosunun; daha önce kullanılan lokal steroid tedavisine bağlı cilt ekfoliasyonu ve buna sekonder enfeksiyon sonucunda geliştiği düşünüldü. Hasta multiorgan disfonksiyonu tanısıyla 10 gün entübe izlendi. Hemodiyofiltrasyon ve plazmaferez uygulandı. Beyin BT'sinde santral ve kortikal atrofi saptanmış olup bulguların ileri derecede malnütrisyona sekonder olduğu düşünüldü. Tanıda ön planda PEM düşünülerek biotin, tirozin, çinko, vitamin A ve B12 desteği başlandı. Beslenme düşük protein ve kalori ile başlanıp kademeli olarak 150 kcal/kg/gün ve 4 g/kg/gün proteine çıkarıldı. Cilt biyopsisinde parakeratoz, nötrofil infiltrasyonu ve apoptotik keratinositler izlendi. Tüm ekzom sekanslama ile patojenik mutasyon saptanmadı. Takibinde çinko ve multivitamin desteği sonrası cilt bulguları hızla düzelen hasta taburcu edildi.

**Sonuç:** PEM, ağır formlarında dermatolojik bulgular, anemi, hipoproteinemi, hepatomegali ve multiorgan disfonksiyonuna yol açabilir. Tanı konulur konulmaz, uygun kalori ve protein içeriği

yüksek beslenme rejimi ile mineral ve vitamin desteği başlanmalı; multidisipliner takip sağlanmalıdır. Erken müdahale ile mortalite ve morbidite önemli ölçüde azalır.

**Anahtar kelimeler:** protein enerji malnütrisyonu, malnütrisyון, multiorgan disfonksiyonu, sepsis

#### PP-21

### LARS1 EKSİKLİĞİNDE HEDEFE YÖNELİK BESLENME MÜDAHALESİNİN UZUN DÖNEM TAKİBİ: ATAKLARDA AZALMA VE KLİNİK SONUÇLARDA İYİLEŞME

Damla Kocaman<sup>1</sup>, Emine Genç<sup>2</sup>, Emel Yılmaz Gümü<sup>2</sup>, Enver Yaya<sup>2</sup>, Fatma Zehra Tepe<sup>1</sup>, Fatıma Efe<sup>2</sup>, Sebile Kılavuz<sup>2</sup>, Burcu Öztürk Hişmi<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Beslenme Ve Diyetetik Bölümü

<sup>2</sup>Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

**Giriş:** Leucyl-tRNA sentetaz-1 (LARS1) eksikliği nadir görülen, otozomal resesif bir hastalıktır. LARS1, protein biyosentezi rol oynayan temel bir enzimdir. Bu enzimin eksikliği, stres durumlarında normal metabolik yanıtları bozabilmektedir ve özellikle ateşli hastalıklar sırasında tekrarlayan akut karaciğer yetmezliği atakları ile karakterizedir. Hastalığa genellikle gelişim geriliği, nöbetler ve diğer multisistemik bulgular eşlik etmektedir. LARS1 eksikliğinin yönetimi; beslenme desteği, enfeksiyonların hızlı kontrolü, düzenli takip ve acil durum hazırlığını içeren çok disiplinli bir yaklaşım gerektirmektedir. Bu çalışmadaki amacımız, LARS1 eksikliği olan bir olguda protein açısından zengin diyetin uzun dönem etkilerini sunmaktır.

**Olgu:** Hastamız LARS1 eksikliği tanısı ile takipli 5 yaşında bir kız hastadır. İlk olarak 18 aylıkken yükselmiş karaciğer enzimleri ve uzamış INR ile tarafımıza başvurmuştur. Gelişim geriliği ve nöbet aktiviteyi gözlemlenen hastaya 2 yaşında yapılan tüm ekzon dizileme (WES) ile, İnfantil Karaciğer Yetmezliği Sendromu Tip 1 (ILFS1) tanısını konulmuştur. Yutma bozukluğu nedeniyle sıvı diyet alan hastanın malnütrisyonu olduğu görülmüştür. Kliniğine yönelik olarak yüksek yağ (%46) ve yüksek protein (%18) içeren bir diyet tedavisi başlanmıştır. Hastane yatışları sırasında parenteral beslenme hemen uygulanarak 3 g/kg protein ve 2 g/kg lipid desteği sağlanmıştır.

Yüksek protein ve yüksek yağ içeren beslenme tedavisine başlanmasının ardından hastaneye yatışların sıklığı ve süresi belirgin şekilde azalmıştır. Beslenme müdahalesinden önce, metabolik krizler sırasında hastanın AST ve ALT en yüksek değerleri sırasıyla 512,1 U/L ve 533,5 U/L iken, en son atağında AST ve ALT en yüksek değerleri 68 U/L ve 48 U/L'ye düşürülmüştür. Beslenme tedavisiyle birlikte hastanın büyüme değerleri ideal persentil değerlerine ulaşmıştır. Bununla birlikte, enfeksiyonlar sırasında ensefalopati atakları yaşanmamış ve özel eğitim desteği ile dil becerilerinde iyileşmeler gözlenmiştir.

**Tartışma:** Olgumuzun uzun dönem takibi; lösin takviyesi olmaksızın yüksek protein ve yüksek yağ içeren diyetin, stres sırasında metabolik dekompanseasyonun sıklığını ve şiddetini azaltmaya, büyüme ve nörogelişimi desteklemeye, hastaneye yatış sürelerini kısaltmaya ve azaltmaya yardımcı olduğunu göstermektedir. Akut ataklar sırasında, katabolizmayı önlemek ve iyileşmeyi desteklemek için enteral veya parenteral beslenmenin erken başlatılması kritik öneme sahiptir.

**Anahtar kelimeler:** Beslenme, LARS1, Yüksek Proteinli Diyet

PP-22

## 4 OH FENİL ASETİK ASİT OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU HASTALARINDA GASTROİNTESTİNAL SORUN VARLIĞI İLE İLİŞKİLİ OLARAK ARTIYOR MU ?

Şeyma Topuz<sup>1</sup>, Mehmet Eren Kurnaz<sup>1</sup>, Hamide Sevinç Genç<sup>1</sup>, Göksu Demirbaş<sup>1</sup>, Hasan Önal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi

**Giriş ve Amaç:** Otizm tüm dünyada 39 çocukta bir görülen sosyal etkileşim- iletişim eksikliği, tekrarlayıcı hareketlerle karakterize bir nörolojik gelişimsel bozukluktur. Hastaların 70 inde seçici beslenmeye bağlı olarak Gastrointestinal sistem (GİS) sorunları bildirilmiştir.<sup>1</sup>

Bizde kliniğimize beslenme sorunları için başvuran Otizm Spektrum bozukluğu tanısı ile takipli 4-5 yaş ilk başvurusu olan 108 hastanın GİS sorunları ile organik asit analizlerini karşılaştırmayı hedefledik. Hastaların %80,4 ü erkek, %19,6 sı kadındı. Bu da literatür ile uyumlu idi. Hastalar GİS semptom varlığına göre çalışma ve kontrol grubuna ayrıldı, kontrol grubunda 56, 52 hasta çalışma grubunda 52 hasta vardı. Kontrol grubunda %91 erkek, çalışma grubunda %69 erkek vardı ve istatistiksel olarak anlamlı farklılık vardı.

**Bulgular:** Hastanın GİS sorunları : kabızlık, ishal, kötü kokulu dışkılama, karın ağrısı, şişkinlik, gaz sancısı varlığı açısından değerlendirildi. Hastaların ilk başvuruda alınan organik asitleri ve GİS sorun varlığı karşılaştırıldı. 4-OH fenil asetik asit(4-HPLA) düzeylerinin GİS semptomu olan bireylerde daha yüksek seyrettiği görüldü (p=0.018). Ancak diğer organik asitler (3-methyladipic acid, 3-Metilglutarik asit, Tiglilglisin, 2-Hydroxyphenylacetic acid, Metilmalonik asit, Homovanillic acid, 4OH-fenil purivik asit, 2-Ketoisocaproic acid, Azelaic acid) açısından gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark izlenmedi (p>0.05).

**Sonuç:**2021 yılında yapılan bir çalışmada 4-HPLA seviyesi yüksek otizmlili bireylerde Bacterioidetes/Firmicutes oranında azalma saptanmıştır.<sup>2</sup>4-HPLA, hem endojen metabolizma hem de bağırsak bakterileri tarafından üretilebilir.<sup>3</sup> Mikrobiyal kökenli 4-HPLA, bağırsak sağlığı için potansiyel bir biyobelirteçtir. Özellikle kritik hastalıklar ve post-COVID sendromu gibi durumlarda serum düzeylerinin değiştiği gözlemlenmiştir.<sup>3</sup> Bu bileşik, bağırsak mikrobiyotasının fenilalanin ve tirozin gibi aromatik amino asitleri nasıl işlediğine dair bilgi verir. Yüksek düzeyleri, bağırsak geçirgenliğinde artış, inflamasyon veya mikrobiyal dengesizlik gibi durumlara işaret edebilir. Bu çalışmanın sonucuna göre daha önce literatürde bildirilmemiş olarak Otizmlili bireylerde GİS sorunları kadınlarda daha sık görülüyor olabilir. 4 OH fenil purivik asit GİS sorunlarının bir biyobelirteci olabilir.

**Anahtar kelimeler:** Otizm, Gastrointestinal sorun, 4 OH fenil asetik asit

### Kaynaklar

- 1) Leader, G., Abberton, C., Cunningham, S., Gilmartin, K., Grudzien, M., Higgins, E., Joshi, L., Whelan, S., & Mannion, A. (2022). Gastrointestinal Symptoms in Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *Nutrients*, 14(7), 1471. <https://doi.org/10.3390/nu14071471>
- 2) Daneberga, Z., Nakazawa-Miklasevica, M., Berga-Svitina, E., Murmane, D., Isarova, D., Cupane, L., Masinska, M., Nartisa, I., Lazdane, A., & Miklasevics, E. (2022). Urinary organic acids spectra in children with altered gut microbiota composition and autistic spectrum disorder. *Nordic journal of psychiatry*, 76(7), 523–529. <https://doi.org/10.1080/08039488.2021.2014954>
- 3) Sobolev, P. D., Burnakova, N. A., Beloborodova, N. V., Revelsky, A. I., & Pautova, A. K. (2023). Analysis of 4-Hydroxyphenyllactic Acid and Other Diagnostically Important Metabolites of  $\alpha$ -Amino Acids in Human Blood Serum Using a Validated and Sensitive Ultra-

PP-23

## SİTRULİNEMİYE HİPERİNSULİNEMİK HİPOGLİSEMİ EŞLİK ETTİĞİDE: ENTERAL VE PARENTERAL BESLENMENİN İNCELİKLERİ

Tuğçe Aras Cöl<sup>1</sup>, Esmay Uygur<sup>1</sup>, Selin Akbulut Çakır<sup>1</sup>, Sedanur Akça Yeşil<sup>1</sup>, Elif İşler Soylu<sup>1</sup>, Kağan Çalışgan<sup>1</sup>, Hanım Aghakishili<sup>1</sup>, Mehmet Şerif Cansever<sup>2,3</sup>, Tanyel Zübarioğlu<sup>1</sup>, Ertuğrul Kırıyım<sup>1</sup>, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul

<sup>2</sup>İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Araştırma Laboratuvarı, İstanbul

<sup>3</sup>İstanbul Üniversitesi-cerrahpaşa, Sağlık Hizmetleri Myo, Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Programı, İstanbul

**Giriş:** Sitrulinemi tip 1, üre döngüsü bozuklukları içerisinde yer alan, çocukluk çağında hiperamonyemi ile seyreden nadir bir metabolik hastalıktır. Hiperamonyemi, akut dönemde ciddi nörolojik bulgulara yol açabilmesi nedeniyle beslenme ve metabolik denge açısından titiz bir izlem gerektirir. Bu süreçte protein ve enerji alımının amonyak düzeylerine göre dikkatle ayarlanması esastır. Ancak tabloya hipogliseminin eklenmesi, beslenme sıklığını ve takibini zorlaştırarak klinik yönetimi daha karmaşık hale getirmektedir. Bu olgu sunumunda, sitrulinemi tip 1 tanısı ile izlenen ve ek olarak hipoglisemi gelişen bir pediatrik hasta tartışılacaktır.

**Olgu:** Term doğan erkek bebek, postnatal 4. günde emmeme ve letarji nedeniyle başvurdu. Hiperamonyemi saptanması üzerine sitrulinemi tip 1 tanısı doğrulandı. Hastaya protein kısıtlaması ve enerji desteği ile metabolik denge sağlanmaya çalışıldı. Ancak takiplerinde hipoglisemi atakları gözlemlendi. Bu nedenle beslenme rejimi yeniden düzenlendi. Parenteral ve enteral beslenmede glukoz debisi kademeli olarak artırıldı. Enteral beslenmesi ise hem devamlı infüzyon hem de 3 saatte bir bolus uygulaması olarak planlandı. Enerji ve karbonhidrat içeriği, yaş ve kilo gereksinimlerine göre kademeli olarak artırıldı. Enteral protein kaynağı esaslı ve doğal protein dengesiyle revize edildi. Bu düzenlemeler sonucunda hastanın parenteral desteği kesilerek, yalnızca enteral beslenme ile metabolik denge sağlandı. Hipoglisemi atakları kontrol altına alındı, beslenme intoleransı izlenmedi.

**Sonuç:** Sitrulinemi tip 1, hiperamonyemi ve beslenme yönetimi açısından hassas takip gerektiren bir metabolik hastalıktır. Bu olguda olduğu gibi hipogliseminin sitrulinemiye eşlik etmesi, glukoz desteği ve beslenme sıklığının titizlikle ayarlanmasını zorunlu kılarak enteral ve parenteral beslenme planlarının bireyselleştirilmesini gerektirmektedir.

**Anahtar kelimeler:** sitrulinemi tip1, hiperamonyemi, hipoglisemi, hiperinsulinemi, nutrisyon

### Kaynaklar

- Singh RH, Rhead WJ, Smith W, Lee B, Sniderman King L, Summar M. Nutritional management of urea cycle disorders. *Crit Care Clin*. 2005 Oct;21(4 Suppl):S27-35. doi: 10.1016/j.ccc.2005.08.003. PMID: 16227113.
- Kang H, Kim M, Lee JH. Nutritional Management in a Patient with Citrullinemia Type 1. *Clin Nutr Res*. 2021 Jul 20;10(3):268-277. doi: 10.7762/cnr.2021.10.3.268. PMID: 34386445; PMCID: PMC8331288.

## PP-24

## 5-12 YAŞ ARALIĞINDA OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU OLAN HASTALARDA BESİN SEÇİCİLİĞİ BKİ (BEDEN KÜTLE İNDEKSİ) Z SKORU ETKİLİYOR MU ?

Mehmet Eren Kurnaz<sup>1</sup>, Şeyma Topuz<sup>1</sup>, Göksu Demirbaş<sup>1</sup>, Hasan Önal<sup>1</sup><sup>1</sup>Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Kliniği

**Giriş ve Amaç:** OSB'nin temel özelliklerinin sosyal iletişim eksiklikleri ve tekrarlayan ve olağandışı duyuşal-motor davranışlar olarak tanımlanması, orijinal tanımından bu yana önemli ölçüde değişmemiştir. Hastaların %70 inde seçici beslenme bildirilmiştir. Hastalar besinlerin doku, renk, sıcaklık ve kıvam gibi bir çok özelliğine karşı seçicilik göstermektedirler. Kliniğimize beslenme sorunları ile 5-12 yaş arası başvuran 330 hastanın besin tüketim sıklığı alınıp en fazla 124 puan olan bir form ile değerlendirildi. Hastaların BKİ Z skorları ile besin çeşitlilikleri değerlendirilmesi amaçlandı.

**Bulgular:** Hastaların %84'ü erkek %16 sı kadındı. Yaş ortalaması 8±2 idi. Hastaların BKİ Z skorları ile, besin çeşitliliği puanını karşılaştırıldı. Z skoru -1 den küçük, -1 ve +1 arasında ve 1 den büyük olacak şekilde 3 grupta değerlendirildi. Çalışmamıza dahil edilen çocukların BKİ Z-skor dağılımları incelendiğinde, olguların %51,5'inin (n=157) normal aralıkta (-1 ile +1 Z skor) yer aldığı, %16,1'inin (n=49) düşük Z-skoruna (Z < -1) ve %32,5'inin (n=99) yüksek Z-skoruna (Z > +1) sahip olduğu saptandı.

Normal aralıkta yer alan (-1 ile +1 SDS) çocukların medyan beslenme skorları 34,0 iken, Z-skoru düşük olan (Z < -1) çocuklarda 33,5 ve yüksek olanlarda (Z > +1) 29,5 olarak bulundu. Kruskal-Wallis testi sonucunda gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı (p = 0,029). Bu bulgu, yeterli beslenme çeşitliliğinin normal BKİ Z-skorunu sürdürmekle daha yakından ilişkili olduğunu; hem yetersiz beslenme hem de fazla kilo/obezite varlığında ise beslenme çeşitliliğinin daha düşük olduğunu göstermektedir.

**Sonuç:** Otizm spektrum bozukluğu tanıılı çocuklarda besin seçiciliği büyüme gelişmeyi etkilemekte, obezite ya da büyüme gelişme geriliğine yol açabilmektedir. Besin seçiciliği olan çocuklarda takip ve erken müdahale önemlidir.

**Anahtar kelimeler:** otizm, yeme seçiciliği, afrid

**Kaynaklar**

- 1) Kinlin, L. M., Saunders, N. R., Carsley, S., Keown-Stoneman, C., Tu, K., Zwaigenbaum, L., & Birken, C. S. (2025). Weight status of children and adolescents with autism spectrum disorder: A cross-sectional analysis of primary care electronic medical records and linked health administrative datasets in Ontario, Canada. *Pediatric obesity*, 20(6), e70000. <https://doi.org/10.1111/ijpo.70000>
- 2) De Sales-Millán, A., Guillén-López, S., López-Mejía, L., Reyes-Ferreira, P., González-Cervantes, R. M., & Velázquez Aragón, J. A. (2025). Nutrient imbalance and obesity in children with autism spectrum disorder. *Desequilibrio de nutrientes y obesidad en niños con trastorno del espectro autista*. *Nutrición hospitalaria*, 43(3), 420-427.

## PP-25

## METİLMALONİK ASİDEMİ VE KRONİK BÖBREK YETMEZLİĞİ OLAN ÇOCUK HASTADA BESLENME DEĞİŞİKLİĞİNİN METABOLİK KONTROL VE BÖBREK FONKSİYONLARI ÜZERİNE ETKİSİ

Hülya Tan<sup>1</sup>, Öznur Tekin<sup>1</sup>, Esra Er<sup>2</sup><sup>1</sup>S.b.ü. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, beslenme Ve Diyet Bölümü, İzmir<sup>2</sup>S.b.ü. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, çocuk Metabolizma Bölümü, İzmir

**Giriş:** Metilmalonik asidemi (MMA), otozomal resesif geçişli, metilmalonil-CoA mutaz enzim eksikliği veya kobalamin metabolizmasındaki bozukluklara bağlı gelişen nadir bir organik asidemidir. Klinik bulgular genellikle yenidoğan döneminde başlar. Uzun dönem komplikasyonlarından biri kronik böbrek yetmezliği (KBY)'dir. Bu süreç sıklıkla tübülointerstisyel nefropati ile başlar ve zamanla glomerüler filtrasyon hızında azalma ile ilerler. MMA ve KBY birlikteliğinde beslenme tedavisi metabolik kontrolü sağlamak ve böbrek fonksiyonlarını korumak için kritik öneme sahiptir. Diyet yönetiminde yalnızca protein kısıtlaması değil, potasyum ve fosfor sınırlaması da gereklidir. Bu nedenle enteral ürün seçimi yapılırken; enerjinin yeterli, protein alımının kontrollü, mineral içeriğinin ise düşük olmasına dikkat edilmelidir. Aminoasit karışımları ile düşük potasyum ve fosfor içeren hiperkalorik enteral ürünlerin kombinasyonu, metabolik kontrolün sürdürülmesine ve böbrek hasarının ilerlemesinin yavaşlatılmasına yardımcı olmaktadır. Bu çalışmanın amacı, diyet tedavisinin önemini vurgulamaktır.

**Olgu:** Sekiz yaşında erkek hasta MMA, KBY (Evre 3) ve epilepsi tanılar ile metabolizma, nefroloji ve nöroloji birimlerinin ortak takibindedir. Hasta esansiyel aminoasit içermeyen aminoasit karışımı ve tüple beslenmeye uygun izokalorik enteral ürün ile gastrostomi yoluyla beslenmektedir. Laboratuvar bulguları: BUN 72,5 mg/dL (N: 7-16,8), Kreatinin 1,13 mg/dL (N: 0,3-0,7), Potasyum 4,6 mmol/L (N: 3,5-5,1), Sodyum 142 mmol/L (N: 136-145), Fosfor 3,1 mg/dL (N: 3-5,5), Magnezyum 2,33 mg/dL (N: 1,7-2,1), Kalsiyum 10,69 mg/dL (N: 8,8-10,8) olarak saptanmıştır. İzlemede MMA ve KBY'ye uygun beslenme planında izokalorik ürün miktarı azaltılarak fosfor ve potasyum içeriği düşük hiperkalorik enteral ürün eklenmiştir. Enerji miktarı artırılmış, protein bir miktar azaltılmıştır. Aileye yeni plan hakkında eğitim verilmiştir. Hasta diyet değişikliğinden sonraki izleminde metabolik atak yaşamamış olup klinik ve laboratuvar olarak stabil seyretmektedir.

**Sonuç:** MMA ve KBY birlikteliğinde beslenme yönetimi, metabolik dengeyi koruma ve renal fonksiyonların sürdürülmesi açısından kritik önemdedir. Düşük proteinli, fosfor ve potasyumdan kısıtlı enteral ürünler metabolik kontrolü desteklemekte, böbrek hasarının ilerlemesini yavaşlatmaktadır. Multidisipliner yaklaşım ve düzenli izlem komplikasyonların önlenmesinde ve yaşam kalitesinin artırılmasında etkilidir.

**Anahtar kelimeler:** Metilmalonik Asidemi, Kronik Böbrek Yetmezliği, Enteral Beslenme, Fosfor ve Potasyum Kısıtlaması

**Kaynaklar**

- Jiang YZ, Zhou GP, Wei L, Qu W, Zeng ZG, Liu Y, Tan YL, Wang J, Zhu ZJ, Sun LY. Long-term Clinical Outcomes And Health-related Quality Of Life In Patients With Isolated Methylmalonic Acidemia After Liver Transplantation: Experience From The Largest Cohort Study In China. *World J Pediatr*. 2024 Aug;20(8):809-821.
- Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-vici C, Haliloglu G, Et Al. Proposed Guidelines For The Diagnosis And Management Of Methylmalonic And Propionic Acidemia. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Sep 2;9:130.

Daly A, Evans S, Gerrard A, Santra S, Vijay S, Macdonald A. The Nutritional Intake Of Patients With Organic Acidaemias On Enteral Tube Feeding: Can We Do Better? JIMD Rep. 2016;28:29-39.

Dao M, Arnoux JB, Bienaimé F, Brassier A, Brazier F, Benoist JF, Pontoizeau C, Ottolenghi C, Krug P, Boyer O, De Lonlay P, Servais A. Long-term Renal Outcome In Methylmalonic Acidemia In Adolescents And Adults. Orphanet J Rare Dis. 2021 May 13;16(1):220.

Fraser JL, Venditti CP. Methylmalonic And Propionic Acidemias: Clinical Management Update. Curr Opin Pediatr. 2016 Dec;28(6):682-693.

## PP-26

### MİYOPATİ VE KARDİYOMİYOPATİ BULGULARI OLAN BİR YENİDOĞANDA TRIHEPTANOİN TEDAVİSİNİN ETKİNLİĞİ

**Enver Yaya<sup>1</sup>, Billur Katılmış<sup>1</sup>, Ceren Bilgün<sup>1</sup>, Fatma Zehra Tepe<sup>1</sup>, Damla Kocaman<sup>1</sup>, Emel Yılmaz Gümüş<sup>2</sup>, Emine Genç<sup>3</sup>, Fatma Efe<sup>1</sup>, Özge Pamukçu Akay<sup>4</sup>, Aslı Memişoğlu<sup>5</sup>, Burcu Öztürk Hişmi<sup>1</sup>, Sebile Kılavuz<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı  
<sup>2</sup>Kocaeli Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı  
<sup>3</sup>Zeynep Kamil Kadın Doğum Ve Çocuk Hastanesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı  
<sup>4</sup>Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı  
<sup>5</sup>Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Yenidoğan Bilim Dalı

Triheptanoin orta zincirli bir trigliserid olup TCA ara metabolitlerini yerine koyarak alternatif bir enerji kaynağı olarak uzun zincirli yağ oksidasyon defektlerinde kullanılmaktadır. Enerji kaynağı olarak farklı metabolik hastalıklarda da denenmekte olup, yenidoğan yoğun bakımda ağır kalp yetmezliği, nöbetleri ve kreatin kinaz yüksekliği olan hastamızda triheptanoinin akut dönemde hasta seyrine etkisini sunmayı amaçladık.

38. gestasyon haftasında sezaryen ile 2360 g doğan kız bebek, doğum sonrası beslenmeden bağımsız morarma nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. İlk değerlendirmede CK 48.000 U/L saptandı. Nöbetleri nedeniyle levetirasetam ve fenobarbital başlandı. EEG'de sağ temporal bölgede epileptiform deşarj izlendi. Ekokardiyografide EF: %10 sol ventrikül disfonksiyonu, minimal mitral yetersizlik ve secundum ASD saptandı. Laboratuvar incelemelerinde laktat yüksekliği ve C12/C0 oranında artış gözlemlendi. Hastanın kanda laktat yüksekliği ile birlikte idrar organik asitlerinde etil malonik asit, 3 metil glutakonik asit, süberik asit, sebasik asit, adipik asit değerleri yüksek bulunmuştur.

**Tedavi ve Seyir:** Hastaya metabolik destek (biotin, riboflavin, koenzim Q10, alfa-lipoik asit, hidroskobalamin) ve yağ asidi oksidasyon defektine uygun triheptanoin ve MCT içeren diyet başlandı. Hasta 13 gün entübe, ardından 3 gün noninvaziv solumun desteği aldı. Takipte CK değerleri 180 U/L'ye kadar geriledi, kardiyak fonksiyonlarda tamamen düzelme sağlandı. Kardiyak bulguları düzelen ancak nöromotor gelişim basamaklarında gerilik olup, hipotonisitesi devam eden hastanın genetik analizinde *ORAI1* mutasyonu saptanmıştır. Hastada saptanan laktat yüksekliği ve idrar organik asitlerinde etil malonik asit ile dikarboksilik asit artışları, mitokondriyal etkilene ile uyumludur.

- o Yenidoğan döneminde miyopati ve kardiyak bulgular gelişen tanısız olgularda alternatif enerji kaynaklarının kullanımı tedavi seyrini değiştirebilmektedir. Triheptanoin ve MCT tedavisi ile CK yüksekliği ve kalp tutulumu tamamen düzelen olgumuz sonradan genetik bir miyopati tanısı almıştır. Primer veya sekonder olarak pek çok hastalık grubunda mitokondriyal fonksiyon etkilenebilmektedir. Triheptanoin, mitokondriyal fonksiyonda düzelme sağlayarak alternatif

enerji kaynağı ile belirgin klinik ve biyokimyasal düzelme sağlamış olabilir.

**Anahtar kelimeler:** Anahtar kelimeler: Miyopati, kardiyomiyopati, Triheptanoin, keton, mitokondri, kreatin kinaz, nöbet

## PP-27

### DALLI ZİNCİRLİ KETO ASİT DEHİDROGENAZ KİNAZ EKSİKLİĞİNDE ERKEN TANI VE BESLENME TEDAVİSİNİN ÖNEMİ-OLGU SUNUMU

**Fatma Polat Bayana<sup>1</sup>, Esra Kara<sup>1</sup>, İlknur Sürücü Kara<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma

Dallı zincirli keto asit dehidrogenaz kinaz eksikliği (BCKDK), dallı zincirli amino asitlerin (lösin, izolösin, valin) plazma düzeylerinin düşük olmasıyla karakterize, otozomal resesif geçişli nadir bir metabolik hastalıktır. Klinik tablo; gelişim geriliği, epilepsi, mikrosefali, otizm spektrum bozukluğu ve motor fonksiyon kaybı ile şekillenmektedir. Erken dönemde başlanan BCAA desteği ile nörogelişimsel prognoz anlamlı şekilde düzeldiği bilinmektedir.

Gelişimsel gecikme nedeniyle yönlendirilen BCKDK tanısı koyduğumuz hastamızın tedaviye yanıtını sunuyoruz.

**Olgu:** Gelişimsel gecikme nedeniyle yönlendirilen 3 yaş 5 aylık kız hasta serebral palsy ve epilepsi ön tanılarıyla takipliydi. Mıadında, 3100 gr, normal doğum öyküsüne sahipti, prenatal-natal-postnatal özellik yoktu. Anne ve babası amca çocuklarıydı. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 12,3 kg (SDS:-1,55; persentil %6), boyu 91 cm (SDS:-1,83; persentil %3,3) ve baş çevresi 45 cm (SDS:-3,05; persentil %0,1) idi. Mikrosefalisi vardı, yürüyemiyor ve konuşamıyordu. Gelişim basamakları AGTE'ye göre 10-11 ay düzeyindeydi. EEG'de arka hemisfer kaynaklı yavaş dalga paroksizmleri, MR'da ise korpus kalozumda diffüz inceleme ve beyaz cevher kaybı saptanmıştı. Klinik ekzom sekanslamasında BCKDK geninde c.466C>T (p.Arg156Ter) homozigot patojenik varyasyon saptanmıştı, hastanın plazma lösin, valin ve izolösin değeri çok düşüktü BCKDK tanısı konuldu.

Hastanın Beslenme değerlendirmesinde, tanı öncesi günlük enerji alımı 1265 kcal olup diyetin %44'ü karbonhidrat, %15'i protein, %41'i yağdan oluşmaktaydı. Düzenlenen beslenme planında enerji 1368 kcal, dağılım ise %54 karbonhidrat, %15 protein, %32 yağ olarak yeniden düzenlendi ve hastaya 2 g/gün (~161 mg/kg/gün valin-lösin-izolösin) BCAA desteği başlandı. Son kontrolde plazma valin-lösin-izolösin düzeylerinin düşük seyretmesi üzerine BCAA desteği 237 mg/kg/güne çıkarıldı.

**Tartışma Sonuç:** BCKDK eksikliğinde tanının 2 yaş öncesinde konulması ve erken dönemde BCAA desteği ile yüksek protein alımı, otizm gelişimini önlemede ve nörogelişimsel prognozu iyileştirmede kritik rol oynayabileceği bildirilmiştir. Hastalığın erken tanı ve uygun diyet tedavisi bu hastalıkta nörogelişimsel gidişi olumlu yönde etkileyebilir, geç tanıda da klinik stabilizasyonu sağlayabilir.

**Anahtar kelimeler:** BCKDK eksikliği, dallı zincirli amino asit, erken tanı, beslenme tedavisi

PP-28

**MALNUTRİSYON VE GELİŞME GERİLİĞİNDE NADİR BİR NEDEN: ALAZAMI SENDROMU**Esra Er<sup>1</sup>, Çağla Özbakır<sup>2</sup><sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Çocuk Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Ve Beslenme Bölümü, İzmir, Türkiye<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Çocuk Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, İzmir, Türkiye

Alazami sendromu, LARP7 genindeki bialelik patojenik varyantlar ile ilişkili, otozomal resesif kalıtılan nadir bir gelişimsel bozukluktur. Klinik tablo, malnutrisyon ve büyüme-gelişme geriliği ile karışabilen, dismorfik bulgular ve değişken fenotipik özellikler ile karakterizedir. Bu çalışmada, malnutrisyon ve beslenme güçlüğü ön planda iken yapılan genetik inceleme sonucunda Alazami sendromu tanısı alan üç olgu sunulmaktadır.

**Olgu 1 ve 2:** 12 ve 9 yaşlarında iki kardeş olup, ebeveynler arasında 3. derece kuzen evliliği mevcuttur. Her iki olguda da yaşamın ilk yılı itibarıyla kilo alımında yetersizlik, gelişim geriliği ve yutma güçlüğü nedeniyle başvurular olmuştur. Uzun dönem izlemlerinde enteral beslenme PEG aracılığıyla sağlanmaktadır. Ailede benzer klinik bulgular ile kaybedilmiş kardeş öyküsü bulunması üzerine yapılan *Whole Exome Sequencing (WES)* analizinde, LARP7 geninde homozigot mutasyon saptanmış ve tanı doğrulanmıştır.

**Olgu 3:** 4 yaşında erkek hasta, frontal bossing, mikrognați, retrognati, strabismus, bilateral proksimal çıkışlı baş parmak ve sol ayakta 2.-3. parmak sindaktili ile başvurmuştur. Kilo alımında azlık nedeniyle yapılan değerlendirmede birinci basamak metabolik testler ve tiroid fonksiyonları normal bulunmuştur. Klinik bulgular eşliğinde yapılan WES analizinde LARP7 geninde homozigot c.672\_676del patojenik değişim gösterilmiş ve Alazami sendromu tanısı konulmuştur.

**Sonuç:** Büyüme-gelişme geriliği ve malnutrisyon, sık karşılaşılan pediatrik problemlerdir. Ancak dismorfik bulguların eşlik ettiği olgularda, nadir genetik sendromların da ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulması gereklidir. Alazami sendromu, malnutrisyon ile karışabilen ve erken tanı ile uygun beslenme desteği sağlanabilen nadir nedenlerden biridir.

**Anahtar kelimeler:** malnutrisyon, gelişim geriliği, dismorfizm, alazami

**Kaynaklar**

1. Imbert-Bouteille, M., Mau Them, F. T., Thevenon, J., Guignard, T., Gatinois, V., Riviere, J. B., Boland, A., Meyer, V., Deleuze, J. F., Sanchez, E., Apparailly, F., Geneviève, D., & Willems, M. (2019). LARP7 variants and further delineation of the Alazami syndrome phenotypic spectrum among primordial dwarfisms: 2 sisters. *European journal of medical genetics*, 62(3), 161–166. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.07.003>
2. İzgi M., Utlı A., Alazami Sendromlu Pediatrik Hastada Anestezi Yönetimi, Olgu Sunumu, TARK 2024 bildiri, 2024.

PP-29

**ULTRA NADİR BİR HASTALIK: SİTOSTEROLEMİ VE DİYET YÖNETİMİ**Nazmiye Tüzel Gündüz<sup>1</sup>, Merve Yoldaş Çelik<sup>2</sup>, Tuğçe Kartal<sup>1</sup>, Sema Uzunoğlu<sup>1</sup>, Elif Arslanoğlu<sup>1</sup>, Ezgi Burgaç<sup>2</sup>, Burcu Köseç<sup>2</sup>, Derya Bulut<sup>1</sup>, Deniz Kor<sup>1</sup>, Neslihan Önenli Mungan<sup>1</sup><sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bd<sup>2</sup>Adana Şehir Hastanesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Bd

**Giriş:** Sitosterolemi, vücutta bitki sterollerinin, özellikle de sitosterolün aşırı emilimi ve birikimi ile karakterize nadir görülen, otozomal resesif geçişli kalıtsal bir lipit metabolizma bozukluğudur. Bitki sterollerinin karaciğer ve bağırsaktan atılmasından sorumlu sterol taşıyıcılarını kodlayan ABCG5 veya ABCG8 genlerindeki mutasyonlardan kaynaklanır. Çocukluk çağından itibaren tendon ksantomları, hepatosplenomegali, hemolitik anemi ve erken ateroskleroz görülebilir. Erken tanı ve tedavi, kardiyovasküler komplikasyonların önlenmesi açısından kritik önem taşır.

**Olgu:** İki yaşında kız hasta, yedi aylıktan büyüme geriliği nedeniyle tetkik edilirken LDL kolesterolünde yükseklik fark edilmiş. Oral alım bozukluğu ve sarılık nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatışı olmuş. Gelişim basamakları yaşlarıyla uyumlu olan hastaya altı aylık iken ek gıda denenmiş, kabul etmemiş. Soy geçmişinde anne-babası akrabaydı. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı: 9 kg (-2,25 SDS), boyu: 83cm (-1,14 SDS), baş çevresi: 46cm (-1,4 SDS) idi. Hepatosplenomegali ve ksantom saptanmadı. Laboratuvar inceleme; periferik yaymada makro-trombositler ve yer yer sferositlerin olduğu görüldü. LDL kolesterol: 205 mg/dL, HDL kolesterol: 65 mg/dL, trigliserid: 75 mg/dL olarak ölçüldü. Aile bireylerinin lipit profili normaldi. Ekokardiyografi ile patent forman ovale saptandı. Dislipidemi genetik panelinde mutasyon saptanmadı. Tüm ekzom analizinde ABCG8 geninde bialelik patojenik varyant saptananan hastaya sitosterolemi-1 tanısı konuldu. Bitkisel sterollerden fakir diyet başlandı. Bir yıllık izleminde LDL kolesterolünde gerileme ve kilo-boy SDS'lerinde olumluya gidildi saptandı.

**Sonuç:** Sitosterolemi, nadir görülmesi nedeniyle sıklıkla heterozigot ailesel hiperkolesterolemi ile karışabilen bir hastalıktır. Klinik şüphe durumunda, plazma bitkisel sterol düzeylerinin ölçümü ve genetik analiz ile doğrulama tanıda esastır. Diyetle bitkisel sterollerin kısıtlanması ve ezetimib tedavisi ile bitkisel sterol emiliminin azaltılması, hastalığın seyrini belirgin şekilde iyileştirmektedir. Erken tanı ve tedavi sayesinde uzun dönem kardiyovasküler morbidite ve mortalite azaltılabilmektedir. Olgumuzu, sitosterolemi gibi ultra-nadir bir hastalıkta yalnızca beslenme önerileriyle bile kolesterol düzeylerinin düşebileceğini vurgulamak amacıyla sunduk.

**Anahtar kelimeler:** Sitosterolemi, hiperlipidemi, ksantom

**Kaynaklar**

- Bastida JM, Girós ML, Benito R, Janusz K, Hernández-Rivas JM, González-Porras JR. Sitosterolemia: Diagnosis, Metabolic and Hematological Abnormalities, Cardiovascular Disease and Management. *Curr Med Chem*. 2019;26(37):6766-6775.

- A**  
Aghakishili, Hanım 26, 29  
Aghakishili, Hanım 27, 45, 51  
Akar, Halil Tuna 29, 33, 35  
Akay, Özge Pamukçu 53  
Akbulut, Selin 27, 45  
Akış, Armin 41  
Akış, Pakistan Armin 34  
Aktaşoğlu, Ekin Özsaydı 33  
Alaçamlı, Göksu 49  
Alaçamlı, Öznur Güven 37, 49  
Alpdoğan, Sedef 24, 30  
Altaş, Gizem Gökçe 35  
Altınok, Yasemin Atik 24, 30  
Arslan, Nur 23, 32, 49  
Arslanoğlu, Elif 39, 54  
Aslanoğlu, Elif 50  
Atakul, Kübra 24, 30
- B**  
Bağlıtaş, Halime Büşra 44  
Balcı, Mehmet Cihan 32, 42  
Basan, Hacer 33  
Batıbay, Fatma Özak 49  
Bayana, Fatma Polat 30, 53  
Bayhan, Buse 29  
Berber, Vehibe 32  
Bilen, Merve 23, 182  
Bilgun, Ceren 38  
Bilgün, Ceren 34, 36, 53  
Bulut, Derya 47, 54  
Bulut, Fatma Derya 39  
Burgaç, Ezgi 36, 41, 47, 54  
Büyükkoc, Azize 44
- C**  
Cabiri, Aslı 28, 36  
Canda, Ebru 24, 30  
Cansever, Mehmet Şerif 25, 26, 27, 29, 45, 51
- Ç**  
Çakır, Deniz Arca 27  
Çakır, Selin Akbulut 29, 51  
Çalışan, Kağan 26, 27, 29, 45, 51  
Çelik, Merve Yoldaş 24, 36, 41, 47, 54  
Çıki, Kismet 43, 46  
Çoban, Elif 28, 36  
Çoker, Mahmut 24, 30  
Çoşkun, Nihal 24  
Çöl, Tuğçe Aras 26, 27, 29, 45, 51
- D**  
Demirbaş, Göksu 35, 36, 51, 52  
Demirdöken, Emine Didem 23, 32  
Demirel, Göksun 27  
Demir, Gülizar 43  
Demirtaş, Ayşe Ayda 45  
Dilek, Dilara 25, 28, 33, 45  
Dinçtürk, Duygu Uzun 32  
Dinçtürk, Uzun 23  
Doğan, Dilek 47  
Dolu, Kazım Okan 24  
Durmuş, Aslı 26  
Dursun, Ali 43, 46
- E**  
Efe, Fatma 34, 36, 50, 53  
Ekinci, Duygu 25, 28, 33, 45  
Eminoğlu, Fatma Tuba 23, 24  
Erdal, İzzet 27  
Erdem, Şeyma 48  
Erdoğan, Busenur 31, 37, 49  
Er, Esra 52, 54  
Erkekoğlu, Pınar 27  
Ersak, Ayşe Şenol 43, 46  
Erten, Zeliha Kaya 25
- G**  
Garip, Sevinç 42  
Gedikbaşı, Asuman 42  
Genç, Emine 38  
Genç, Emine 34, 36, 44, 50, 53  
Genç, Hamide Sevinç 35, 51  
Genç, Sevinç 36  
Girgin, Selçuk 34  
Gökalp, Sabire 29, 33  
Gökay, Songül 28  
Gökçay, Gülden Fatma 32, 42  
Göksoy, Emine 48  
Gönkek, Süleyman 39  
Gumus, Emel 38  
Gülbahçe, Aliye 31  
Gümüş, Emel Yılmaz 34, 36, 50, 53  
Gündüz, Nazmiye Tüzel 39, 47, 50, 54  
Güneş, Dilek 32  
Güneş, Dilek Kürkcü 42  
Güneş, Merve Setenay Akyüzlüer 23, 24  
Güven, Burcu 43  
Güven, Şirin 47
- H**  
Habif, Sara 24  
Hacıoğlu, İlknur 32  
Hismi, Burcu Öztürk 38  
Hişmi, Burcu Öztürk 34, 36, 50, 53  
Hopurcuoğlu, Duhan 30, 38
- İ**  
İşat, Esra 25, 27, 29
- K**  
Kahraman, Sevde 48  
Kahveci, Ecem 28  
Karaca, Meryem 32, 42  
Kara, Esra 30, 38, 53  
Kara, İlknur Sürücü 30, 38, 53  
Karaman, Ali 44  
Karapınar, Fehime Erdem 34, 41  
Kardaş, Fatih 25, 28, 33, 45  
Kartal, Tuğçe 39, 54  
Katılmış, Billur 53  
Katılmış, Billur Korkmaz 34, 36, 38  
Kelebek, Haşim 39  
Kılavuz, Sebile 34, 36, 50, 53  
Kılıç, Şebnem 32  
Kırmızıtaş, Melis 32  
Kısa, Pelin Teke 23, 32  
Kıyım, Ertuğrul 25, 26, 27, 29, 45, 51  
Kılavuz, Sebile 38  
Kocaman, Damla 34, 36, 44, 50, 53  
Kocaoğlu, İpek 49  
Koçyiğit, Ayşen 43, 46
- Kor, Deniz 39, 50, 54**  
Kozanoğlu, Tuğba 42  
Körbeyli, Hüseyin Kutay 24  
Köse, Burcu 54  
Köse, Engin 23, 24  
Köşeci, Burcu 36, 41, 42, 47  
Kulu, Bahar 23  
Kurnaz, Mehmet Eren 51, 52  
Kütri, Merve Atasoy 31, 37, 49
- M**  
Mammadova, Sakina 24, 30  
Memişoğlu, Aslı 53  
Mintaş, Nuriye Ece 37, 49  
Mungan, Halise Neslihan Önenli 39  
Mungan, Neslihan Önenli 39, 54
- N**  
Noyan, Bilge 47  
Nur, Burçin 47
- O**  
Olgaç, Asburçe 35
- Ö**  
Önal, Hasan 28, 35, 36, 51, 52  
Özbakır, Çağla 54  
Özcan, Esra 37, 49  
Özel, Hülya Gökmen 43  
Özen, Filiz 44  
Özgen, Merve 26  
Özgen, Yasemin 28, 35  
Özkan, Büşra 25, 28, 33, 45  
Özova, Elif 39  
Öztekin, Demet 28  
Öztürk, İrem Durdağ 32  
Özyiğit, Sila 31
- P**  
Pekuz, Özge Kamer Karalar 23  
Polat, İbrahim 28
- S**  
Sancaktutan, Edanur 44  
Sayar, Esra 35  
Sayar, Talip 50  
Selli, Serkan 39  
Sivri, Serap 43, 46  
Soylu, Elif İşler 26, 27, 29, 45, 51
- Ş**  
Şahin, Asiye Burcu 50  
Şahin, Yaser 47
- T**  
Tandoğan, Zelal 42  
Tan, Hülya 52  
Tekin, Öznur 52  
Tekkuş, Kübra Ermiş 49  
Tepe, Fatma Zehra 34, 36, 44, 50, 53  
Topuz, Hanim Şeyma 35  
Topuz, Şeyma 51, 52  
Tufan, Aslı Kavaz 49  
Türköz, Ebru Çiçek 39  
Türkyılmaz, Ayberk 43  
Türkyılmaz, Muhammed 35  
Tüzel, Nazmiye 39
- U**  
Uçar, Sema Kalkan 24, 30  
Uyar, Sibel Burçak Şahin 37, 49  
Uygur, Esmâ 26, 27, 29, 45, 51  
Uyur, Emek 44  
Uzunoglu, Sema 39, 54  
Uzunyayla, Gözde 34, 41
- Ü**  
Ünsal, Duygu Öztürk 44  
Üstköyüncü, Pembe Soylu 8
- Y**  
Yalçın, Sıddıka Songül 27  
Yanbolu, Ayşe Yüksel 24, 30  
Yaya, Enver 34, 36, 38, 50, 53  
Yazıcı, Havva 24, 30  
Yekedüz, Merve Koç 23, 24  
Yeşil, Alihan 42  
Yeşil, Seda Akça 29  
Yeşil, Sedanur Akça 25, 27, 45, 48, 51  
Yıldırım, Gonca Kılıç 31, 32, 37, 49  
Yıldız, Basire Nur 43  
Yıldızdaş, Rıza Dinçer 50  
Yıldız, Nalan 43  
Yıldız, Sevil 32  
Yıldız, Yılmaz 27, 43, 46  
Yılmaz, Banu Kadioğlu 45  
Yılmaz, Semra Atasoy 43  
Yirün, Anıl 27
- Z**  
Zengin, Canan 36, 41  
Zeybek, Ayşe Çiğdem Aktuğlu 25, 26, 27, 29, 45, 51  
Zubarıoğlu, Tanyel 27  
Zubarıoğlu, Tanyel 25, 26, 29, 45, 48, 51