



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



MANAGED BY
ICOM
GROUP
Business with Intelligence!

BİLDİRİ KİTABI



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



26 Mart 2026, Perşembe

AVRUPA SALONU

13.00-16.00 Klinik Araştırmalar Kursu

Kurs Açılışı ve Araştırmaya Giriş

*Doç. Dr. Hande Turan, Doç. Dr. Eren Er, Prof. Dr. Atilla Çayır,
Prof. Dr. Fatih Gürbüz, Prof. Dr. Hüseyin Demirbilek*

13.00-13.45 **Hipotez Geliştirme ve İlkeleri: Tip 1 ve Tip 2 Hatalar, Etki Büyüklüğü ve Güç Uygulamalı Örneklem Büyüklüğü ve Güç Analizi**
Dr. Öğr. Üyesi Kamber Kaşali

13.45-14.30 **Tanımlayıcı ve Analitik Araştırmalar: Kohort, Kesitsel ve Vaka-Kontrol Çalışmaları Müdahale Araştırmaları ve Klinik Deneyler Metodolojik Araştırmalar:**
Duyarlılık, Özgüllük ve Doğruluk Anket Hazırlama Teknikleri
Dr. Öğr. Üyesi Kamber Kaşali

14.30-14.45 **KAHVE ARASI** ☕

14.45-15.15 **Türkiye’de Sen Sık Kullanılan Yapay Zeka Modelleri ve Kullanım Alanları**
Prof. Dr. Nihal Hatipoğlu, Uzm. Hasan Bora Ulukapı

15.15-15.45 **Kısa Makale (Editöre Mektup, Olgu Sunumu vs)**
Prof. Dr. Fatih Gürbüz

15.45-16.15 **Makaleye Referans Yerleştirme (örneklerle)**
Prof. Dr. Dr. Atilla Çayır

16.15-16.45 **Makaleyi Dergi Formatına Uygun Hale Getirme ve Editöre Mektup Makalenin Revizyonu ve Revizyon Mektubu Hazırlama (Yapay zeka destekli ve Örneklerle)**
Prof. Dr. Dr. İhsan Esen

16.45-17.00 **KAHVE ARASI** ☕



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



26 Mart 2026, Perşembe

AVRUPA SALONU

- 17.00-17.45** TÜBİTAK, TUSEB Projeleri (1001, 1005 vb...)
Doç. Dr. Doğuş Vuralı
- 17.45-18.15** TUBİTAK, ÇEDD, ESPE Burs ve Destekleri
Prof. Dr. Hüseyin Demirbilek
- 18.15-19.00** Forum: ESPE ve ISPAD Üyelikleri ve Önemi – ESPE ve ISPAD Okulları ve Çalışma Grupları – ESPE Klinik ve Araştırma Fellowship Programları, Yurtdışı İşbirliği ve Alanında Spesifikleşmenin Akademik Etkileri
Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu, Prof. Dr. Tülay Güran, Prof. Dr. Hüseyin Demirbilek

ANADOLU SALONU

- 14.00-16.00** Hipofiz MRG Kursu
- 14.00-14.45** Normal Hipofiz MR Görüntüleme, Anatomi ve Temel Prensipler
Prof. Dr. Ö. Suat Fitoz, Dr. Öğr. Üyesi Seda Kaynak Şahap
- 14.45-15.00** KAHVE ARASI ☕
- 15.00-16.00** Olgularla Benign ve Malign Lezyonlarda Hipofiz MR İnceleme Bulguları
Prof. Dr. Ö. Suat Fitoz, Dr. Öğr. Üyesi Seda Kaynak Şahap



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



27 Mart 2026, Cuma

AVRUPA SALONU

08.15-10.00 Klinik Araştırmalar Kursu

08.15-08.45 Verilerin Kaydedilmesi ve Analize Hazırlık Veri Türleri ve Tanımlayıcı İstatistikler
Dr. Öğr. Üyesi Kamber Kaşali

08.45-09.15 İstatistiksel Analiz Seçimi: Parametrik ve Non-parametrik Önemlilik Testleri
Dr. Öğr. Üyesi Kamber Kaşali

09.15-10.00 Orijinal Makale Nasıl Yazılır (Yapay zeka destekli)?
Prof. Dr. Tülay Güran

ANADOLU SALONU

08.00-10.00 Olgularla Sürekli Glukoz Monitorizasyon Sistemleri (SGMS) Masterclass
Oturma Başkanı: *Doç. Dr. Eren Er*

08.00-08.20 Ayakta Glikoz Profil (AGP) Raporlarının Yorumlanması
Doç. Dr. Eren Er

08.20-08.50 Tip1 Diyabette Hastalık dönemi ve Egzersiz Yönetimi
Dr. Elif Gökçe Basa

08.50-09.10 Hipoglisemi ile Giden Durumlarda SGMS Kullanımı
Dr. Emrullah Arslan

09.10-09.30 Neonatal Diyabette SGMS Kullanımı
Dr. Elif Gökçe Basa

09.30-10.00 Tip1 Diyabet Dışı Nadir Durumlarda SGMS Kullanımı
Dr. Emrullah Arslan

10.00-10.15 KAHVE ARASI ☕



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



27 Mart 2026, Cuma

AVRUPA SALONU

10.15-10.30

Kongre Açılışı

Dernek Başkanı: Prof. Dr. Saadet Olcay Evliyaoğlu

Kongre Onursal Başkanı: Prof. Dr. Merih Berberoğlu

Kongre Başkanları: Doç. Dr. Hande Turan, Doç. Dr. Eren Er

10.30-11.20

Büyüme ve Puberte Oturumu

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Merih Berberoğlu, Prof. Dr. Nihal Hatipoğlu

10.30-10.55

Boy kısalığında kombine tedaviler

Dr. Berna Eroğlu Filibeli

10.55-11.20

Yapısal puberte gecikmesi yönetimi

Doç. Dr. Serkan Bilge Koca

SANDOZ

11.30-12.15

Uydu Sempozyumu

Büyüme Hormonu Tedavisi ve Tedavide Somatotropinin Yeri

Oturum Başkanı: Doç. Dr. Eren Er

Konuşmacılar: Dr. Emrullah Arslan, Doç. Dr. Esin Karakılıç Özturan

12.15-13.00

ÖĞLE YEMEĞİ



13.00-14.30

Diyabet – Obezite Oturumu

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Elmas Nazlı Gönç, Prof. Dr. Samim Özen

13.00-13.20

Monogenik Obezite Yönetimi

Dr. Öğr. Üyesi Yağmur Ünsal

13.20-13.40

Ekzojen Obezitede Tedavi

Doç. Dr. Aylin Kılınç Uğurlu

13.40-14.05

Tip 2 Diyabet Yönetimi

Doç. Dr. Ferda Evin Kunay

14.05-14.30

Tip 1 Diyabette Yeni Sınıflandırma

Dr. Elif Eviz

14.30-14.45

KAHVE ARASI





3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



27 Mart 2026, Cuma

AVRUPA SALONU

14.45-16.00

Adolesan Oturumu

Oturum Başkanları: *Prof. Dr. Zehra Aycan, Prof. Dr. Filiz Tütüncüler Kökenli*

14.45-15.10

Hirşutizmde Tedavi Seçenekleri

Doç. Dr. Ülkü Gül Şiraz

15.10-15.35

Olgular Eşliğinde Adet Düzensizliğine Yaklaşım

Dr. Tuğba Kontbay Çetin

15.35-16.00

Pubertal Jinekomasti ve Yönetimi

Dr. Bilge Behram Aydın

16.00-17.00

Sosyal Konular

Hekimin cezai sorumluluğu ve Bilirkişilik

İstenmeyen Görevlendirme/İcap/ Randevu

Hasta Takip Etmek İstemezsem Sorumluluğum Nedir?

Refakat Raporu Kimlere Çıkarılabilir?

Kvkk Konunun Ne Kadar Farkındayız?

Adli Tıp - Prof. Dr. Kemalettin Acar

Avukat - Cengiz Bayram

Çocuk Endokrinoloji - Prof. Dr. Fatih Gürbüz



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



28 Mart 2026, Cumartesi

AVRUPA SALONU

08.00-09.00

Sözel Sunum 1

Oturum Başkanı: *Doç. Dr. Aslı Derya Kardelen Al*

SS-01

Çocukluk Çağında Santral Hipotiroidi: Silik Belirtiler ve Normal TSH Tanıda Yanıltıcı Olabilir

Nurhan Özcan Murat, Emre Sarıkaya

SS-02

Obez Çocuk ve Ergenlerde Uyku Bozukluklarının Değerlendirilmesi

Kürşat Çetin, Zeynep Donbaloğlu, Hale Ünver Tuhan, Mesut Parlak

SS-03

Malnutrisyon Tanı Kriterleri Taşımayan Çocuklarda, Serum IGF-1 Düzeyinin Orta Kol Çevresi, Deri Kıvrım Kalınlığı ve Boy ile İlişkisi

Aysun Ata, Aysun Soyugüzel, Didem Gülcü Taşkın

SS-04

Çocuk ve Adölesanlarda, Kistik Fibrozis İlişkili Diyabet Taramasında HbA1c Eşik Değerinin Belirlenmesi: OGTT Gereksinimi Azalabilir mi?

N. Berna Çelik Ertaş, Mehmet Beşrek, Dicle Canoruç Emet, Yağmur Ünsal, Doğuş Vurallı Karaoğlan, E. Nazlı Gonç, Z. Alev Özön

SS-05

Adolesanlarda Menstrüel Düzensizlik: PKOS Spektrumu ve Klinik Yansımalar

Sema Nilay Abseyi

SS-06

Morbid Obez Çocuklarda 6 Aylık Klinik ve Metabolik İzlem Sonuçları

Berna Singin, Ebru Barsal Çetiner



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



28 Mart 2026, Cumartesi

ANADOLU SALONU

08.00-09.00

Sözel Sunum 2

Oturum Başkanı: *Doç. Dr. Emine Ayça Cimbek*

SS-07

Genetik Analize Kimi Göndermeliyiz – Prematür Pubarşta ACTH Testi Rehber Olabilir mi?

Emre Sarıkaya, Nihal Hatipoğlu

SS-08

Graves Hastalığı Tanılı Çocuk ve Adölesanlarda Antitiroid Tedavi Sürecinde Antropometrik Parametrelerin Seyri

Gözde Akın Kağızmanlı, İbrahim Mert Erbaş

SS-09

Prematür Adrenarşlı Hastalarda Standard Doz Acth Testinin Nonklasik Konjenital Adrenal Hiperplazi Tanısındaki Yeri

Behiye Sarıkaya Özdemir, Gülin Karacan Küçükali, Ceren Yüceer Peliöğlu, Şenay Savaş Erdeve, Keziban Aslı Bala

SS-10

Disglisemili Obez Çocuklarda OGTT Temelli β -Hücre Fonksiyonu ve İnsülin Duyarlılığı Değerlendirmesi

Meliha Esra Bilici, Rukiye Uyanık

SS-11

Çocuk ve Adölesan Obezitesinde GLP-1 Reseptör Agonisti Tedavisinin Antropometrik ve Vücut Kompozisyonu Üzerine Etkileri: Tek Merkez Gerçek Yaşam Verisi

Bilge Aydın Behram, Leyla Gizem Bolaç Özyılmaz, Ahmet Uçar

SS-12

Ergenlerde Uyku Süresi, Uyanma Zamanı ve Yaşam Tarzı Alışkanlıklarının Obezite ile İlişkisi

Banu Turhan, Gönül Büyükyılmaz, Demet Taş, Mehmet Ali Sungur, Mehmet Boyraz



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



28 Mart 2026, Cumartesi

AVRUPA SALONU

09.00-10.30 Adrenal Oturumu
Oturum Başkanları: *Prof. Dr. Zeynep Şıklar, Doç. Dr. İhsan Turan*

09.00-09.30 Konjenital Adrenal Hiperplazi Yönetiminde Rutin Dışı Tedaviler
Dr. İlkay Ayrancı

09.30-10.00 Nonklasik Konjenital Adrenal Hiperplazide Tedavi Stratejileri
Doç. Dr. Semih Bolu

10.00-10.30 Adrenal Kitleye Yaklaşım ve Yönetimi
Doç. Dr. Elif Özsu

10.30-10.45 KAHVE ARASI ☕

10.45-12.00 Tiroid Oturumu
Oturum Başkanları: *Prof. Dr. Olcay Evliyaoğlu, Doç. Dr. Sezer Acar*

10.45-11.10 Olgular Eşliğinde Tiroid Nodüllerine Yaklaşım
Dr. Ebru Barsal Çetiner

11.10-11.35 Nadir Görülen Tiroid Fonksiyon Bozukluklarının Yönetimi
Doç. Dr. Tarık Kırkgöz

11.35-12.00 Tirotoksikozda Ayırıcı Tanı ve Olguların Yönetimi
Dr. Öğr. Üyesi Cem Mete

NUTRICIA

Numil Gıda Ürünleri San. ve Tic. A.Ş.

12.00-12.45 Uydu Sempozyumu
Pediyatrik Endokrinolojide Malnütrisyon: Büyüme, Hormonlar ve Enteral Beslenme Ürünleri

Doç. Dr. Hande Turan



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



28 Mart 2026, Cumartesi

POSTER ALANI

12.45-13.30

Öğle Yemeği & Poster Bildiri Sunumları

Prof.Dr. Hakan Döneray, Doç. Dr. Gürkan Tarçın



PS-01

**Fonksiyonel Gıda Tüketimine Bağlı Geri Dönüşümlü Prematür Telarş:
Manuka Balı ile İlişkili Bir Olgu Sunumu**

Arzu Jalilova, Gamze Avcı

PS-02

Prematür Adrenarş Tanılı Hastaların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Merve Nur Hepokur, Burçin Çiçek, Sare Betül Kaygusuz

PS-03

Prader–Willi Sendromlu Hastalarda MC4R Varyant Analizi: Tek Merkez Deneyimi

*Emre Özer, Peter Kühnen, Esra Yazarlı, Nursel Kara Ulu, Dicle Canoruç Emet,
Gönül Yardımcı, Sevinç Odabaşı Güneş, Onur Akın*

PS-04

**DAX1 (NR0B1) Mutasyonu ile Birlikte Duchenne Musküler Distrofi ve
Gliserol Kinaz Eksikliği**

Can Aydın, Özlem Uğur Aydın

PS-05

GNAS İlişkili Çoklu Hormon Direnci: Konjenital Hipotiroididen PHP1A Tanısına

Zülal Özdemir Uslu, Yüksel Yasartekin, Nalan Yıldırım, Derya Buluş

PS-06

Adölesanlarda Demir Eksikliğinin Menstrüel Siklus Üzerine Etkisi

Leyla Kara

PS-07

**Hiperprolaktinemi olan adölesanların klinik özelliklerinin ve makroprolaktinemi
sıklığının değerlendirilmesi**

Berna Eroğlu Filibeli, Gülümay Vural Topaktaş, Bumin Dünder

PS-08

Pes Planus Tanısı Olan Çocuklarda Nutrisyonel Raşitizm ve D Vitamini Yetersizliği

Niyazi Erdem Yaşar, Banu Turhan

PS-09

**Erken Başlangıçlı Normokalsemik Hiperparatiroidide Ailesel İzole Hiperparatiroidi
Olasılığı: Bir Adölesan Olgu**

Esra Koçyiğit, Hülya Kaynak Balkış, Murat Yavuz

PS-10

**Nadir Hastalıkta Umut Verici Sonuç: Kleidokranial Displazide Büyüme Hormonu
Tedavisinin Dramatik Etkisi - Olgu Sunumu ve Literatür İncelemesi**

Serpil Albayrak, Tuba Seven Menevşe, Hatice Albayrak



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



28 Mart 2026, Cumartesi

AVRUPA SALONU

13.30-14.45

Hipofiz Oturumu

Oturum Başkanları: *Doç. Dr. Doğuş Vuralı Karaođlan,*
Prof. Dr. Hakan Döneray

Hipofiz Kitlesine Yaklaşım

Dr. Elif Keleştemur

Hipofiz Cerrahisi Sonrası Akut Dönem Yönetimi

Doç. Dr. Gönül Büyükyılmaz

Hipofiz Cerrahisi Sonrası Uzun Dönem Yönetimi

Doç. Dr. Ayşe Özden

14.45-15.00

KAHVE ARASI ☕



15.00-15.45

Uydu Sempozyumu

Genotropin ile 28 Yıldır Birlikte Büyümeye Devam!

Prof. Dr. Gülay Karagüzel, Doç. Dr. Elvan Bayramođlu

15.45-16.00

KAHVE ARASI ☕



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



28 Mart 2026, Cumartesi

ANADOLU SALONU

16.00-18.00

Yuvarlak Masa Toplantıları

Masa 1 - Adrenal Sistem Hastalıkları

Oturum Başkanları: **Prof. Dr. Tülay Güran, Doç. Dr. Edip Ünal**

Olgu 1: *Dr. Öğr. Üyesi Ayşegül Ceran*

Olgu 2: *Dr. Burçin Çiçek*

Masa 2 - Kalsiyum Fosfor Metabolizması Bozuklukları

Oturum Başkanları: **Prof. Dr. Gülay Karagüzel, Prof. Dr. Keziban Aslı Bala**

Olgu 1: *Dr. Ahmet Kahveci*

Olgu 2: *Dr. Suat Tekin*

Masa 3 - Glukoz ve Elektrolit Bozuklukları

Oturum Başkanları: **Prof. Dr. Hüseyin Demirbilek, Doç. Dr. Melek Yıldız**

Olgu 1: *Dr. Sebla Güneş*

Olgu 2: *Dr. Senem Esen*

Masa 4 - Büyüme ve Beslenme Bozuklukları

Oturum Başkanları: **Prof. Dr. Şenay Savaş Erdeve, Doç. Dr. Onur Akın**

Olgu 1: *Dr. Kadriye Cansu Şahin*

Olgu 2: *Doç. Dr. Can Celiloğlu*



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



29 Mart 2026, Pazar

AVRUPA SALONU

08.00-09.15 Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Oturumu
Oturum Başkanları: *Prof. Dr. Semra Çetinkaya, Doç. Dr. Emine Çantosun*

08.00-08.25 46 XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu
Dr. Öğr. Üyesi Gül Trabzon

08.25-08.50 Geç Tanı Alan Olguların Yönetimi
Doç. Dr. Deniz Özalp Kızılay

08.50-09.15 Mikst Gonadal Disgenezili Olgularda Tedavi
Doç. Dr. Zeynep Donbaloğlu

09.15-09.30 KAHVE ARASI ☕

09.30-11.00 Kemik Oturumu
Oturum Başkanları: *Prof. Dr. Serap Demircioğlu Turan, Prof. Dr. Bayram Özhan*

Hipofosfatemik Rikets Güncel Tedavi Protokolü
Dr. Mevra Çay

Osteogenezis Imperfecta Yönetimi
Dr. Öğr. Üyesi Sare Betül Kaygusuz

Prematürite Osteopenisi
Dr. Banu Turhan



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



29 Mart 2026, Pazar

AVRUPA SALONU

11.00-11.30

Uluslararası Genç Endokrinoloji Ve Diyabet Uzmanları Oturumu
Oturum Başkanları: *Doç. Dr. Eren Er, Dr. Dyt. Didem Güneş Kaya*

The International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD)
genç grubu: Juniors in Educational Networking and International
Research Opportunities: United Sessions Group (JENIOUS)
Dr. Apoorva Gomber

European Society For Paediatric Endocrinology (ESPE) genç grubu:
The Young ESPE (YES) ONLINE
Dr. Tiago Jeronimo

11.30-11.45

Kapanış

11.45-12.30

ÖĞLE YEMEĞİ



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Sözel Bildiriler



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Çocukluk Çağında Santral Hipotiroidi: Silik Belirtiler ve Normal TSH Tanıda Yanıltıcı Olabilir

Nurhan Özcan Murat, Emre Sarıkaya
Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Kocaeli

AMAÇ: Santral hipotiroidi (SH), tiotropin salgılatıcı hormon veya tiroid uyarıcı hormon salınımındaki kusurlar nedeniyle gelişen, nadir bir tiroid hormon eksikliğidir. Çocukluk çağında tiroid hormonları, sağlıklı büyüme ve nörogelişim açısından elzemdir. Ancak SH, çoğu zaman klasik hipotiroidi bulguları olmaksızın seyredebileceğinden tanısı gözden kaçabilmektedir. Bu çalışmada, levotiroksin tedavisi gereksinimi olan SH olgularının klinik, laboratuvar, radyolojik, genetik ve izlem özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

GEREÇ-YÖNTEM: Kocaeli Şehir Hastanesi'ne Nisan 2023-Eylül 2025 tarihleri arasında başvuran ve yeni tanı alan 2-18 yaş arası santral hipotiroidi olguları retrospektif olarak incelendi. Kranial tümörü veya radyoterapi öyküsü olan olgular çalışmaya dahil edilmedi. Olgular; tanı yaşı, cinsiyet, başvuru şikayetleri, laboratuvar bulguları, eşlik eden hormon eksiklikleri, hipofiz MRG ve genetik sonuçlar açısından değerlendirildi. TSH düzeyleri, ilgili laboratuvarın referans aralıklarına göre sınıflandırılırken, Serbest T4 düzeyleri referans alt sınırına göre yüzde dilimlerine ayrıldı. Genetik değerlendirme için hedef gen paneli kullanıldı.

BULGULAR: Çalışmaya yaş ortalaması 11.1 yıl (3,8-16 yaş) olan toplam 19 olgu (15 kız, 4 erkek) dahil edildi. Başvuru şikayetleri oldukça değişikti; rutin kontrol, kilo alımı, boy kısalığı ve erken ergenlik şüphesi en sık başvuru nedenleri arasında yer aldı.

Laboratuvar değerlendirmesinde; yalnızca 3 olguda TSH referans değerinin üzerinde saptanırken, hiçbir olguda referans aralığının altında değildi. Olguların önemli bir kısmında TSH düzeyleri normal aralıkta veya normalin üst sınırına yakın bulundu. Buna karşın serbest T4 değerleri tüm olgularda referans altında idi. Bu bulgu, TSH'nin santral hipotiroidi tanısında yanıltıcı olabileceğini ve tanının serbest T4 düzeylerine dayanması gerektiğini göstermektedir. Serbest T4 referans altı oranların dağılımına bakıldığında ise; 9 olgu %90-99, 5 olgu %75-89 ve 5 olgu %51-74 aralığında yer aldı.

Eşlik eden hipofizer hormon eksikliği sadece 4 olguda görüldü. Hipofiz MRG incelemelerinde olguların yaklaşık yarısında normal veya non-spesifik bulgular izlendi. Genetik panel analizi yapılan 15 olgunun tamamında sonuçlar normaldi. Serbest T4 değerlerine göre klinik, laboratuvar ve radyolojik özellikler Tablo-1'de özetlenmiştir.

Tüm olgulara levotiroksin tedavisi başlandı; 4 olguda erken dönem serbest T4 düzeylerinin normalleşmesiyle tedavi kesildi. Bu olgular izlemde ötiroid seyretti.

SONUÇ: Santral hipotiroidi çocukluk çağında özgül olmayan, hatta tamamen belirtisiz bulgularla seyredebilir. Normal TSH düzeyleri yanıltıcı olabilir ve tanı yalnızca serbest T4 düzeylerine bakarak konulmalıdır. Klinik pratikte TSH'e güvenmek yerine serbest T4'e odaklanmak, tanıyı kaçırmamak için kritik önemdedir.

Anahtar Kelimeler: santral hipotiroidi, serbest T4, TSH, hipofiz MRG



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Tablo-1: Serbest T4 düzeylerine göre olguların demografik, klinik, laboratuvar ve radyolojik özellikleri

Serbest T4 düzeyi	Referans alt sınırının %51-74 aralığı	Referans alt sınırının %75-89 aralığı	Referans alt sınırının %90-99 aralığı
n	5	5	9
Yaş ortalama (yıl) (alt-üst)	9.7 (3.8-14.5)	11.8 (9.3-16)	11.4 (8.4-15.6)
Cinsiyet (n)			
Kız	4	4	7
Erkek	1	1	2
Başvuru şikayeti (n)			
Rutin kontrol		1	3
Kilo alımı		3	1
Boy kısalığı	1		1
Boy-kilo azlığı	2		1
Erken ergenlik şüphesi	1	1	1
Terleme			1
Menometroraji			1
Adet görememe	1		
TSH düzeyi (n)			
Referans üstü		2	1
Referans içinde	5	3	8
Eşlik eden hormon eksikliği (n)			
İzole santral hipotiroidi	1	5	9
Tek hormon eşlik eden	2		
Birden fazla hormon eşlik eden	2		
Eşlik eden hormon (n)			
Büyüme hormonu	3		
ACTH eksikliği	2		
ADH eksikliği	1		
Gonadotropin eksikliği	1		
MR Görüntüleme (n)			
Normal	1	3	4
Mikroadenom		2	5
İnfindibuler lezyon	1		
Parsiyel empty sella	1		
Hipofiz sapı kesilme sendromu	1		
Hipofiz hipoplazisi/ektopik nörohipofiz	1		
Tedavi kesimi (n)		1	3



Obez Çocuk ve Ergenlerde Uyku Bozukluklarının Değerlendirilmesi

Kürşat Çetin¹, Zeynep Donbaloğlu², Hale Ünver Tuhan¹, Mesut Parlak¹

¹Akdeniz Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Antalya

²Antalya Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Antalya

AMAÇ: Çocukluk çağı obezitesi, son yıllarda ciddi bir halk sağlığı sorunu haline gelmiştir. Obezite yalnızca fiziksel sağlık üzerinde değil, aynı zamanda psikososyal ve nörofizyolojik işlevler üzerinde de olumsuz etkiler yaratmaktadır. Bu süreçte, çocukların büyüme, gelişme ve psikolojik iyilik halleri için temel bir gereksinim olan uyku; obezite ile ilişkili önemli ancak sıklıkla göz ardı edilen bir bileşen olarak dikkat çekmektedir. Bu çalışmanın amacı, obez çocuklarda uyku bozukluklarının değerlendirilmesi ve uyku bozukluklarının vücut kitle indeksi ile ilişkisini incelemektir.

GEREÇ-YÖNTEM: Bu çalışma, kesitsel bir vaka-kontrol araştırması olarak tasarlanmış olup, 6-18 yaş arasındaki 125 katılımcıdan (55 obez, 70 kontrol grubu) oluşmaktadır. Obez grubunun Çocuklar İçin Uyku Bozuklukları Ölçeği (ÇUBÖ) puanları, kontrol grubununkilerle karşılaştırılmıştır.

BULGULAR: Obez grubun yaş ortalaması $12,38 \pm 2,79$ yıl iken, kontrol grubunun $11,63 \pm 2,67$ yılı ($p=0,128$). Obez çocukların %54.5'i ve kontrol grubunun ise %57.1'i kızdı. ÇUBÖ skorlamasında uyku bozukluklarının gösterge eşiği olan 39 puanı aşan bireylerin oranı sırasıyla obez grubunda % 85.5 ve kontrol grubunda % 44.3 olup ($p<0.001$) obez çocuklarda uyku bozuklukları anlamlı olarak yüksek bulundu. Obez çocuklarda "Uykuya Dalma ve Uykuya Devam Etme Problemleri", "Uyku Solunum Bozuklukları", "Uykuda Aşırı Terleme" ve "Aşırı Uyku Eğilimi Bozuklukları" kontrol grubuna göre anlamlı olarak fazlaydı ($p<0.05$). Obezlerde vücut kitle indeksi ile uyku bozukluğu skorları arasında da pozitif korelasyon saptandı ($r=0.61$, $p<0.001$)

SONUÇ: Obez çocuk ve ergenlerde uyku bozuklukları prevalansı sağlıklı yaşlılarına göre daha fazla bulundu. Uyku bozukluklarının; metabolik denge, ve davranışsal süreçler üzerinden obezite ile ilişkili riskleri artırabileceği bilinmektedir. Bu nedenle, obez çocuklarda uyku bozukluklarını taramaya dahil etmek obezite yönetimine klinik fayda sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Obezite, Uyku bozuklukları, Çocuk çağı, Vücut kitle indeksi

Katılımcıların ÇUBÖ skorları

Değişken	Obezite grubu (n=55)	Kontrol grubu (n=70)	p değeri
Uykuya dalma ve uykuyu sürdürme sorunları	12 (9-22)	11 (7-19)	0.005*
Uykuda solunum bozuklukları	5 (3-10)	4 (3-12)	0.048*
Uyanma bozuklukları	4 (2-10)	4 (3-9)	0.776
Uyku-uyanma geçiş bozuklukları	6 (3-10)	6 (3-10)	0.074
Aşırı uyku eğilimi bozuklukları	10 (5-16)	7 (3-10)	<0.001*
Uykuda aşırı terleme	5 (2-10)	3 (2-6)	<0.001*
Toplam ÇUBÖ skoru	43 (30-56)	40 (24-43)	<0.001*

Veriler medyan (min - max) olarak sunulmuştur. İki grup karşılaştırmaları için Mann-Witney U testi kullanılmıştır. ÇUBÖ: Çocuklarda uyku bozukluğu ölçeği.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Malnutrisyon Tanı Kriterleri Taşımayan Çocuklarda, Serum IGF-1 Düzeyinin Orta Kol Çevresi, Deri Kıvrım Kalınlığı ve Boy ile İlişkisi

Aysun Ata¹, Aysun Soyugüzel², Didem Gülcü Taşkın³

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

²Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

³Adana Şehir Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

AMAÇ: Çocuklarda boy kısalığının en önemli nedeni beslenme yetersizliğidir. Beslenme yetersizliği tanısı VKİ Z skor, ağırlık Z skor gibi antropometrik ölçümlerle konulmaktadır ancak klinik pratikte bu ölçümlerin değeri bazı hasta gruplarında sınırlıdır. Özellikle kronik malnütrisyonu olan hastalarda bu ölçümler tanı koyamamaktadır. Çalışmanın amacı pediatrik hastalarda, serum IGF-1 düzeyinin antropometrik ölçümler ve deri kıvrım kalınlığı ile ilişkisinin değerlendirilmesidir.

YÖNTEM: Çocuk Endokrinolojisi polikliniğine gelişme geriliği, boy kısalığı yakınmalarıyla başvuran, ölçümler sonucu 5 yaş altı ağırlık > -2 SDS, 5 yaş üstü vücut kitle indeksi (VKİ) > -2 SDS saptanarak malnutrisyon dışlanan, uzama hızı ile büyüme hormonu eksikliği dışlanan 2-18 yaş pediatrik hastalar çalışmaya dahil edildi. Antropometrik ölçümler Türk çocukları persentil eğrileri kullanarak hesaplandı. SPSS 25.0 programı ile veriler analiz edildi. IGF-1 ile antropometrik parametreler arasındaki ilişkiler Pearson korelasyon analizi ile değerlendirildi. Anlamli ilişki saptanan değişkenler için doğrusal regresyon analizi yapıldı. İstatistiksel anlamlılık sınırı $p < 0,05$ olarak kabul edildi.

BULGULAR: Çalışmaya toplam 314 çocuk dahil edildi. Olguların 162'si (%51,6) kız, 152'si erkek (%48,4) cinsiyetindeydi. Ortanca başvuru yaşı 7,31 (minimum: 2,3 maksimum: 17,5) yıl idi. Ortalama boy SDS $-1,64 \pm 0,60$ saptandı. Boy kısalığı olan olgu sayısı (Z skoru < -2) 102 (%32,7) idi. IGF-1 düşüklüğü olan 50 (%15,9) olgu gözlemlendi. Olguların serum IGF-1 düzeyi ile deri kıvrım kalınlığı arasında pozitif yönde anlamlı ilişki saptandı ($r=0,29$, $p<0,01$). IGF-1 ile orta kol çevresi (OKÇ) arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptandı ($r=0,22$, $p<0,05$). IGF-1 ile VKİ SDS arasında anlamlı ilişki izlenmedi ($r=-0,11$, $p>0,05$).

SONUÇ: Sonuç olarak, VKİ SDS'ye göre malnütrisyon saptanmayan olgularda, deri kıvrımı kalınlığı ve orta kol çevresi IGF-1 ile anlamlı ilişki gösterirken, VKİ Z skoru ilişki göstermemiştir. Deri kıvrımı kalınlığı ile saptanan pozitif ilişki, IGF-1'in enerji depoları ve beslenme durumuyla olan ilişkisine dikkat çekmiştir. OKÇ ile gözlenen ilişki ise IGF-1'in hem yağ hem de kas kitlesi ile ilişkisini desteklemektedir. Buna karşın VKİ Z skoru ile anlamlı ilişki bulunmaması, VKİ'nin kronik malnütrisyonda yetersiz tanı koydurucu özelliğini göstermektedir.

Boy kısalığı ile başvuran, diğer patolojiler dışlanan ve güncel antropometrik kriterlerle malnütrisyon saptanmayan olgularda, IGF-1 değeri normal aralıkta saptansa dahi, beslenme içeriğinin değerlendirmesi ve gerekli müdahalenin önemi bir kez daha vurgulanmak istemiştir.

Anahtar Kelimeler: OKÇ, Malnutrisyon, IGF-1, Boy kısalığı, Deri kıvrım kalınlığı

*Boy kısalığının SUT kriterlerinde EBS yazım şartlarından çıkarılması, kronik malnutrisyonu olan hastaların tedaviye ulaşımını engellemiştir. çalışmaya katılan hastaların hiçbirine ebs raporu çıkarılmamış ve tedavisisiz kalmışlardır. Ancak beslenmedeki protein içeriğinin karşılanmasını ıgf-1 değeri ve boy üzerindeki pozitif etkileri aşikardır. Ne yazık ki kronik malnutrisyona neden olan fakirlik, eğitim düzeyi, kardeş sayısı gibi faktörlerin hiçbirisi değiştirilemediği için bu hastalarda tek başına diyetisyen desteği çoğu zaman yeterli olamamaktadır. Çalışmanın amacı boy kısalığı olan bu çocuklara tekrar EBS yazılabilmesi için ses olmaktır.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Çocuk ve Adölesanlarda, Kistik Fibrozis İlişkili Diyabet Taramasında HbA1c Eşik Değerinin Belirlenmesi: OGTT Gereksinimi Azalabilir mi?

N. Berna Çelik Ertaş¹, Mehmet Beşrek², Dicle Canoruç Emet¹, Yağmur Ünsal¹, Doğuş Vurallı Karaođlan¹, E. Nazlı Gönç¹, Z. Alev Özön¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Kistik fibrozis ilişkili diyabetin (KFİD) erken tanı ve yönetimi klinik belirteçlerin düzeltilmesi için önemlidir. Tanı ve taramada oral glukoz tolerans testi (OGTT) altın standarttır. Öte yandan OGTT zaman alıcı ve hasta uyumunu gerektiren bir yöntemdir. HbA1c, duyarlılığının düşük olması nedeniyle rutin kullanıma girmemiştir. Bu çalışmada kistik fibrozis (KF) tanılı çocuk ve adölesanlarda KFİD tanısında HbA1c eşik değerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: KF'li olguların, yaş, cinsiyet, puberte evresi, vücut kitle indeksi (VKİ) persentili, birinci saniyedeki zorlu ekspiratuvar volüm yüzdesi (FEV1%), balgam kültüründe üreme, ADA kriterlerine göre OGTT sonucu ve OGTT'nin yapıldığı üç ay içerisindeki HbA1c düzeyi kaydedildi. OGTT referans yöntem alınarak HbA1c'nin farklı eşik-değerlerdeki performansı değerlendirildi.

SONUÇ: Çalışmaya ortalama yaşları 13,1±3,2 yıl olan 181 olgu (96 kız, %53) dahil edildi. Olguların %25'i prepubertaldi (45/181). Ortalama FEV1 %84,3±8,7, ortanca VKİ persentili 29,8 (IQR:53) saptandı. %81,2'sinin balgam kültüründe üreme vardı. Olguların %10'unda KFİD saptandı. Logistic regresyon analizinde HbA1c (OR (Exp(B))=8,062, %95 GA 2,090-31,094, p=0,002) ve FEV1 (OR (Exp(B))=0,923, %95 GA 0,875-0,974, p=0,004) KFİD varlığını bağımsız olarak öngördü (OR'lar sırasıyla HbA1c'de ve FEV1'de %1 artış için). ROC analizinde %5,9 HbA1c KFİD'i ayırt etmede %78 duyarlılık, %63 özgüllük (AUC 0,719, %95 GA 0,617-0,821, p=0,002) sağladı. Bu eşik değer kullanıldığında 114 (114/181, %63) olguya OGTT yapılması gerekmiyordu; ancak NPV (*negative predictive value*) %94,7, LR- (*negative likelihood ratio*) 0,34 idi. HbA1c %5,9 ve FEV1 %80 eşik-değerleri birlikte kullanıldığında OGTT yapılması gerekmeyenlerin sayısı 84'e düştü (84/181, %46,4); bu kombinasyonla NPV %96,4'e yükseldi, LR- 0,001'e geriledi. ROC analizinde %5,6 için %100 duyarlılık, %30 özgüllük saptandı. Bu eşik değerle 51 olguya (51/181, %28) OGTT yapılması gerekmiyordu ve NPV %98, LR- 0 saptandı. FEV1 %80 eşik-değerinin eklenmesi NPV ve LR-'yi değiştirmede. %5,5 kullanıldığında ise 44 olguya (44/181, %24) OGTT yapılması gerekmedi ve bu değerde NPV %100, LR- 0 saptandı.

TARTIŞMA: Bu çalışmada HbA1c'nin KFİD taramasında tek başına yeterli duyarlılığa sahip olmadığı, ancak ≥%5.5-5.9 eşik değerlerinin OGTT gereksinimini belirlemede yardımcı olabileceği gösterilmiştir. HbA1c için %5,5 tüm KFİD'li olguların yakalanmasını sağlarken daha yüksek eşik-değerlerde duyarlılık ve özgüllüğü artırmak için ek klinik belirteçler gerekmektedir. HbA1c'nin KFİD taramasında kullanılabilmesi için daha fazla hasta sayılı kohortlarda ek klinik belirteçlerin incelenmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: HbA1c, Kistik fibrozis, Kistik fibrozis ilişkili diyabet, Oral glukoz tolerans testi



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Adolesanlarda Menstrüel Düzensizlik: PKOS Spektrumu ve Klinik Yansımalar

Sema Nilay Abseyi

Sağlık Bakanlığı Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara

AMAÇ: Adolesan dönemde görülen menstrüel düzensizliklerde fizyolojik anovulasyon ile erken polikistik over sendromunun (PKOS) ayırt edilmesi klinik açıdan zorluk oluşturmaktadır. Bu çalışmada menstrüel yakınmalarla başvuran adolesanların klinik özelliklerinin, laboratuvar bulgularının ve tedavi yaklaşımlarının değerlendirilmesi, özellikle PKOS spektrumu özelliklerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Bu retrospektif çalışmaya, son 12 ay içinde düzensiz, uzamış veya yoğun menstrüel kanama nedeniyle başvuran 10-18 yaş arası 139 adolesan dahil edilmiştir. Klinik, antropometrik, laboratuvar ve görüntüleme verileri analiz edilmiştir. PKOS tanısı, menstrüel düzensizlik ile klinik ve/veya biyokimyasal hiperandrojenizmin birlikte bulunması ve diğer nedenlerin dışlanması ile konulmuştur. Tek bulgusu olan hastalar (menstrüel düzensizlik veya hiperandrojenizm) "PKOS açısından riskli" olarak sınıflandırılmıştır.

BULGULAR: Çalışmaya dahil edilen 139 adolesanın yaş ortalaması $15,29 \pm 1,52$ yıl olup en sık başvuru nedeni düzensiz menstrüel kanama olmuştur (%71,9; n=100). Progesteron düzeyi ölçülen olguların %57,6'sında (n=80) progesteron < 1 ng/mL saptanmış olup bu durumun anovulatuvar paterni desteklediği düşünülmüştür. Demir eksikliği belirgin olup hastaların %50,4'ünde (n=70) ferritin < 30 ng/mL bulunurken, %16,5'inde (n=23) anemi tespit edilmiştir. Olguların %21,6'sında (n=30) VKİ-SDS ≥ 2 saptanmış ve bu grupta akantozis nigrikans ile stria varlığı anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur ($p < 0,001$). Total testosteron yüksekliği %8,3 oranında (n=10/121) saptanmıştır. Olguların %70'ine (98/139) pelvik USG çekilmiş olup, PKOS tanısında kullanılmamış olmakla birlikte hastaların %52,0'sinde (n=51/98) polikistik over morfolojisi bildirilmiştir. Kesin PKOS tanısı %7,9 oranında (n=11) saptanırken, hastaların %63,3'ü (n=88) PKOS açısından riskli olarak değerlendirilmiştir. Tedavi yönetiminde; olguların %62,6'sı (n=87) izlem-adet takvimi ile takip edilmiş, %12,2'sine (n=17) siklik progesteron, %8,6'sına (n=12) kombine oral kontraseptif ve 3 olguya metformin tedavisi başlanmıştır. Obezitesi veya PKOS ilişkili bulguları olan hastalarda farmakolojik tedavinin daha sık başlandığı gözlenmiştir.

SONUÇ: Adolesanlarda menstrüel yakınmaların büyük çoğunluğunda ovulatuvar disfonksiyon saptanmış olup, olguların yaklaşık üçte ikisinin (%63,3) PKOS açısından riskli grupta yer aldığı gösterilmiştir. Demir eksikliğinin hastaların yarısında (%50,4) bulunması ve obezite oranının (%21,6) dikkat çekici düzeyde olması, menstrüel düzensizliklerin yalnızca geçici pubertal bir durum olmayabileceğini düşündürmektedir. Bulgularımız, bu hastalarda erken dönemde metabolik risk değerlendirmesi ve yapılandırılmış izlem gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: PKOS, adolesan, menstrüel düzensizlik



Morbid Obez Çocuklarda 6 Aylık Klinik ve Metabolik İzlem Sonuçları

Berna Singin, Ebru Barsal Çetiner

Antalya Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Antalya

AMAÇ: Bu çalışmanın amacı, morbid obez çocuklarda 6 aylık izlem sürecinde antropometrik ölçümler, glisemik parametreler ve insülin direnci göstergelerindeki değişimleri değerlendirmektir.

GEREÇ-YÖNTEM: Bu retrospektif çalışmada, morbid obezite tanısı ile izlenen 40 çocuk hastanın verileri değerlendirildi. Hastaların antropometrik ölçümleri ile glukoz, insülin, HOMA-IR ve HbA1c değerleri başlangıçta, 3. ayda ve 6. ayda kaydedildi. Başlangıç karaciğer enzimleri, lipid profili, hepatik steatoz varlığı ve komorbiditeler kaydedildi. İzlem süresince tüm hastalara yaşam tarzı değişikliği önerileri (beslenme düzenlemesi ve fiziksel aktivite artışı) verildi; klinik gereklilik doğrultusunda metformin ve/veya GLP-1 reseptör agonisti gibi farmakolojik tedaviler uygulandı. Zaman içindeki değişimler istatistiksel yöntemlerle analiz edildi. Süreklilik gösteren değişkenlerin zamana bağlı karşılaştırmalarında Friedman testi kullanıldı.

BULGULAR: Çalışmaya morbid obezite tanısı ile izlenen toplam 40 hasta dahil edildi. Hastaların medyan yaşı 14.45 (IQR: 3.20) yıl olup, %35.0' i erkekti. Olguların büyük çoğunluğu pubertal dönemdeydi (%95.0). Ailede obezite ve/veya diyabet öyküsü %70.0 oranında saptandı. Başlangıçta sistolik ve diyastolik kan basıncı medyan değerleri sırasıyla 129 (11.75) mmHg ve 85 (7.00) mmHg idi. Tüm olgularda ultrasonografide hepatosteatoz saptanmış olup, en sık grade 2 hepatosteatoz izlendi (%52.5). Komorbidite varlığı %47.5 olup, en sık eşlik eden durumlar hipertansiyon (%15.0), adet düzensizliği (%12.5) ve sekonder amenore (%10.0) idi. İzlem süresince hastaların çoğu yalnızca yaşam tarzı değişikliği ile takip edilirken, bazı hastalara metformin tedavisi, iki hastaya ise GLP-1 reseptör agonisti tedavisi verildi.

Altı aylık izlem sürecinde antropometrik ve glisemik parametrelerde anlamlı değişiklikler gözlemlendi. Vücut kitle indeksi standart sapma skoru (VKİ SDS) 0., 3. ve 6. aylar arasında istatistiksel olarak anlamlı azalma gösterdi (Friedman testi, $p < 0.001$). Benzer şekilde glukoz, insülin, HOMA-IR ve HbA1c düzeylerinde izlem süresince anlamlı iyileşme saptandı (tümü için $p < 0.001$).

Altı aylık izlemde BMI SDS'de ≥ 0.5 azalma gösteren olgular iyi yanıt veren grup olarak tanımlandı. İyi ve zayıf yanıt veren gruplar arasında başlangıç yaşı, BMI SDS, HbA1c ve ALT düzeyleri açısından anlamlı fark saptanmadı (tümü için $p > 0.05$). Ancak başlangıç HOMA-IR düzeyleri iyi yanıt veren grupta daha düşük olma eğilimi gösterdi ($p = 0.098$).

SONUÇ: Morbid obez çocuklarda 6 aylık izlem sürecinde antropometrik ölçümler ile glisemik parametreler ve insülin direnci göstergelerinde iyileşme izlenmiştir. Kısa dönem izlem bile morbid obezitede klinik ve metabolik açıdan anlamlı değişimlerin gösterilmesine katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı, glisemik parametreler, insülin direnci, izlem, morbid obezite

Morbid obez çocuklarda 0-3-6 aylık izlemde antropometrik ve glisemik parametrelerdeki değişimler

Değişken	Başlangıç	3. ay	6. ay	p
Kilo (kg)	97.65 (25.22)	93.75 (23.85)	92.15 (25.25)	<0.001
Kilo SDS	4.16 (1.18)	3.75 (1.23)	3.64 (1.18)	<0.001
Boy (cm)	163.6 (11.53)	164.2 (10.88)	164.0 (9.55)	<0.001
Boy SDS	0.40 (1.29)	0.38 (1.45)	0.53 (1.33)	0.294
VKİ (kg/m ²)	36.99 (6.13)	36.76 (5.76)	34.53 (5.95)	<0.001
VKİ SDS	3.46 (0.50)	3.33 (0.63)	3.12 (0.67)	<0.001
Glukoz (mg/dL)	89.5 (10.5)	86.5 (8.75)	83.0 (6.75)	<0.001
İnsülin (µIU/mL)	27.3 (16.0)	22.9 (14.43)	21.1 (9.90)	<0.001
HOMA-IR	6.09 (4.12)	4.79 (3.18)	4.15 (1.92)	<0.001
HbA1c (%)	5.65 (0.60)	5.50 (0.40)	5.30 (0.57)	<0.001



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya

Veriler medyan (çeyrekler arası aralık 25–75 persentil) olarak verilmiştir. VKİ: vücut kitle indeksi; SDS: standart sapma skoru; HOMA-IR: homeostasis model assessment of insulin resistance; HbA1c: Glikozile hemoglobin.

Morbid obez çocukların başlangıç klinik ve metabolik özellikleri

Değişken	Değer
Yaş (yıl)	14.45 (3.20)
Erkek cinsiyet, n (%)	14 (35.0)
Pubertal, n (%)	38 (95.0)
Ailede obezite ve/veya diyabet öyküsü, n (%)	28 (70.0)
SBP (mmHg)	129 (11.75)
DBP (mmHg)	85 (7.00)
ALT (U/L)	27.0 (37.75)
AST (U/L)	23.0 (15.00)
TC (mg/dL)	160.0 (49.50)
LDL-C (mg/dL)	95.5 (31.50)
HDL-C (mg/dL)	38.0 (5.75)
TG (mg/dL)	110.0 (54.00)
Hepatosteatoz (USG), n (%)	Grade 1: 15 (37.5) Grade 2: 21 (52.5) Grade 3: 4 (10.0)
Komorbidite varlığı, n (%)	19 (47.5)

Tüm olgularda hepatosteatoz saptanmıştır. Veriler medyan (çeyrekler arası aralık 25–75 persentil) veya n (%) olarak verilmiştir. SBP: Sistolik kan basıncı; DBP: Diyastolik kan basıncı; ALT: Alanin aminotransferaz; AST: Aspartat aminotransferaz; TG: trigliserid; LDL-C: düşük yoğunluklu lipoprotein kolesterolü; TC: total kolesterol; HDL-C: yüksek yoğunluklu lipoprotein kolesterolü; USG: Ultrasonografi.

Yanıt veren ve zayıf yanıt veren olguların başlangıç özelliklerinin karşılaştırılması

Başlangıç değişkeni	Zayıf yanıt (n=28)	İyi yanıt (n=12)	p
Yaş (yıl)	14.6 (3.20)	14.15 (3.23)	0.734
BMI SDS	3.51 (0.51)	3.40 (0.46)	0.679
HbA1c (%)	5.60 (0.50)	5.75 (0.75)	0.657
ALT (U/L)	27.0 (40.75)	28.5 (20.50)	0.575
HOMA-IR	5.69 (3.38)	7.04 (5.05)	0.098

Tanım: İyi yanıt: 6 ayda Δ BMI SDS \geq 0.5 Zayıf yanıt: Δ BMI SDS $<$ 0.5 Veriler medyan (IQR) olarak sunulmuştur. Gruplar Mann-Whitney U testi ile karşılaştırılmıştır. $P < 0.05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

İzlem süresince uygulanan tedavilerin dağılımı

Tedavi yaklaşımı	n (%)
Yalnızca yaşam tarzı değişikliği (diyet ve fiziksel aktivite)	14 (35.0)
Yaşam tarzı değişikliği + metformin	24 (60.0)
Yaşam tarzı değişikliği + GLP-1 reseptör agonisti	2 (5.0)
Toplam	40 (100)

Tüm hastalara yaşam tarzı değişikliği önerileri verilmiş olup, farmakolojik tedaviler klinik gereklilik doğrultusunda başlanmıştır. Bu çalışmada tedavi grupları arasında karşılaştırma yapılmamıştır.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Kime Genetik Analiz Göndermeliyiz- Prematür Adrenarşta ACTH Testi Rehber Olabilir mi?

Emre Sarıkaya¹, Ülkü Gül Şiraz², Leyla Akın³, Nihal Hatipoğlu², Mustafa Kendirci², Selim Kurtoğlu²

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bölümü

²Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

³19 Mayıs Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Prematür adrenarş (PA) bulgularıyla başvuran çocukların %5-20'sinde altta yatan neden konjenital adrenal hiperplazi (KAH) formları olup, bu durum zamanında teşhis edilmezse hızlanmış kemik maturasyonu ve final boy kısalığına yol açabilmektedir. Steroidogenez kusurlarını netleştirmek ve adrenal yetmezliği dışlamak için altın standart yöntem standart doz ACTH (Synacthen®) uyarı testidir. Bu çalışmada hiperandrojenizm bulguları ile başvuran çocuklarda KAH formlarını dışlamak amacıyla uygulanan ACTH testlerinin ve genotip analizlerinin tanısallık başarılarını sunmayı amaçladık.

METOD: Kliniğimizde 2012-2021 yılları arası on yıllık süreçte hiperandrojenizm bulguları (erişkin tipi vücut kokusu, pubik-aksiller kıllanma, hızlı boy uzaması) ile başvuran ve ileri tanı amacıyla standart doz ACTH testi yapılan 8 yaş altı kız ve 9 yaş altı erkek çocukların verileri retrospektif olarak tarandı.

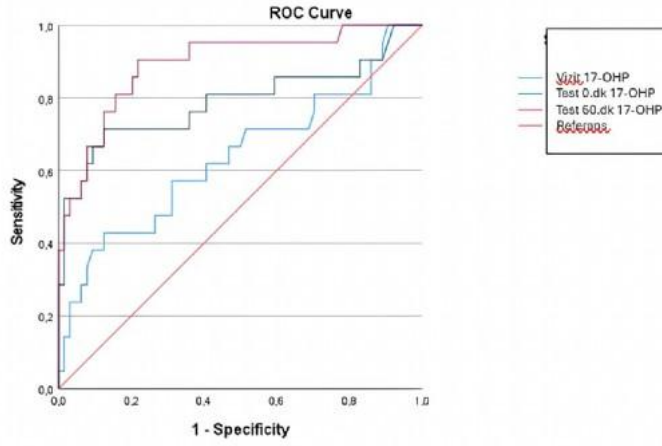
BULGULAR: Çalışma kohortu 99 (79 kız, 20 erkek) hastadan oluşmaktaydı. Genetik analiz yapılan 44 hastanın 34'ünde KAH ilişkili varyant saptanırken (33'ü CYP21A2, 1'i CYP11B2), bu olguların 23'ünde (%52,2) patojen veya olası patojen varyant (P/LP) tespit edildi. Bu vakaların altısı NK-KAH, biriyse klasik KAH tanımlı varyant homozigot veya bileşik heterozigottu. KAH ilişkili varyant tespit edilen olguların idiopatik prematür adrenarşlılarla arasında (PA) boy-SS ve ACTH test 60.dk kortizol ile 0 ve 60. dk total testosteron, androstenedion, 17-hidroksiprogesteron (17-OHP) düzeyleri açısından anlamlı fark vardı (Tablo 1). Genetik olarak doğrulanmış patojenik grupta vize sırasındaki 17-OHP seviyeleri, PA grubuna göre anlamlı derecede yüksekti (5,2 ng/ml'ye 2,3 ng/ml; p=0,011). En sık görülen patojen varyant p.V281L (n=14) olup bunu IVS2-13C>G (n=5) ve p.Q318X (n=3) izledi. Patojenik varyantı olan olguları saptamada yapılan ROC analizinde; ACTH testi 60. dakika 17-OHP düzeyi için 4,84 ng/ml eşik değerinin %91,3 duyarlılık, %89,3 özgüllük ve 0,898 AUC (p<0,001) ile en güçlü tanısallık parametre olduğu saptandı. Bazal 17-OHP düzeyi için 2,48 ng/ml eşik değeri ise %69,6 duyarlılık, %89,3 özgüllük ve AUC 0,799 (p<0,001) sağladı. Vizit 17-OHP düzeyi için 4,04ng/ml eşik değeri ise %53,3 duyarlılık, %92,5 özgüllük ve AUC 0,722 (p=0,012) bulundu. KAH tanımlı olguları saptamada ACTH testi 60. dakika 17-OHP düzeyi için 6,02 ng/ml eşik değerinin %100 duyarlılık, %76,9 özgüllük ve 0,928 AUC (p<0,001) ile mükemmel yakın tanısallık parametre olduğu saptandı. Bazal 17-OHP düzeyi için 5,18 ng/ml eşik değeri ise %71,4 duyarlılık, %96,7 özgüllük ve AUC 0,863 (p=0,001) ile iyi belirleyicilik sağladı.

SONUÇ: Çalışmamızda, ACTH testi 60. dk 17-OHP düzeyinin (6,02 ng/ml eşiği), genetik olarak doğrulanmış KAH vakalarını saptamada yüksek tanısallık güce sahip olduğu gösterildi. Bu eşik değer, maliyetli olan genetik analize aday hastaları seçmede kullanılabilir. Ayrıca PP kohortunda non-klasik KAH'tan sorumlu en sık varyantın p.V281L olduğu teyit edilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital adrenal hiperplazi, prematür adrenarş, prematür pubarş, standart ACTH testi, 17-OHP.



Konjenital adrenal hiperplazi ilişkili tanımlı patojenik varyantı olan olguyu tespit etmede 17-hidroksiprogesteron eşik değerleri



Vizit 17-hidroksiprogesteron 4,04ng/ml için %53,3 duyarlık %92,5 özgüllük %95CI(0,551-0,893) AUC 0,722 p=0,012

ACTH test 0.dk 17-hidroksiprogesteron 2,48ng/ml için %69,6 duyarlık %89,3 özgüllük %95CI(0,673-0,926) AUC 0,799 p<0,001

ACTH test 60.dk 17-hidroksiprogesteron 4,84ng/ml için %91,3 duyarlık %81,3 özgüllük %95CI(0,821-0,975) AUC 0,898 p<0,001



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Hastaların karakteristikleri ve idiopatik prematür adrenarş ve konjenital adrenal hiperplazi ilişkili genetik varyant sahibi olguların karşılaştırılması

	İdiopatik Prematür Adrenarş (N=65)	KAH ilişkili varyant sahibi (N=34)	P
Yaş (yıl)	7,6±1,2	7,5±1,3	0,604
Tartı-SS	1,0±1,3	1,3±1,3	0,337
Boy-SS	0,6±1,1	1,1±1,0	0,034
VKİ-SS	0,9±1,2	1,1±1,1	0,427
Kemik yaşı (yıl)	8,9±1,5	8,9±1,8	0,994
Aile Hedef Boy-SS	-0,61±1,1	-0,4±0,7	0,545
Doğum ağırlığı (kg)	2,8±0,7	3,1±0,5	0,134
Doğum haftası	33,3±4,7	35,3±1,2	0,338
DHEAS (µg/dL)	146±76	162±84	0,144
Vizit Testosteron (ng/dL)	11±9	17±8	0,357
Vizit Androstenodion (ng/mL)	1,0±0,9	1,0±0,9	0,982
Vizit 17hidroksiprogesteron (ng/mL)	2,1±1,9	4,1±3,1	0,070
ACTH Test Acth 0.dk (pg/mL)	39,9±34,9	52,9±55,4	0,159
ACTH Test Kortizol 0.dk (µg/dL)	15,9±7,5	14,9±7,3	0,527
ACTH Test Kortizol 60.dk (µg/dL)	30,7±7,0	27,2±9,4	0,044
ACTH Test DHEAS 0.dk (µg/dL)	141±68	151±75	0,509
ACTH Test Testosteron 0.dk (ng/dL)	9,6±8,9	21,9±11,1	0,003
ACTH Test Testosteron 60.dk (ng/dL)	13,7±11,4	30,7±21,1	<0,001
ACTH Test Androstenodion 0.dk (ng/mL)	0,8±0,5	1,7±1,2	0,035
ACTH Test Androstenodion 60.dk (ng/mL)	1,1±0,7	2,4±1,4	0,010
ACTH Test 11deoksikortizol 0.dk (ng/mL)	3,5±2,1	4,6±3,6	0,171
ACTH Test 11deoksikortizol 60.dk (ng/mL)	5,9±3,2	10,1±5,1	0,065
ACTH Test 17hidroksiprogesteron 0.dk (ng/mL)	1,4±0,9	6,0±3,3	0,003
ACTH Test 17hidroksiprogesteron 60.dk (ng/mL)	3,8±3,3	13,7±12,2	<0,001

N: sayı, SS: standard sapma, VKİ: vücut kitle indeksi, KAH: konjenital adrenal hiperplazi, DHEAS: dehidroepiandrostenodionsülfat, ACTH: adrenocorticotropin hormon. P independent (Student) T-test için, istatistiki anlamlılık p <0,05 kabul edildi.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Graves Hastalığı Tanılı Çocuk ve Adölesanlarda Antitiroid Tedavi Sürecinde Antropometrik Parametrelerin Seyri

GOZDE AKIN KAGIZMANLI, Ibrahim Mert Erbas

SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir

GİRİŞ-AMAÇ: Graves hastalığı (GH), çocuk ve adölesanlarda primer hipertiroidinin en sık nedenidir ve ilk basamak tedaviyi antitiroid ilaçlar (ATİ) oluşturur. Erişkinlerde ATİ tedavisinin vücut ağırlığı (VA) ve vücut kitle indeksi (VKİ) üzerine etkileri gösterilmiş olsa da pediatrik grupta veriler sınırlıdır. Bu çalışmada, GH tanılı çocuk ve adölesanlarda ATİ tedavisinin 12 aylık izlem sürecinde antropometrik parametreler üzerindeki etkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: 2013-2025 yılları arasında merkezimizde GH tanısıyla izlenen ve en az 12 ay metimazol (MMI) tedavisi alan 47 hasta çalışmaya dahil edildi. Demografik özellikler, klinik bulgular, tiroid fonksiyon testleri, tiroid ultrasonografisi ve tedavi dozları kaydedildi. Antropometrik parametreler (VA SDS, boy SDS, VKİ SDS), tanı anı referans alınarak 1., 3., 6. ve 12. aylarda değerlendirildi. Olgular ayrıca 12. aydaki VA değişimine göre < %5, %5-20 ve > %20 artış olmak üzere üç gruba ayrıldı.

BULGULAR: Olguların (n=47; K/E=34/13) ortalama tanı yaşı 13,2±3,6 yıl olup, %79,2'si pubertaldi. En sık başvuru yakınmaları çarpıntı (%40,4), tremor (%31,9) ve kilo kaybı (%25,5) idi. Otuz beş hastada (%74,5) guatr, altı hastada ise (%12,8) oftalmopati saptandı. Tiroid bez hacmi ortanca 5,1 SDS (2,66-9,51) olarak ölçüldü. Başlangıç MMI dozu ortanca 0,38 (0,3-0,5) mg/kg/gün idi. VA SDS değerleri, tanı anına göre 3., 6. ve 12. aylarda anlamlı artış gösterdi (tümü p<0,001), ancak ilk ayda anlamlı bir değişiklik izlenmedi. Üçüncü aydan sonraki karşılaştırmalarda (3-6. ay ve 3-12. ay) ek değişiklik gözlenmedi. Boy SDS değerleri 12 aylık izlem boyunca anlamlı farklılık göstermedi. VKİ SDS ise tanıya göre tüm izlem dönemlerinde anlamlı olarak arttı (p<0,05) ve artış özellikle tedavinin ilk 1-3 ayında belirgin olduğu görüldü. On ikinci ay sonunda olguların ortalama VA artışı %15,7±12,4 olarak hesaplandı. Ağırlık değişimi gruplandırıldığında olguların %14,9'unda < %5, %53,2'sinde %5-20 ve %31,9'unda > %20 artış saptandı. VA artışı, yaş ile negatif (r=-0,417; p=0,004) ve başlangıç MMI dozu ile pozitif koreleydi (r=0,42; p=0,003). Ayrıca tanı anındaki sT3 düzeyi ile de anlamlı pozitif korelasyon mevcuttu (r=0,337; p=0,021). Buna karşın tanı anındaki VA SDS, VKİ SDS, TSH, sT4 ve TRAb düzeyleri ile anlamlı bir ilişki saptanmadı.

SONUÇ: ATİ tedavisi, GH tanılı çocuk ve adölesanlarda özellikle ilk üç ayda belirgin VA ve VKİ artışına yol açmıştır. Boy SDS'de anlamlı değişiklik izlenmemiştir. Daha küçük yaş, yüksek başlangıç MMI dozu ve yüksek sT3 düzeyi daha fazla ağırlık artışı ile ilişkili bulunmuştur. Bu bulgular, erken dönemde VA ve VKİ izleminin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Graves hastalığı, antitiroid ilaç, çocukluk çağı, kilo artışı, antropometri.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Graves hastalığı tanılı olgularda tanı anı ve tedavi sürecinde antropometrik ve biyokimyasal parametrelerin zaman içindeki değişimi.

	Tanı anı	1.ay	3.ay	6.ay	12.ay	p
Vücut ağırlığı, SDS	-0,10±1,28a,b,c	0,04±1,25d,e	0,20±1,31a,d	0,31±1,37b,e	0,28±1,40c	<0,001
Boy, SDS	0,15±1,15	0,15±1,15	0,16±1,14	0,17±1,13	0,19±1,14	0,9
Vücut kitle indeksi, SDS	-0,29±1,26f,g,h,i	0,05±1,08f,j,k	0,18±1,10g,j	0,25±1,16h,k	0,19±1,22i	<0,001
TSH, uIU/mL	0,01 (0,008-0,01)	0,01 (0,01-0,03)	0,03 (0,01-2,01)	1,46 (0,01-3,62)	1,30 (0,02-2,38)	<0,001
sT4, ng/dl	2,77 (1,97-3,96)	1,11 (0,90-1,60)	1,10 (0,89-1,50)	1,08 (0,95-1,62)	1,12(1,0-1,30)	<0,001
sT3, pg/mL	10,79 (7,30-19,41)	4,15 (3,38-5,50)	4,0 (3,25-5,30)	3,52 (2,91-4,37)	3,69 (3,18-5,50)	<0,001
Metimazol dozu, mg/kg/g	0,38 (0,3-0,5)	0,30 (0,21-0,43)	0,22 (0,15-0,41)	0,14 (0,10-0,25)	0,11 (0,07-0,22)	<0,001

Normal dağılım gösteren veriler ortalama ± standart sapma, normal dağılmayan veriler ortanca (25.-75. persentil) olarak sunulmuştur. Zaman içindeki değişiklikler normal dağılan değişkenler için tekrarlı ölçümlerde ANOVA, normal dağılmayan değişkenler için Friedman testi ile değerlendirilmiştir. Üst simge harfler istatistiksel olarak anlamlı farklılıkları göstermektedir (p<0,05); a,b,c p<0,001, dp=0,001, ep=0,002, fp=0,048, gp<0,001, hp=0,001, ip=0,002, jp=0,002, kp=0,009.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Prematür Adrenarşlı Hastalarda Standard Doz Acth Testinin Nonklasik Konjenital Adrenal Hiperplazi Tanısındaki Yeri

Behiye Sarıkaya Özdemir¹, Gülin Karacan Küçükali¹, Ceren Yüceer Pelioğlu¹, Şenay Savaş Erdeve²,
Keziban Aslı Bala²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

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

GİRİŞ: Kızlarda 8 yaş, erkeklerde 9 yaş öncesi pubarşın başlaması prematür pubarş olarak tanımlanmaktadır. 21hidroksilaz (21OHD) eksikliğine bağlı non-klasik konjenital adrenal hiperplazinin (KAH) ilk bulgusu %10-30 olguda prematür adrenarş (PA) olabilir. Bu çalışmada PA hastalarda nonklasik KAH varlığını öngörebilecek klinik, biyokimyasal parametreler ve standart doz ACTH testinin değerlendirilmesi amaçlandı.

GEREÇ-YÖNTEM: Bu çalışma Ocak 2023-Şubat 2025 tarihleri arasında retrospektif olarak incelenen ve çalışma kriterlerini karşılayan 96 olgu ile gerçekleştirildi. Prematür pubarş nedeniyle merkezimize başvuru standart doz ACTH testi yapılan olgular çalışmaya dahil edildi. Demografik, klinik ve antropometrik veriler (boy, kilo, VKİ, hedef boy ve SDS değerleri), hormonal parametreler (LH, FSH, E2, ACTH, Δ 4-androstenedion, DHEA-S, sabah erken saat 17OHP, bazal ve pik kortizol ve 17OHP) ile kemik yaşı değerlendirildi. Klinik özellikler ve hormon düzeyleri karşılaştırıldı.

BULGULAR: Doksan beş olgunun 74'ü (%78,1) kız, 21'i (%21,9) erkekti. Başvuru yaşı kızlarda 7,58 (2,6-9,5) yıl, erkeklerde 8,3 \pm 1,05 yıldır. Şikayet başlama yaşı kızlarda 7,10 (2,0-8,4), erkeklerde 8,08 (5,66-9,3) yıl olarak saptandı. Başvuru şikayetleri; 57 (%59,4) olguda pubik kıllanma, 10 (%10,4) olguda aksiller kıllanma, 10 (%10,4) olguda pubik ve aksiller kıllanma olup; diğer olgular akne ve ter kokusu şikayetleri ile başvurmuştu. Erkek olgularda DHEA-S düzeyleri kızlara göre anlamlı derecede yüksek bulundu (p:0,002). KY-TY açısından cinsiyete göre fark saptanmadı. Bir olgu basit virilizan KAH tanısı aldı. Yedi olgu (%7,2) nonklasik KAH tanısı aldı, bunların 4'ü erkekti. Üç olgu (2 kız) taşıyıcı olarak saptandı. Klinik ve laboratuvar olarak şüpheli bulunan (17OHP >2 ng/mL ve pik değer sınırda yüksek) altı olgu için genetik inceleme gönderildi. Nonklasik KAH olan olguların tamamında bazal 17OHP düzeyleri >2 ng/mL idi. Her iki cinsiyette de kemik yaşı-takvim yaşı farkı ile 17OHP ve DHEA-S düzeyleri arasında anlamlı korelasyon saptanmadı (p>0,05). Sabah erken saat 17-OHP için ROC analizinde 2,71 ng/mL eşik değer %100 duyarlılık ve %97,4 özgüllük sağladı (AUC=0,997).

SONUÇ: Verilerimiz PA'lı olgularda nonklasik KAH prevalansının %7,2 olduğunu göstermektedir. Sabah erken saatte bakılan 17OHP değerinin >2,71 ng/mL olması nonklasik KAH hastalarına tanı koydurucu olmuştur. Bununla birlikte hasta grubunun görece küçük olması (n=8), duyarlılık ve özgüllük değerlerinin yorumlanmasında dikkatli olunmasını gerektirmektedir. Çalışmamızda DHEA-S yüksekliği ve ileri kemik yaşı nonklasik KAH için yeterli özgüllüğe sahip prediktif belirteçler olarak saptanmamıştır. PP hastalarda ACTH testi yapılmasının gerekliliği için analiz yöntemine bağlı olarak farklılık gösterebilen bir eşik değer ile 17OHP'nun bazal düzeyine bağlı bir seçim stratejisi öneriyoruz.

Anahtar Kelimeler: ACTH stimülasyon testi, DHEA-S, Nonklasik konjenital adrenal hiperplazi, 17-OHP, Prematür adrenarş;



BASİT VİRİLİZAN KAH, NON-KLASİK KAH OLGULARINDA KLİNİK VE LABORATUVAR ÖZELLİKLER

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6	Olgu 7	Olgu 8	Olgu 9	Olgu 10	Olgu 11
Yaş (başvuru/şikayet başlangıcı)	4,83/4,83	7,1 / 7,1	8 / 6	7,5 / 7	5,75 / 5,66	8,83 / 8,83	10 / 9	5,88 / 5,8	8,5 / 8	7,41 / 7,25	9,14 / 8,7
Cinsiyet	Kız	Erkek	Erkek	Kız	Erkek	Erkek	Erkek	Kız	Kız	Kız	Erkek
Başvuru şikayeti	Akne, pubik kıllanma	Akne, pubik kıllanma	Pubik kıllanma	Pubik kıllanma	Ter kokusu	Ter kokusu, hızlı uzama	Akne, hızlı uzama	Akne, pubik kıllanma	Akne, pubik kıllanma	Aksiller ve pubik kıllanma	Aksiller ve pubik kıllanma
Boy (cm) / Boy SDS	125 / 3,72	126,5 / 0,84	130,5 / 0,68	131 / 1,26	117,8 / 0,63	137 / 1,72	136 / -0,54	116,7 / 0,48	129,4 / -0,02	123,8 / 0,06	128,5 / -0,78
VKİ (kg/m ²) / VKİ SDS	16 / 0,4	15,25 / -0,34	20,9 / 1,93	23,8 / 2,45	16,65 / 0,77	20,78 / 1,84	16,22 / -0,52	16,52 / 0,58	20,01 / 1,41	17,55 / 0,84	16 / -0,28
Tanner evresi (T/TV/P/AK)	T1/P3/AK -	TV2/P2/AK-	TV1/P2/AK-	T1/P2/AK-	TV1/P2/AK-	TV2/P1/AK-	TV1/P1/AK-	T1/P2/AK -	T1/P2/AK -	T1/P2/AK+	TV1/P2/AK+
KY - Takvim yaşı (yıl) (Delta KY)	4,58	-0,17	2	3,5	1,9	2	3	-1,25	0,33	1	0,66
DHEA-SO4 (µg/dL)	104	146	169	193	135	164	264	28,1	34,5	158	93,1
Total testosteron (ng/dl)	95,4	11,7	<2,5	22,6	<2,5	17,4	25,1	<2,5	-	19,7	<2,5
17-OH progesteron (ng/ml) (sabah erken saat)	106	84,45	4,67	14,3	11,08	2,86	35,9	3,83	3,17	18,5	3,19
17-OH progesteron (ng/ml)(bazal/pik)		106,6/144,92	- / 74,95	9,41 / 81	8,52 / 17,22	34,04 / 97,89	52,9 / 52,9	0,61 / 9,11	3,17 / 27,86	21,62 / 36,63	1,57 / 5,38
Kortizol (µg/dL) (bazal/pik)	5 / -	20,4 / 21	12,3 / 15,2	7,77 / 11,9	17 / 20,4	15,8 / 18	21,1 / 21,4	15,3 / 29,2	8,55 / 32,9	12,7 / 16,7	14,8 / 21
ACTH (ng/L)	101	107	64,1	39,7	43,4	49,8	120	13,2	6,37	46,4	14,7
Aldığı tedavi	Hidrokortizon	Hidrokortizon	-	Hidrokortizon	Hidrokortizon	-	Hidrokortizon	-	-	-	-
Genetik	CYP21A2 c.518T>A p.(Ile173Asn) homozigot, patojenik	CYP21A2 7.ekzonda c.844G>T (p.Val282Leu) ve 8.ekzonda c.955C>T (p.Gln319Ter) heterozigot, patojenik	CYP21A2 7.ekzonda c.844G>T (p.Val282Leu) varyantı heterozigot, patojenik ve CYP21A2 MLPA heterozigot ekzon 7 delesyonu (bileşik heterozigot)	CYP21A2 c.188A>T p.(His63Leu) rs9378252 ekzon 2 Heterozigot Patojen CYP21A2 c.844G>T p.(Val282Leu) rs6471 Ekzon 7 Heterozigot Patojen MLPA:CYP21A2 geninin tümünü içeren kopya sayısı kaybı (heterozigot delesyon) ile uyumlu	CYP21A2 10. ekzonda c.1360C>T (p.Pro454Ser) varyantı homozigot, patojenik	Genetik sonucu takip ediliyor.	CYP21A2 dizi ve MLPA analizi: Maternal allelde CYP21A2 c.844G>T(p.Val282Leu) varyantı, paternal allelde ise 1-3. ekzonları içeren delesyon (Bileşik heterozigot)	CYP21A2 MLPA: 1.ve 3. Ekzonları içeren heterozigot delesyon	CYP21A2 4.ekzonda c.518T>A p.(Ile173Asn) varyantı heterozigot, patojenik (Taşıyıcılıkta uyumlu)	Genetik sonucu takip ediliyor.	CYP21A2 7. ekzonda c.844G>T(p.Val282Leu) varyantı heterozigot (Taşıyıcılıkta uyumlu)

Kısaltmalar: T: Telarş, TV: Testis volümü P: Pubarş, AK: Aksiller kıllanma, KY: Kemik yaşı, DHEA-SO4: Dehidroepiandrosteron sülfat, ACTH: Adrenokortikotropik hormon



TABLO 1 VE 2

Tablo-1: Olguların cinsiyete göre antropometrik ve laboratuvar özellikleri

	Kız	Erkek	p değeri
Başvuru yaşı (desimal yıl)	7,58 (2,6-9,50)	8,39 ± 1,05	0,001
Şikayet başlama yaşı(Desimal yıl)	7,10 (2,0-8,4)	8,08 (5,66-9,3)	0,000
Doğum haftası	39 (32-42)	40 (35-40)	0,680
Boy SDS	1,1 ± 1,05	0,63 (-0,78-2,98)	0,083
Kilo SDS	1,48 (-3,38-3,88)	1 ± 1,04	0,094
VKİ SDS	1,27 (-2,95-2,94)	0,7 ± 0,95	0,077
DHEAS(µg/dL)	123 (75-193)	204 (56-264)	0,002
Sabah random 17-OHP(ng/mL)	0,8 (0,12-106)	0,78 (0,29-84,45)	0,459
Test pik kortizol(µg/dL)	26,34 ± 4,46	23,18 ± 3,9	0,019
Test bazal 17-OHP(ng/mL)	0,58 (0,14-21,62)	0,63 (0,3-106,6)	0,342
Test pik 17-OHP(ng/mL)	2,15 (0,76-81)	2,05 (0,62-144,92)	0,713
KY-TY(Yıl)	1,52 ± 1,08	1,38 ± 0,91	0,173

KY: Kemik yaşı

TY: Takvim yaşı

(Normal dağılım gösteren veriler için mean ±SDS, normal dağılım göstermeyen veriler median (minimum-maksimum) olarak ifade edildi.)

Tablo-2: Sağlıklı ve Non-klasik KAH olgularının laboratuvar özelliklerinin karşılaştırması

Değişken	Hasta (n=8)	Sağlıklı (n=78)	p değeri
Boy SDS	0,76 (-0,54 - 3,72)	1,15 (-2,60 - 2,98)	0,567
VA SDS	1,56 (-0,64 - 2,76)	1,48 (-3,38 - 3,88)	0,812
VKİ SDS	0,81 (-0,52 - 2,45)	1,20 (-2,95 - 2,94)	0,518
Total Testosteron (ng/dL)	19,70 (2,50 - 95,40)	3,45 (2,50 - 16,60)	0,018
Sabah random 17-OHP(ng/mL)	16,40 (2,86 - 106,00)	0,57 (0,12 - 3,90)	<0,001
Androstenedion(ng/mL)	1,21 (0,33 - 2,30)	0,30 (0,30 - 3,39)	0,009
DHEAS(µg/dL)	161,0 (104 - 264)	123,5 (26,2 - 425)	0,055
Test pik kortizol(µg/dL)	16,70 (11,90 - 21,40)	26,10 (17,40 - 39,80)	<0,001
Test bazal 17-OHP(ng/mL)	27,84 (8,52 - 106,60)	0,50 (0,14 - 1,94)	<0,001
Test pik 17-OHP(ng/mL)	74,95 (17,22 - 144,92)	1,86 (0,62 - 4,51)	<0,001
KY-TY(Yıl)	2,00 (-0,17 - 4,58)	1,54 (-1,33 - 3,25)	0,173

KY: Kemik yaşı

TY: Takvim yaşı



Tablo-1: Olguların cinisyete göre antropometrik ve laboratuvar özellikleri

	Kız	Erkek	p değeri
Başvuru yaşı (desimal yıl)	7,58 (2,6–9,50)	8,39 ± 1,05	0,001
Doğum haftası	7,10 (2,0–8,4)	8,08 (5,66–9,3)	0,000
Şikayet başlama yaşı(Desimal yıl) Doğum haftası	39 (32–42)	40 (35–40)	0,680
Boy SDS	1,1 ± 1,05	0,63 (-0,78–2,98)	0,083
Kilo SDS	1,48 (-3,38–3,88)	1 ± 1,04	0,094
VKİ SDS	1,27 (-2,95–2,94)	0,7 ± 0,95	0,077
DHEAS(µg/dL)	123 (75-193)	204 (56-264)	0,002
Sabah random 17-OHP(ng/mL)	0,8 (0,12–106)	0,78 (0,29–84,45)	0,459
Test pik kortizol(µg/dL)	26,34 ± 4,46	23,18 ± 3,9	0,019
Test bazal 17-OHP(ng/mL)	0,58 (0,14–21,62)	0,63 (0,3–106,6)	0,342
Test pik 17-OHP(ng/mL)	2,15 (0,76–81)	2,05 (0,62–144,92)	0,713
KY-TY(Yıl)	1,52 ± 1,08	1,38 ± 0,91	0,173

KY: Kemik yaşı TY: Takvim yaşı (Normal dağılım gösteren veriler için mean ±SDS, normal dağılım göstermeyen veriler median (minimum-maksimum) olarak ifade edildi.)

Tablo-2: Sağlıklı ve Non-klasik KAH olgularının laboratuvar özelliklerinin karşılaştırması

Değişken	NON-Klasik KAH (n=8)	Sağlıklı (n=78)	p değeri
Boy SDS	0,76 (-0,54 - 3,72)	1,15 (-2,60 - 2,98)	0,567
VA SDS	1,56 (-0,64 - 2,76)	1,48 (-3,38 - 3,88)	0,812
VKİ SDS	0,81 (-0,52 - 2,45)	1,20 (-2,95 - 2,94)	0,518
Total Testosteron	19,70 (2,50 - 95,40)	3,45 (2,50 - 16,60)	0,018
Sabah random 17-OHP	16,40 (2,86 - 106,00)	0,57 (0,12 - 3,90)	<0,001
Androstenedion	1,21 (0,33 - 2,30)	0,30 (0,30 - 3,39)	0,009
DHEAS	161,0 (104 - 264)	123,5 (26,2 - 425)	0,055
Pik Kortizol	16,70 (11,90 - 21,40)	26,10 (17,40 - 39,80)	<0,001
Test bazal 17-OHP	27,84 (8,52 - 106,60)	0,50 (0,14 - 1,94)	<0,001
Test pik 17-OHP	74,95 (17,22 - 144,92)	1,86 (0,62 - 4,51)	<0,001
KY-TY	2,00 (-0,17 - 4,58)	1,54 (-1,33 - 3,25)	0,173

KY: Kemik yaşı TY: Takvim yaşı



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Disglisemili Obez Çocuklarda OGTT Temelli β -Hücre Fonksiyonu ve İnsülin Duyarlılığı Değerlendirmesi

Meliha Esra Bilici¹, Rukiye Uyanık¹

¹Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

²Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Departmanı

GİRİŞ: Çocukluk çağı obezitesi, glukoz metabolizmasında erken bozulma ile yakından ilişkilidir ve prediyabetin zamanında saptanması, ileride gelişebilecek tip 2 diyabet riskinin azaltılmasında kritik önem taşır. Açlık glukozu, 2. saat OGTT glukozu ve HbA1c gibi geleneksel glikemik göstergeler, çocukluk çağındaki metabolik heterojeniteyi her zaman yeterince yansıtamayabilir. Bu nedenle OGTT'nin dinamik yanıtını değerlendiren türetilmiş parametrelerin erken glikemik bozulmanın daha duyarlı belirteçleri olabileceği düşünülmektedir. Bu çalışmada obez çocuk ve ergenlerde prediyabeti öngörmede OGTT'den türetilmiş parametrelerin, HbA1c'nin ve insülin duyarlılık indekslerinin tanısallık performansının karşılaştırılması ve puberte evresinin bu göstergeler üzerindeki etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Bu retrospektif çalışma, Nisan 2021-Aralık 2024 döneminde Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Pediatrik Endokrinoloji Kliniği'nde OGTT uygulanmış, VKİ Z-skoru ≥ 1 olan 5-18 yaş arası 124 obez çocuk ve ergeni kapsamaktadır. Olgular ADA 2024 kriterlerine göre normal glukoz metabolizması (NGM) ve glukoz metabolizma bozukluğu (GMB) olarak sınıflandırılmış; GMB grubu prediyabet ve tip 2 diyabet (T2DM) alt gruplarına ayrılmıştır. OGTT sırasında 0., 30., 60., 90. ve 120. dakikalarda glukoz ve insülin düzeyleri ölçülmüş; insülinogenik indeks, oral disposition indeksi (oDI), Matsuda indeksi, SPiSE indeksi, toplam insülin yanıtı, pik glukoz zamanı ve 60. dakika glukoz düzeyi hesaplanmıştır. Pubertal durum Tanner evrelerine göre prepubertal (T1), pubertal geçiş (T2-3-4) ve postpubertal (T5) olarak değerlendirilmiştir. İstatistiksel analizlerde tek yönlü ve iki yönlü varyans analizleri ve ROC analizi kullanılmıştır.

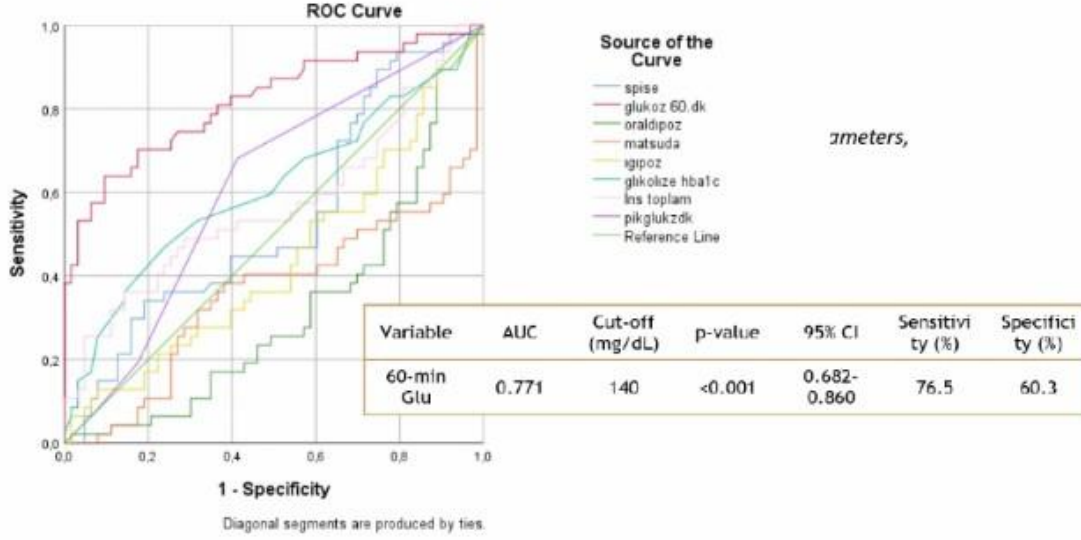
BULGULAR: Kohortun yaş ortancası 13,6 yıl olup %62,1'i kızdı; %47,6'sı şiddetli obezdi. OGTT sonuçlarına göre olguların %58,9'u (n=73) NGM, %35,5'i (n=44) prediyabet ve %5,6'sı (n=7) T2DM grubundaydı. Prediyabet/diyabet grubunda BMI, BMI SDS ve açlık glukoz düzeyleri anlamlı olarak daha yüksekti. OGTT'den türetilen parametreler arasında 60. dakika glukoz düzeyi NGM'den prediyabet ve T2DM'ye doğru kademeli ve anlamlı artış gösterdi ($p < 0,001$), buna karşılık oDI belirgin olarak azaldı ($p = 0,001$). Matsuda indeksi disglisemi grubunda daha düşük olmakla birlikte ayırt ediciliği sınırlıydı. SPiSE, HOMA-IR, IGI ve toplam insülin düzeyleri gruplar arasında anlamlı farklılık göstermedi. ROC analizinde 60. dakika glukoz düzeyi disglisemiyi öngörmede en yüksek performansı sergiledi (AUC=0,820). Optimal eşik değeri yaklaşık 140 mg/dL olup, duyarlılık %76,5, özgüllük %60,3 olarak bulundu. Buna karşın Matsuda (AUC=0,361), oDI (AUC=0,318), IGI (AUC=0,438), SPiSE (AUC=0,535) ve toplam insülin (AUC=0,570) disglisemiyi öngörmede düşük performans gösterdi. Puberte evresinin glukoz metabolizması üzerine bağımsız etkisi saptanmadı.

SONUÇ: OGTT'den türetilen göstergeler arasında 60. dakika glukoz düzeyi, çocukluk çağı obezitesinde prediyabeti öngörmede en duyarlı parametre olarak öne çıkmaktadır. Post-load hiperglisemi, pubertal fizyolojik insülin direncinden bağımsız olarak erken β -hücre disfonksiyonunun önemli bir göstergesi olabilir. Bu bulgular, klinik uygulamada OGTT'nin dinamik değerlendirilmesinin erken glikemik bozulmanın saptanmasına katkı sağlayabileceğini düşündürmektedir.

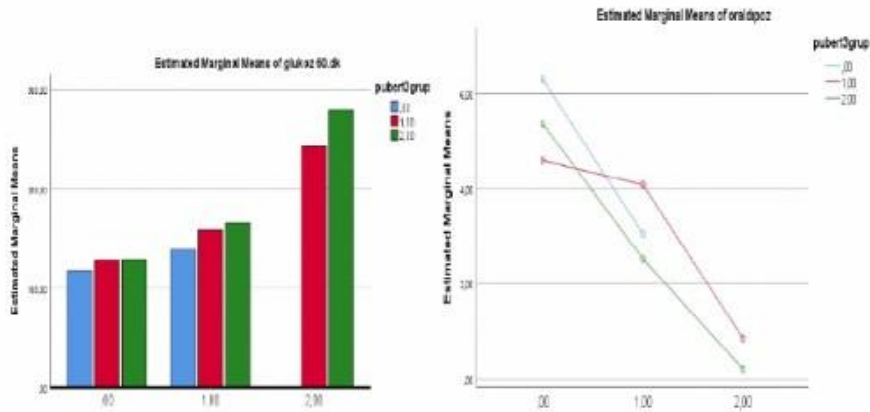
Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı obezitesi, matsuda indeksi, spise indeksi, 60. dk glukoz düzeyi, hba1c



Disglisemiği öngörmde OGTT'den türetilmiş parametrelerin ROC eğrileri.



Şekil 1: Disglisemiği öngörmde OGTT'den türetilmiş parametrelerin ROC eğrileri.



Şekil 2: Glukoz metabolizması durumuna ve ergenlik evresine göre (A) 1. saat OGTT glukozu ve (B) oral dispozisyon indeksinin dağılımı



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Çocuk ve Adölesan Obezitesinde GLP-1 Reseptör Agonisti Tedavisinin Antropometrik ve Vücut Kompozisyonu Üzerine Etkileri: Tek Merkez Gerçek Yaşam Verisi

Bilge Aydin Behram, Leyla Gizem Bolaç özyılmaz, Ahmet Uçar
Şişli Etfal Hamidiye Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrin İstanbul

GİRİŞ-AMAÇ: GLP-1 reseptör agonistleri adölesan obezitesinin farmakolojik tedavisinde giderek daha yaygın kullanılmaktadır. Ancak pediatrik yaş grubuna ait gerçek yaşam verileri sınırlıdır. Bu çalışmada, GLP-1 reseptör agonisti başlanan obez adölesanlarda antropometrik yanıt ve vücut kompozisyonu değişikliklerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

YÖNTEM: Obezite tanısı ile GLP-1 reseptör agonisti tedavisi başlanan adölesan hastaların verileri geriye dönük olarak incelendi. Başlangıç ve izlem vizitlerine ait demografik ve antropometrik ölçümler kaydedildi. VKİ-SDS değişimi eşleştirilmiş örneklem analizi ile değerlendirildi. Semaglutid ve liraglutid kullanan hastalar karşılaştırıldı. Vücut kompozisyonu ölçümü bulunan alt grupta yağ ve yağsız kütle değişimleri ayrıca analiz edildi.

BULGULAR: Çalışmaya toplam 18 adölesan dahil edildi (ortalama yaş $16,1 \pm 1,3$ yıl; %72,2 kız). Başlangıçta ortalama boy $166,0 \pm 5,5$ cm, vücut ağırlığı $119,4 \pm 21,6$ kg, VKİ $43,2 \pm 6,3$ kg/m² ve VKİ-SDS $2,65 \pm 0,33$ idi. Hastaların 12'si (%66,7) semaglutid, 6'sı (%33,3) liraglutid kullanıyordu. İzlem süresince VKİ-SDS'de istatistiksel olarak anlamlı azalma saptandı (ortalama değişim $-0,12 \pm 0,13$; Wilcoxon eşleştirilmiş test, $p=0,007$; $n=12$). VKİ-SDS azalması açısından tedavi grupları arasında anlamlı fark izlenmedi ($p=0,18$). $\geq 5\%$ kilo kaybı oranı semaglutid ve liraglutid gruplarında benzerdi (sırasıyla %33,3 ve %33,3; $p=1,00$).

Vücut kompozisyonu verisi bulunan yedi hastada yağ kütesinde azalma eğilimi gözlemlendi ($-4,88 \pm 2,85$; $p=0,063$), buna karşın yağsız kütlede anlamlı değişiklik saptanmadı ($-0,70 \pm 1,17$; $p=0,44$).

SONUÇ: GLP-1 reseptör agonisti tedavisi, adölesan obezitesinde VKİ-SDS'de anlamlı azalma ile ilişkilidir. Kilo kaybının ağırlıklı olarak yağ kütesindeki azalmaya bağlı olması ve yağsız kütle korunması dikkat çekicidir. Semaglutid ve liraglutid arasında kısa dönem antropometrik yanıt açısından anlamlı fark izlenmemiştir. Daha geniş örneklemli ve uzun süreli çalışmalara gereksinim vardır.

Anahtar Kelimeler: obezite, çocuk ve adölesan obezitesi, GLP-1 analogları



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Ergenlerde Uyku Süresi, Uyanma Zamanı ve Yaşam Tarzı Alışkanlıklarının Obezite ile İlişkisi

Banu Turhan¹, Gonul Buyukyilmaz², Demet Tas³, Mehmet Ali SUNGUR⁴, Mehmet Boyraz²

¹Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Adölesan Sağlığı Bilim Dalı, Ankara

⁴Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim Anabilim Dalı, Düzce

AMAÇ: Obezite gelişiminde genetik, sendromik ve hormonal faktörlerin yanı sıra aşırı kalori alımı, uyku davranışları ve çevresel faktörler de rol oynamaktadır. Uyku süresi ile obezite arasındaki ilişkiyi inceleyen çok sayıda çalışma bulunmakla birlikte, sabah uyanma saatinin obezite ile ilişkisini araştıran çalışmalar sınırlıdır. Ergenlik dönemi; biyolojik ritimde değişimlerin, uyku zamanlamasında gecikmenin ve yaşam tarzı alışkanlıklarında belirgin farklılaşmanın görüldüğü kritik bir gelişim evresidir. Bu çalışmada, 15-17 yaş arası ergenlerde uyku örüntüleri, özellikle sabah uyanma zamanı, yaşam tarzı alışkanlıkları ve sosyodemografik faktörlerin obezite ile ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Aralık 2023-Kasım 2024 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Polikliniğine başvuran 453 ergen (217 normal kilolu, 236 obez) çalışmaya dahil edildi. Metabolik, endokrin, genetik veya kronik hastalığı olan bireyler dışlandı. Katılımcılara yüz yüze 18 soruluk yapılandırılmış anket uygulandı. Demografik veriler, uyku süresi, yatış saati, sabah uyanma zamanı, fiziksel aktivite düzeyi, sedanter süre ve beslenme alışkanlıkları sorgulandı. Obez bireyler vücut kitle indeksine (VKİ) göre Sınıf 1 ve Sınıf 2-3 olarak gruplandırıldı.

BULGULAR: Çalışmada normal kilolu ve obez gruplar arasında yaş açısından sorgulanan parametrelerde herhangi bir fark saptanmadı ($p>0,05$). Obez grupta anne ve baba eğitim düzeylerinin daha düşük olduğu, buna karşın hane geliri ve kardeş sayısının benzer olduğu görüldü (sırasıyla $p=0,016$ ve $p=0,019$; $p>0,05$) (Tablo 1). Hafta içi uyku süresi normal kilolu grupta sıklıkla 7-8 saat iken, obez grupta >9 saat uyku daha yaygındı ($p=0,002$). Obez ergenlerin hafta içi sabah daha geç uyandığı saptandı ($p=0,001$). Normal kilolu ergenlerin çoğu 07:00-08:00 arasında uyanırken, obez grubun daha büyük bir kısmı 09:00'dan sonra uyanmaktaydı. Sedanter sürenin >3 saat olması obez grupta daha yaygınken ($p=0,022$), yatmadan önce yeme alışkanlığı normal kilolu grupta daha sık bulundu ($p=0,020$). Obezite alt sınıflarında, özellikle Sınıf 2-3 grupta, fiziksel inaktivite ($p=0,006$), uzun sedanter süre ($p=0,013$) ve geç uyanma saatlerinin daha belirgin olduğu saptandı ($p<0,001$).

SONUÇLAR: Azalmış fiziksel aktivite ve artmış sedanter davranışlar obeziteyi olumsuz etkilemektedir. Ebeveyn tutumu ve çevresel/psikososyal faktörler de obezitenin oluşumunda rol oynamaktadır. Bu nedenle obeziteyi önlemeye yönelik okullar ve ailelere yönelik programlarda uyku hijyeninin iyileştirilmesi, düzenli fiziksel aktivitenin teşvik edilmesi ve davranışsal farkındalık eğitimlerinin yer alması gibi bütüncül yaklaşımlar önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ergen, Obezite, Sedanter davranış, Uyku-uyanıklık düzeni, Yaşam tarzı



Tablo 1

Tablo 1: Normal kilolu ve obez ergenlerin sosyo-demografik özellikleri

	Normal (n=217)	Obez (n=236)	p
Anne Eğitim, n (%)			
Okur yazar değil	8 (3,7)	3 (1,3)	
Okul bitirmemiş	8 (3,7)	3 (1,3)	
İlk öğretim mezunu	77 (35,5) ^b	106 (44,9) ^a	0,016
Lise mezunu	69 (31,8)	84 (35,6)	
Üniversite mezunu	55 (25,3) ^a	40 (16,9) ^b	
Baba Eğitim, n (%)			
Okul bitirmemiş	6 (2,8) ^a	1 (0,4) ^b	
İlk öğretim mezunu	66 (30,4)	79 (33,5)	0,019
Lise mezunu	71 (32,7)	97 (41,1)	
Üniversite mezunu	74 (34,1) ^a	59 (25,0) ^b	
Gelir, n (%)			
<15 bin TL	42 (19,4)	33 (14,0)	
15-45 bin TL	106 (48,8)	132 (55,9)	0,206
>45 bin TL	69 (31,8)	71 (30,1)	
Ek Hastalık, n (%)			
Yok	217 (100)	235 (99,6)	>0,999
Var	0 (0,0)	1 (0,4)	
Kardeş, n (%)			
Yok	17 (7,8)	26 (11,0)	
Var	200 (92,2)	210 (89,0)	0,248
Kardeş Sayısı, n (%)			
1	108 (54,0)	91 (43,3)	
2	56 (28,0)	85 (40,5)	
3	24 (12,0)	26 (12,4)	0,086
4	9 (4,5)	6 (2,9)	
5	3 (1,5)	2 (1,0)	

Sistemden tablo oluşturamadığımız için figür olarak ekledik. Çalışmaya ait toplamda 7 adet tablomuz olup buraya sadece sosyo-demografik özellikler tablosu eklenmiştir.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Poster Bildiriler



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Prematür Adrenarş Tanılı Hastaların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Merve Nur Hepokur, Burçin Çiçek, Sare Betül Kaygusuz

İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

AMAÇ: Ergenlik öncesi dönemde adrenal androjen fazlalığı ve hiperandrojenik semptomlarla karakterize edilen prematür adrenarş (PA), prematüre doğum, gebelik yaşına göre düşük doğum ağırlığı (DDA), hızlı kilo alımı ve obezite gibi faktörlerle ilişkilendirilmektedir. Bu belirleyicilerin ortaya konması, PA'nın erken tanınması ve izlem stratejilerinin geliştirilmesi açısından önem taşımaktadır. Bu çalışmada prematür adrenarş gelişiminde prematürite, SGA, obezite ve hızlı kilo alımının etkisini değerlendirmek amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi çocuk endokrin kliniğinde 1 Ocak 2024 – 1 Ocak 2026 tarihlerinde arasında prematür adrenarş tanısı alan 114 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların boy, kilo, başvuru şikayeti, doğum haftası ve ağırlığı, kemik yaşı, DHEAS ve 17-OH progesteron düzeyleri hasta dosyalarından retrospektif olarak elde edildi.

BULGULAR: Toplam 114 hasta alındı. Bunların 109'u (%95,6) kız, 5'i (% 4,4) erkekti. Kız hastaların ortalama başvuru yaşı 7.12 ± 0.76 iken, erkek hastalarda 8.47 ± 1.18 idi. Hastaların %22,7'si prematür doğmuş ve % 25'inde gebelik haftasına göre düşük doğum ağırlığına sahipti. Başvuruda olguları % 20,5'i fazla kilolu iken, %25,9' u obezdi. Başvuru şikayeti hastaların % 79,8'inde pubik kıllanma, %25,4 ünde aksiller kıllanma, %2,63'ünde ter kokusu ve %1,7'sinde akne idi. Hastaların median (IQR) DHEAS düzeyi 89 mcg/dl (65.0 – 127.75) idi. Kohortta fazla kilolu/obez sıklığı fazla olmakla birlikte (% 46) DHEAS düzeyleri ile obezite ve hızlı kilo alma arasında anlamlı ilişki bulunmadı. Egzajere adrenarşı olan hastalarda PM sıklığı % 38,1 iken, diğer hastalarda % 13,4 bulunmuş olup her iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı (p:0,02).

SONUÇ: Bu çalışmada prematür adrenarş tanılı olgularda prematüre doğum (%22,7), DDA (%25) ve fazla kilolu/obezite (%46) oranları oldukça yüksek saptandı. Ekzajere adrenarş grubunda prematüre doğum sıklığının anlamlı olarak daha yüksek bulunması erken yaşam faktörlerinin PA fenotipinin şiddetiyle ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. Prematür adrenarşın risk faktörleri henüz net olarak ortaya konmamış olsa da prematüre doğum, düşük doğum ağırlığı ve obezite gibi etmenler olası risk belirleyicileri olarak öne çıkmakta; ayrıca erişkin dönemde PCOS ve metabolik hastalıklarla ilişkisinin giderek daha fazla araştırılması, bu etiyolojik faktörlerin erken dönemde tanımlanmasının gelecekteki komplikasyonların önlenmesi açısından önemli olabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: prematüre adrenarş, DHEAS, egzajere adrenarş



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Prader-Willi Sendromlu Hastalarda MC4R Varyant Analizi: Tek Merkez Deneyimi

Emre Özer¹, Peter Kühnen², Esra Yazarli³, Nursel Kara Ulu³, Dicle Canoruç Emet¹, Gönül Yardımcı¹, Sevinç Odabaşı Güneş¹, Onur Akın³

¹Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

²Çocuk Endokrinolojisi Enstitüsü, Charité Tıp Üniversitesi Berlin, Almanya

³Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Ankara, Türkiye

GEREÇ-YÖNTEM: Çalışmaya, tek merkezde izlenen genetik olarak doğrulanmış PWS tanılı 10 hasta dahil edildi ve tümünde MC4R gen analizi uygulandı. Hastalara ait yaş, cinsiyet, vücut kitle indeksi-standart deviasyon skoru (BMI-SDS), PWS genetik alt tipi [kopya sayı değişikliği (CNV) veya maternal uniparental dizomi (UPD)] ve MC4R dizileme sonuçları kaydedildi.

BULGULAR: Toplam 10 olgunun 7'si erkek (%70), 3'ü kızdı (%30). Yaş ortalaması 5,47±4,08 yıl, medyan 5,14 yıl idi. BMI-SDS ortalaması 0,38±2,70 bulundu. PWS genetik alt tipi 9/10 hastada delesyon (%90), 1/10 hastada uniparental dizomi (%10) idi. MC4R tek gen dizileme analizinde 9/10 hastada normal (vahşi tip) (WT, %90), 1/10 hastada heterozigot c.307G>A (p.V103I) varyantı (benign) saptandı (%10). Patojenik/olası patojenik MC4R varyantı saptanmadı.

SONUÇ: PWS'de hiperfajinin, tek bir gen kusurundan ziyade hipotalamik tokluk regülasyonundaki bozulma ve henüz tam aydınlatılmamış nöroendokrin süreçlerle ilişkili olduğu görüşü giderek güçlenmektedir. Bu bağlamda, serimizde patojenik/olası patojenik MC4R varyantı saptanmamış olması, kliniğin ek bir MC4R defektinden bağımsız olarak gelişebileceğini desteklemektedir. Saptanan tek değişiklik olan heterozigot MC4R:c.307G>A varyantı, veritabanlarında benign kabul edildiği için bu hastada hiperfajinin primer nedeni olarak düşünülmemektedir. Bu bulgular, tipik PWS olgularında rutin MC4R sekanslamasının tanısız katkısının sınırlı kalabileceğini düşündürmektedir. Buna karşılık, atipik fenotip, beklenenden ağır ya da erken başlayan obezite, hızlı kilo artışı veya güçlü aile öyküsü varlığında genetik inceleme hedefli biçimde planlanmalıdır. PWS'de daha güvenilir ve genellenebilir klinik sonuçlara ulaşılabilmesi için, daha büyük örneklemler, çok merkezli ve prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Genetik obezite, Hiperfaji, MC4R, Prader Willi sendromu



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



DAX1 (NR0B1) Mutasyonu ile Birlikte Duchenne Musküler Distrofi ve Gliserol Kinaz Eksikliği

Can Aydın¹, Özlem Uğur Aydın²

¹Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

²Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

GİRİŞ: DAX1 (NR0B1) gen mutasyonları, X'e bağlı resesif kalıtım gösteren ve konjenital adrenal yetmezlik başta olmak üzere endokrin, metabolik ve nöromusküler sistemleri etkileyebilen nadir genetik hastalıklardır. Duchenne musküler distrofi (DMD) ve gliserol kinaz eksikliği ile birlikteliği oldukça nadir olup, tanılma süreci güçleştirmektedir.

OLGU: Yenidoğan döneminde kilo alamama, hiponatremi ve hiperkalemi nedeniyle değerlendirilen erkek hastada ACTH >1250 pg/mL saptanmış ve konjenital adrenal yetmezlik tanısı ile hidrokortizon ve fludrokortizon tedavisi başlanmıştır. İzlemede motor gelişim geriliği, konuşma gecikmesi ve progresif kas güçsüzlüğü gelişmiştir. Yapılan muayenede proksimal kas güçsüzlüğü, azalmış kas tonusu ve bilateral baldır kaslarında psödohipertrofi saptanmıştır. Serum kreatin kinaz düzeyleri belirgin yüksek bulunmuştur. Moleküler genetik incelemede distrofin geninde çoklu ekzon delesyonları gösterilerek DMD tanısı doğrulanmıştır. Eş zamanlı analizlerde DAX1 (NR0B1) mutasyonu saptanmış, klinik ve metabolik bulgular gliserol kinaz eksikliği ile uyumlu bulunmuştur. Ayrıca COL4A4 geninde Pro482Ser, Val1327Met ve Ser1403Pro başta olmak üzere çoklu heterozigot aminoasit değişiklikleri saptanmıştır.

TARTIŞMA: Bu olgu, DAX1 mutasyonlarının izole endokrinopatilerle sınırlı kalmayıp DMD ve metabolik bozukluklar gibi ağır nöromusküler tablolarla birlikte seyredebileceğini göstermektedir. Yenidoğan döneminde adrenal yetmezlik ile izlenen hastalarda gelişen kas güçsüzlüğü tanılma yaklaşımının yeniden değerlendirilmesini ve nörolojik izlemi gerektirmektedir. Eşlik eden COL4A4 varyantları, genotip-fenotip ilişkisinin karmaşıklığını artırmaktadır.

SONUÇ: Adrenal yetmezlik tanısı ile izlenen erkek hastalarda, gelişen progresif kas güçsüzlüğü varlığında çoklu genetik etiyolojiler mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır. Olgumuz, erken dönemde endokrin bulgularla başlayan klinik tabloların zaman içinde nöromusküler hastalıkların gelişebileceğini göstermekte; kapsamlı genetik değerlendirme ve multidisipliner yaklaşımın tanılma doğruluk ve klinik yönetim açısından belirleyici olduğunu ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: DAX1 mutasyonu, Duchenne Musküler Distrofi, Gliserol Kinaz Eksikliği, Konjenital adrenal yetmezlik



GNAS İlişkili Çoklu Hormon Direnci: Konjenital Hipotiroididen PHP1A Tanısına

Zülal Özdemir Uslu, Yüksel Yasartekin, Nalan Yıldırım, Derya Buluş
Çocuk Endokrinolojisi BD, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

GİRİŞ: Psödo-hipoparatiroidizm (PHP), uyarıcı G proteininin (Gsa) α alt birimi aracılığıyla adenilil siklaz aktivasyonuna bağlı reseptörler üzerinden hormonal sinyalleşmenin bozulmasına yol açan moleküler kusurlarla ilişkili; nörokognitif, fiziksel ve endokrin anomalilerle seyreden bir hastalık grubudur. Biyokimyasal olarak hipokalsemi ve hiperfosfatemi ile karakterizedir ve temel mekanizma paratiroid hormonuna (PTH) hedef doku direncidir. Bazı olgularda TSH, gonadotropinler ve GHRH gibi diğer hormonlara karşı da direnç görülebilir. PHP1A olgularında Albright herediter osteodistrofisi (AHO) bulguları eşlik edebilir. Bu yazıda konjenital hipotiroidi nedeniyle izlenen, heterotopik ossifikasyonları bulunan ve takipte PHP1A tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU: Postnatal 13. günde TSH yüksekliği saptanan olgu çocuk endokrinoloji kliniğinde değerlendirildi. Fizik muayenesi doğaldı. sT4: 9,58 pmol/L (\downarrow), TSH: 19,4 mU/mL (\uparrow) saptandı, tiroid ultrasonografisi normaldi ve 4,5 μ g/kg/gün Na-LT4 başlandı. İzlemede TSH düzeyleri normal referans aralıkta seyretti; ancak olgu takiplerine düzensiz geldi. Üç yaşında Na-LT4 tedavisi kesildiğinde hipotiroidi gelişmesi üzerine Na-LT4 yeniden başlandı. Üç buçuk yaşta yapılan tetkiklerde kalsiyum düşük-normal, fosfor yüksek, PTH belirgin yüksek ve D vitamini düşük saptandı; böbrek fonksiyonları ve magnezyum düzeyi normaldi. Muayenede 4-5. metakarplarda brakidaktili (Resim 1) vardı, ancak belirgin kısa boy ve AHO fenotipi yoktu. Öykü derinleştirildiğinde, takip dışı dönemde atrofik cilt lezyonlarından yapılan biyopsinin osteoma cutis ile uyumlu olduğu öğrenildi. Dizi analizinde GNAS:c.91C>T patojenik varyant saptandı ve PHP1A tanısı konuldu. Kalsitriol tedavisi başlandı.

Küçük kardeşine ulusal topuk kanı taramasından dönüş olmuş, postnatal 12. günde konjenital hipotiroidi tanısı ile dış merkezde Na-LT4 başlanmıştı. 1 yaşında iken alınan tetkiklerinde kalsiyum, fosfor, 25-OH-Vitamin D düzeyleri normal, PTH yüksek saptandı. Anneye 1.gebeliğinde TSH yüksekliği nedeni ile Na-LT4 başlandığı; son tetkiklerinde hipokalsemi, vitamin D eksikliği ve PTH yüksekliği (fosfor: Normal) ile stoss tedavisi verildi öğrenildi. Olgumuzdakine benzer atrofik cilt lezyonları annede de mevcuttu. Anne ve kardeş için genetik analiz planlandı.

SONUÇ: PHP'de PTH direnci doğumda bulunmayabilir ve zamanla gelişir; buna karşın TSH direnci yenidoğan döneminde konjenital hipotiroidi tanısına yol açabilir. Konjenital hipotiroidi ile izlenen olgularda hipokalsemi ve heterotopik ossifikasyon açısından dikkatli değerlendirme ve ayrıntılı cilt muayenesi, erken tanıya katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital hipotiroidi, brakidaktili, osteoma cutis, TSH direnci, PTH direnci, Psödohipoparatiroidi

Resim 1 Bilateral 4-5. metakarplarda brakidaktili





Adölesanlarda Demir Eksikliğinin Menstrüel Siklus Üzerine Etkisi

Leyla Kara

Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji

AMAÇ: Bu çalışmada, adölesan kızlarda anovulatuvar siklus ve aşırı menstrual kanama ile hemoglobin ve ferritin düzeyleri arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlandı.

MATERYAL VE YÖNTEM: Nisan 2023-Nisan 2024 tarihleri arasında Kayseri Şehir Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Polikliniği'ne başvuran 161 adölesan kız retrospektif olarak değerlendirildi. Katılımcılar anovulatuvar siklus, PCOS, normal menstrual siklus ve aşırı menstrual kanama gruplarına ayrıldı. Hemoglobin (Hb), ferritin ve hormonal parametreler (FSH, LH, E2, TT, SHBG, DHEASO4) ölçüldü. Gruplar arası karşılaştırmalar ve korelasyon analizleri yapıldı.

BULGULAR: Katılımcıların ortalama yaşı 15.76 (14.47-16.71) yıl, menarş yaşı 12 (12-13) yıl ve jinekolojik yaş 3.28±1.37 yıl idi. Demir eksikliği anemisi %30, demir eksikliği %55 olarak saptandı. Anovulatuvar siklusu olanlarda hemoglobin düzeyleri normal sınırlarda kalırken, ferritin düzeylerinde anlamlı düşüklük gözlemlendi ($p=0,007$). Aşırı menstrual kanama grubunda hem demir eksikliği hem de demir eksikliği anemisi en yüksek oranlarda bulundu. Hemoglobin ile total testosteron arasında pozitif ilişki ($r=0.243$, $p=0.002$), ferritin ile DHEASO4 arasında da pozitif korelasyon saptandı ($r=0.190$, $p=0.029$). Diğer hormonlar ve antropometrik parametrelerle anlamlı ilişki bulunmadı.

SONUÇ: Anovulatuvar siklusu ve aşırı menstrual kanama, adölesanlarda demir eksikliği ve ferritin düşüklüğü için risk faktörüdür. Hemoglobin normal sınırlarda olsa da ferritin erken dönemde demir eksikliğini gösterebilen duyarlı bir belirteçdir. Ayrıca hemoglobin ile total testosteron ve ferritin ile DHEASO4 arasındaki ilişkiler, hiperandrojenizmin eritropoez ve demir metabolizması üzerindeki potansiyel etkilerini desteklemektedir. Bulgular, adölesanlarda menstrual düzensizliklerle demir durumunun birlikte izlenmesinin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Adölesan, Demir Eksikliği, Anovulatuvar Siklus, Hipotalamo-Hipofiz-Over Aksı, Ferritin, Testosteron

Katılımcıların Demografik ve Klinik Özellikleri

Değişken	
Demografik/Antropometrik	
Yaş, yıl	15.76 (14.47-16.71)
Menarş yaşı, yıl	12 (12-13)
Jinekolojik yaş, yıl	3.28 ± 1.37
VA, kg	58 (50.9-70)
VA, SD	0.53 ± 1.47
Boy, cm	159 (156-163)
Boy, SD	-0.35 ± 0.86
VKİ, kg/m ²	23 (19.91-27.84)
VKİ, SD	0.76 ± 1.43
Obezite varlığı, %	31 (19.3)
Menstrüel siklus	
Siklus süresi, ay	2 (1-3)
Kanama süresi, gün	5 (3-6)
mFGS≥7, %	18 (11)
Akne varlığı, %	9 (5)
FSH, IU/L	5.06 ± 1.69
LH, IU/L	11 (6.9-16.7)



E2, pg/ml	57.2 (43.5-91.6)
TT, ng/L	0.37 (0.22-0.53)
SHBG, nmol/L	40.24 ± 19.2
DHEASO4, µg/L	2209 (1421-3205)
PCOM varlığı (%)	50 (31)
Hematolojik	
Hb, g/dl	13.5 (12.4-14.2)
Ferritin, ng/ml	24 (11-42.25)
Demir eksikliği anemisi varlığı, %	30 (18.8)
Demir eksikliği varlığı, %	88 (55)

VA: Vücut ağırlığı; VKİ: Vücut kitle indeksi; mFGS: Modifiye Ferriman-Gallwey skoru; FSH: Folikül stimüle edici hormon; LH: Luteinizan hormon; E2: 17β-estradiol; TT: Total testosteron; SHBG: Seks hormonu bağlayıcı globulin; DHEASO4: Dehidroepiandrosteron sülfat; Hb: Hemoglobin; PCOM: Polikistik over morfolojisi. Değerler median (Q1-Q3) veya ortalama ± SD şeklinde sunulmuştur.

Alt Gruplara Göre Katılımcıların Demografik ve Klinik Özellikleri

Değişken	Anovulatuvar siklus (n=43)	PCOS (n=45)	Normal menstrual siklus (n=42)	Aşırı menstrual kanama (n=30)	p
Yaş, yıl	15.65 ± 1.39	15.91 ± 1.37	15.59 ± 1.63	15 ± 1.68	0.089
Menarş yaşı, yıl	12.76 ± 1.29a	12.27 ± 1.11ab	12.13 ± 0.91ab	11.86 ± 1.35b	0.009
Jinekolojik yaş, yıl	2.89 ± 1.29	3.64 ± 1.36	3.45 ± 1.37	3.14 ± 1.39	0.055
VA, kg	59.8 ± 14.81	61.8 ± 13.8	64 ± 15.57	57.11 ± 13.02	0.226
VA, SD	0.45 ± 1.54	0.50 ± 1.50	0.70 ± 1.56	0.42 ± 1.25	0.847
Boy, cm	159.2 ± 5.34	158 ± 5.54	160 ± 4.51	160 ± 5.70	0.266
Boy, SD	-0.40 ± 0.87	-0.63 ± 0.89	-0.20 ± 0.77	-0.10 ± 0.87	0.039
VKİ, kg/m ²	24.04 ± 6.2	24.81 ± 5.21	24.45 ± 5.41	22.35 ± 5.07	0.264
VKİ, SD	0.76 ± 1.68	0.91 ± 1.35	0.76 ± 1.39	0.50 ± 1.24	0.701
FSH, IU/L	5.35 ± 1.81ab	5.43 ± 1.4b	4.79 ± 1.6ab	4.32 ± 1.67a	0.014
LH, IU/L	12 (7.22-17.17)ab	17.3 (12.8-24.85)b	7.6 (4.5-11.7)ab	7.5 (4.8-12.05)a	<0.001
E2, pg/ml	49.8 (40.9-72.9)	61.3 (47.4-88.9)	56.7 (34.7-103.6)	62 (44.1-119.5)	0.519
TT, ng/L	0.31 ± 0.11a	0.61 ± 0.21b	0.31 ± 0.16a	0.26 ± 0.13a	<0.001
SHBG, nmol/L	40.4 ± 21.2	40.1 ± 23.1	41 ± 17.03	39.31 ± 12.75	0.997
DHEASO4, µg/L	1936 ± 829	3016 ± 1548	2437 ± 1094	2055 ± 1256	0.436
Hb, g/dl	13.5 (12.4-14.2)a	13.8 (13-14.2)a	13.4 (12.8-14.4)a	12.4 (10.7-13.6)b	0.003
Ferritin	19 (9-32)a	32 (13.5-48)b	33 (12-49)b	14 (7-29.75)a	0.007

Hb: Hemoglobin; SD: Standart sapma; VKİ: Vücut kitle indeksi; VA: Vücut ağırlığı; FSH: Folikül stimüle edici hormon; LH: Luteinizan hormon; E2: 17β-estradiol; TT: Total testosteron; SHBG: Seks hormonu bağlayıcı globulin; DHEASO4: Dehidroepiandrosteron sülfat.



Değerler median (Q1–Q3) veya ortalama \pm SD şeklinde sunulmuştur. p değerleri gruplar arasındaki farkın anlamlılığını belirlemek için ANOVA veya Kruskal-Wallis testi ile hesaplanmıştır. İkili grup karşılaştırmaları için Bonferroni düzeltmesi uygulanmıştır; farklı harfler (a,b) gruplar arasında anlamlı farkı gösterir ($p < 0.0083$).

Alt Gruplara Göre Katılımcıların Demir eksikliği ve Anemi durumu

Değişken	Anovulatuvar siklus (n=43)	PCOS (n=45)	Normal menstrual siklus (n=42)	Aşırı menstrual kanama (n=30)	p
DEA varlığı, %	8 (18)	5 (11)	4 (9)	13 (43)	0.001
DE varlığı, %	29 (67)	20 (44)	16 (38)	23 (76)	0.001

p değerleri gruplar arasındaki farkların anlamlılığını belirlemek için chi-kare testi ile hesaplanmıştır. Demir eksikliği anemisi (DEA): Hb < 12 g/dL ve serum ferritin < 15 ng/ml; Demir eksikliği (DE): Hb ≥ 12 g/dL ve ferritin < 30 ng/mL. Veriler n (%) olarak verilmiştir.

Hemoglobin ve Ferritin ile Antropometrik ve Hormonal Parametreler Arasındaki Korelasyon

Değişken	Hb (r)	Hb (p)	Ferritin (r)	Ferritin (p)
Yaş, yıl	-0.010	0.903	0.102	0.231
Menarş yaşı, yıl	-0.108	0.176	-0.046	0.584
Jinekolojik yaş, yıl	0.083	0.296	0.155	0.066
VA, kg	0.020	0.804	0.091	0.285
VA, SD	-0.018	0.827	0.083	0.341
Boy, cm	-0.066	0.414	0.034	0.693
Boy, SD	-0.056	0.488	0.009	0.920
VKİ, kg/m ²	0.067	0.405	0.090	0.293
VKİ, SD	0.035	0.663	0.080	0.354
FSH, IU/L	0.108	0.174	-0.015	0.864
LH, IU/L	0.138	0.084	0.114	0.180
E2, pg/ml	-0.005	0.955	-0.060	0.489
TT, ng/L	0.243	0.002**	0.136	0.111
SHBG, nmol/L	0.064	0.603	-0.0150	0.241
DHEASO4, μ g/L	0.140	0.089	0.190	0.029*

Hb: Hemoglobin; SD: Standart sapma; VKİ: Vücut kitle indeksi; VA: Vücut ağırlığı; FSH: Folikül stimüle edici hormon; LH: Luteinizan hormon; E2: 17 β -estradiol; TT: Total testosteron; SHBG: Seks hormonu bağlayıcı globulin; DHEASO4: Dehidroepiandrosteron sülfat. Korelasyon katsayısı (r) Pearson yöntemi ile hesaplanmıştır. Anlamlılık işaretleri: *p < 0.05 , **p < 0.01 .



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Pes Planus Tanısı Olan Çocuklarda Nutrisyonel Raşitizm ve D Vitamini Yetersizliği

Niyazi Erdem Yaşar¹, Banu Turhan²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Ortopedi Servisi, Ankara

²Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Pes planus (PP) ve içe basma, çocuk ortopedi polikliniklerine en sık başvuru nedenleri arasında yer almakta ve çoğu olguda benign ortopedik varyantlar olarak kabul edilmektedir. Bununla birlikte, bu klinik bulguların altta yatan metabolik kemik hastalıklarının, özellikle nutrisyonel raşitizmin erken göstergeleri olabileceği giderek daha fazla vurgulanmaktadır. Türkiye’de çocukluk çağı raşitizm sıklığının %0,02–19 arasında değiştiği, PP’li çocuklarda ise bu oranın %20–35’e kadar çıkabildiği bildirilmektedir. Bu çalışmanın amacı, düztaban ve içe basma şikâyetiyle çocuk ortopedi polikliniğine başvuran 2–8 yaş arası çocukları çocuk endokrinolojisi bakış açısıyla değerlendirmek; bu hasta grubunda raşitizm ile D vitamini eksikliği ve yetersizliğinin sıklığını incelemek ve çocuk ortopedi–çocuk endokrinolojisi iş birliğinin erken tanıdaki önemini ortaya koymaktır.

GEREÇ-YÖNTEM: Bu retrospektif çalışmaya, PP tanısı ile çocuk ortopedi polikliniğine başvuran, 2–8 yaş aralığında ve ek kronik hastalığı olmayan çocuklar dâhil edildi. Kontrol grubunu, aynı yaş aralığında olup PP bulgusu olmayan sağlıklı çocuklar oluşturdu. Tüm olgularda yaş, cinsiyet ve antropometrik ölçümler (boy, kilo, VKİ ve SDS değerleri) kaydedildi. Sol el bilek grafileri raşitizm açısından değerlendirildi. Serum kalsiyum, fosfor, magnezyum, ALP, PTH ve 25-hidroksi vitamin D düzeyleri analiz edildi. Güneş maruziyeti süresi ile D vitamini ve oral kalsiyum kullanımı öyküleri sorgulandı. Uygun istatistiksel testlerin yanı sıra korelasyon ve çok değişkenli regresyon analizleri uygulandı.

BULGULAR: Toplam 69 çocuk değerlendirildi; 31’i PP grubunda, 38’i kontrol grubundaydı. PP grubunun yaş ortalaması kontrol grubuna göre daha yüksekti. VKİ SDS değerleri ise kontrol grubunda anlamlı derecede daha yüksekti. Raşitizm sıklığı PP grubunda daha yüksek olmakla birlikte fark istatistiksel olarak anlamlı değildi. Serum 25-hidroksi vitamin D düzeyleri PP grubunda anlamlı derecede daha düşüktü. Vitamin D düzeyi ile güneş maruziyeti arasında pozitif; raşitizm bulguları, PTH ve ALP düzeyleri ile negatif yönde korelasyon saptandı. Çok değişkenli analizlerde vitamin D düzeylerindeki farklılığın yalnızca güneş maruziyeti veya tedavi öyküsü ile açıklanamadığı görüldü. Lojistik regresyon analizinde VKİ SDS ve vitamin D kullanımı, PP varlığı için bağımsız belirleyicilerdi.

SONUÇLAR: PP bulunan çocuklarda nutrisyonel raşitizm ile D vitamini eksikliği ve yetersizliği göz ardı edilmemelidir. Ortopedik değerlendirme sırasında metabolik kemik hastalıklarının ve raşitizmin farklı alt tiplerinin akılda tutulması önemlidir. Bulgularımız, çocuk ortopedi ve çocuk endokrinolojisi arasında kurulacak multidisipliner yaklaşımın erken tanı ve uygun tedavinin planlanmasında kritik rol oynadığını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk Endokrinoloji, Çocuk Ortopedi, Pes planus, Raşitizm, Vitamin D,



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Erken Başlangıçlı Normokalsemik Hiperparatiroidide Ailesel İzole Hiperparatiroidi Olasılığı: Bir Adölesan Olgu

Esra Koçyiğit¹, Hülya Kaynak Balkış², Murat Yavuz³

¹Siirt Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji

²Siirt Eğitim Araştırma Hastanesi Endokrinoloji ve Metabolizma

³Batman Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik

GİRİŞ: Primer hiperparatiroidizm (PHPT), tahmini prevalansı 100.000'de 2-5 olup, pediatrik yaş grubunda semptomatik hiperkalsemi ile tanı almakta iken, son yıllarda biyokimyasal taramaların artmasıyla birlikte normokalsemik/aseptomatik olgularda bildirilmektedir.

Çocuklarda PHPT'nin kalıtsal formları sendromik/ailevi şeklinde sınıflandırılmakta, erişkinlere kıyasla daha yüksek oranda görülmektedir. Ailesel hiperparatiroidi, erken başlangıçlı hiperparatiroidi ile karakterize olup diğer endokrin bulgular görülmeyebilir.

Bu yazıda, kemik iliği transplantasyonu öyküsü bulunan, rutin izlem sırasında asemptomatik parathormon yüksekliği saptanan adölesan olgunun tanısız değerlendirme süreci ayırıcı tanı yaklaşımı sunulmaktadır.

OLGU: On beş yaş iki aylık, birinci derece kuzen evliliğinden doğmuş erkek hasta, Costmann sendromu nedeniyle dokuz yıl önce ablasından kemik iliği transplantasyonu yapılmış, rutin kontrol amacıyla değerlendirildi. Laboratuvar incelemesinde düzeltilmiş kalsiyumu 9,3 mg/dL (8,5-10,7), fosfor 4,74 mg/dL (2,9-5,7), parathormon (PTH) 208 pg/mL (50-75), alkalen fosfataz (ALP) 380 U/L ve 25-OH vitamin D 20,85 ng/mL saptandı.

Hastanın ağırlığı 21 kg (-1,48 SDS), boyu 154 cm (-0,84 SDS), hedef boyu 169 cm (1,17 SDS) idi. Puberte Tanner evre 5 ile uyumlu, sendromik fenotipik özellik saptanmadı. Vitamin D yetersizliği nedeniyle 3000 IU/gün 25-OH D vitamini başlandı. Tedavi sonrası 25-OH vitamin D düzeyi 28ng/mL'ye yükselirken PTH düzeyi 150pg/mL'ye geriledi.

Boyun ultrasonografisi normal; paratiroid sintigrafisinde adenom saptanmadı. Yirmi dört saatlik idrarda kalsiyum atılımı 125mg/gün, renal ultrasonografi normaldi. Elektrokardiyografide aritmi izlenmedi. Kan basıncı 120/70 mmHg idi ve ön hipofiz hormonları normal sınırlardaydı. DEXA Z skoru yaşına göre 0,1gr/cm² olup, sendromik hiperparatiroidi açısından bakılan kalsitonin ve katekolamini normal aralıktaydı. Aile taramasında; ablanın düzeltilmiş kalsiyumu 8,9mg/dL, fosforu 3,13 mg/dL, PTH 268,2pg/mL ve 25-OH vitamin D 21,93ng/mL; annenin düzeltilmiş kalsiyumu 8,81mg/dL, fosforu 3,13mg/dL, PTH 146,2 pg/mL ve 25-OH vitamin D 5,45ng/mL; babanın ise düzeltilmiş kalsiyumu 9,34mg/dL, fosforu 3,21 mg/dL, PTH 160,2pg/mL ve 25-OH vitamin D 4,2ng/mL olarak saptandı, ileri değerlendirme amacıyla erişkin endokrinoloji bölümüne yönlendirildi. Olgunun son kontrolündeki düzeltilmiş kalsiyum 9,27 mg/dL, fosfor 4,42mg/dL, PTH 150pg/mL ve ALP 363U/L olarak izlenmişti. Sendromik hiperparatiroidi açısından genetiği gönderildi. Sonuç. Bu olguda normokalsemiye rağmen persistan parathormon yüksekliği saptanmış, aile bireylerinde de normokalsemik PTH yüksekliğinin izlenmiştir. Sekonder nedenler dışlanmalı ve özellikle erken başlangıçlı asemptomatik olgularda, diğer endokrin neoplaziler görülmese ayırıcı tanıda ailesel hiperparatiroidi de göz önünde bulundurulmalıdır. Asemptomatik veya genetik olarak yatkın hastaları yönetmek karmaşık, bireyselleştirilmiş yaklaşımlara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Primer hiperparatiroidizm, Ailesel hiperparatiroidi, Normokalsemik hiperparatiroidizm



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Nadir Hastalıkta Umut Verici Sonuç: Kleidokranial Displazide Büyüme Hormonu Tedavisinin Dramatik Etkisi - Olgu Sunumu ve Literatür İncelemesi

Serpil Albayrak¹, Tuba Seven Menevşe², Hatice Albayrak³

¹Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Gaziantep

²Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Meram Tıp Fakültesi, Necmettin Erbakan Üniversitesi, Konya

³Çocuk Genetik Bilim Dalı, Meram Tıp Fakültesi, Necmettin Erbakan Üniversitesi, Konya

Kleidokranial displazi (KKD), kemik ve kıkırdak gelişiminde kritik rol oynayan RUNX2 genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan nadir bir genetik bozukluktur. Bu otozomal dominant kalıtsal hastalık, milyonda bir görülme sıklığı ile oldukça enderdir ve cinsiyet ayrımı göstermez. KKD'li hastalarda boy kısalığının nedenlerinden biri büyüme hormonu eksikliği olabilir. Bu durumda büyüme hormonu tedavisi umut verici bir seçenek haline gelmektedir.

OLGU: Beş buçuk yaşında bir kız çocuğu, boy kısalığı ve dismorfik özellikleri nedeniyle araştırıldı o ilk yapılan ilk muayene bulgularına göre antropometrik ölçümleri boyu 03.3 cm (-2.81 SDS); kilosu 17 kg (-1.6 SDS); vücut kitle indeksi (VKİ) 15,9 (0.32 SDS); baş çevresi 53 cm (0.81 SSD); üst/alt segment oranı 1,2 (>+2 SDS); takvim yaşı 6 yaş 1 aylıken kemik yaşı 4 yaş idi. Ebeveynlerde konstitüsyonel ergenlik ve büyüme gecikmesi öyküsü yoktu. Hastanın hipertelorizm, belirgin alın, yüksek damak, orta yüz hipoplazisi ve aşağı eğimli palpebral fissürleri olan dismorfik bir yüzü vardı. Ayrıca makrosefali, büyük ön fontanel, artmış ön-arka göğüs çapı vardı. Omuzları birbirine yakındı ve klavikulları çok kısa görünüyordu. Nörolojik muayenesi ve gelişimi normaldi. Grafilerinde bilateral hipoplastik klavikullar, geniş ve açık ön fontanel, İliak kemik hipoplazisi ve geniş simfiz pubis görüldü. Ek olarak koni şeklinde epifizler, ikinci metakarpal kemikte psödo-epifiz, distal falankslarda koniklik ve geniş falanks epifizi görüldü. Kronik hastalık ve malnutrisyon öyküsü yoktu. Yıllık boy uzama hızı 2,8 cm/yıl idi. Hastanın izleminde büyüme hızı yetersizliği nedeniyle yapılan büyüme hormon uyarı testlerinde L-dopa testine pik yanıt: 6.7 klonidin ile uyarılmış büyüme hormon uyarı testine pik yanıt 8.9 idi hastaya kısmi büyüme hormon eksikliği nedeniyle büyüme hormon tedavisi başlanmıştı. Bu bulgular ile yapılan genetik çalışmasında RUNX2 c.674C>A heterozigot mutasyonu KKD tanısıyla uyumluydu. Tedavinin ilk yılında boy 112 cm (-2,02 SDS), kilo 19.2 kg (-1,4 SDS) ilk yılında 8,7 cm/yıl, tedavinin ikinci yılında boyu 119 cm (-1.91 SDS), ağırlık 22 kg (-1,19 SDS) olup, ikinci yılda ortalama 7 cm/yıl uzama hızı gösterdi.

SONUÇ VE ÖNERİLER: Kleidokranial displazi ile büyüme hormonu eksikliğinin birlikte görülebileceğini ve erken dönemde başlanan hormon tedavisinin çarpıcı sonuçlar verebileceğini ortaya koymaktadır. Hastamızda şiddetli boy kısalığında, büyüme hormonu tedavisi boy SDS'inde 0,9 SD'lik bir kazanım elde edilmiştir. Literatürde kleidokranial displazili hastalarda büyüme hormonu tedavisinin etkinliğini gösteren sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kleidokranial displazi, RUNX2, büyüme hormonu, boy kısalığı



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Olgular



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Pediyatrik Hipertansiyonun Nadir Bir Nedeni, Feokromasitoma

Ayşegül Ceran

GİRİŞ: Feokromasitoma, çocukluk çağı hipertansiyonlarının %1.7'sini oluşturur. Olgular hipertansiyon, terleme, baş ağrısı, çarpıntı ve %30 oranında gastrointestinal ve psikiyatrik semptomlarla başvurabilir. Kesin tanısı patolojik değerlendirmeyle konulur. Çocuklarda yüksek oranda genetik sendromlarla birliktelik nedeniyle genetik çalışma yapılması ve ömür boyu izlem önemlidir.

OLGU: 10 yaşında erkek hasta, acil polikliniğine bir süredir olan gece terlemesi, baş ağrısı ve giderek şiddetlenen kusma şikâyetleriyle başvurdu. Hastanın ilk başvurusunda kan basıncı (KB) 160/100 mmHg (>95th) olarak ölçülüp, izleminde 190/120 mmHg seviyesine yükselmesi üzerine pediatri servisine yatırıldı.

Hastanın öyküsünden; 3 ay önce karın ağrısı, bulantı, kabızlık ve terleme şikâyetleri ile değerlendirildiği; yapılan endoskopisinde Gastroözofageal Reflü (GÖR), aktif kronik gastrit ve Helikobakter Piloni enfeksiyonu tanısı olarak antibiyotik ile proton pompası inhibitörü (PPI) tedavisi başladığı, ancak izleminde şikâyetleri devam ettiği; çocuk psikiyatrisinde panik atak nedeniyle takip edildiği ve paroksetin kullandığı öğrenildi.

Fizik muayenesinde kan basıncı yüksekliği dışında diğer vital bulguları normal, boy: 137 cm, boy SDS: -0,27, VA: 28 kg, %VKİ: 83,69 idi. Puberte evresi Tanner evre 1, diğer sistem bulguları normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, elektrolitleri, kan gazı, akut faz reaktanları, lipid profili normal, tam idrar tetkikinde idrar dansitesi: 1010, pH: 5,5, protein: yok, plazma renin aktivitesi ve aldosteron düzeyleri normal saptandı.

Hastaya yüksek kan basıncı nedeniyle amlodipin ve nifedipin tedavileri başlandı. İzleminde kan basıncı yüksekliği devam etmesi ve 210/120 mmHg'ya yükselmesi üzerine intravenöz Na nitroprussid infüzyonu başlandı. İnfüzyon sonrası kan basıncı 125/75 mmHg'ya geriledi.

Son organ hasarı ve etyolojiye yönelik yapılan ekokardiyografisi, göz dibi muayenesi, renal ve renkli doppler ultrasonunda patolojik bulguya rastlanmadı. Abdomen ultrasonunda sağ sürrenal lojda kitle tespit edilmesi üzerine çekilen abdomen tomografisinde sağ sürrenal lojda heterojen kontrastlanan, yaklaşık 3x4 cm boyutta düzgün konturlu lezyon tespit edildi. Komşu organlarda invazyonla uyumlu bulgu saptanmadığı raporlandı. Hipertansiyon ve adrenal kitle birlikteliğiyle ilk kez çocuk endokrinoloji bölümüne konsülte edilen hastadan feokromasitoma ön tanısıyla kan ve idrar katekolamin ve metabolitleri istendi. Hastanın 24 saatlik idrarda normetanefrin ve vanil mandelik asit düzeyleri normalin 4 katı kadar yüksek saptandı. Eşlik edebilecek multipl endokrin neoplazi (MEN) sendromları varlığını araştırmak üzere kalsitonin, parathormon, gastrin düzeyleri, ön hipofiz hormonları, tiroid fonksiyon testleri ve tiroid ultrasonu görüldü. İlk alınan gastrin düzeyi 418,2 pg/ml (25-111) olarak sonuçlandı. Gastrinoma şüphesiyle çocuk gastroenterolojiye danışılan hastanın dispeptik şikâyetleri nedeniyle kullanmakta olduğu lansoprazol tedavisi, önerildiği üzere, 1 hafta kesildi ve yeniden gönderilen gastrin düzeyi 79,3 pg/ml olarak sonuçlandı.

Hastanın preoperatif hazırlık sürecinde tedavisine doksazosin eklendi. Doksazosin, propranolol ve amlodipin tedavileri altında normotansif olarak yatışının 15.gününde opere edildi. İntraoperatif kitle kapsül intak bir şekilde çıkarıldı. Operasyon sırasında komplikasyon izlenmedi. Postoperatif ilaçsız şekilde normotansif izlemine devam edildi. 14.günde bakılan 24 saatlik idrar katekolamin metabolitleri normal saptandı. Patoloji sonucu feokromasitoma ile uyumlu raporlandı.

Hastanın 18-25 yaş aralığına kadar uzanan uzun dönem izleminde nüks veya rezidü saptanmadı. Kan basıncı ve hormonal değerleri normal sınırlarda seyretti.

SONUÇ: Feokromasitoma, doğru yaklaşım açısından akla gelmesi önemli olan bir ikincil hipertansiyon nedenidir. Olgumuzda olduğu gibi tedaviyle sağalmayan dispeptik şikâyetleri ve psikiyatrik bulguları olan hastalarda akılda tutulmalıdır. Multidisipliner bir ekibin varlığı; başarılı operasyon süreci ve uzun dönem komplikasyonsuz izlem açısından önemlidir. Çocukluk çağında tanı alan olgularda güncel uzlaşılarda önerildiği üzere mutlaka genetik çalışması yapılmalıdır.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



21 Hidroksilaz eksikliğinde TART: tanıda zorluk

Dr. Burçin Çiçek

Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Doğumda tuz kaybı ile klasik konjenital adrenal hiperplazi (KAH) tanısı alan hastanın genetik mutasyonu CYP21A2 Q319X Homozigot mutasyon. Tedavi uyumu kötü olan hastanın aile öyküsünde Dayı 18 yaşında testis tümöründen ex olduğu öğrenildi. (dayının KAH tanısı bilinmiyor). Hastanın polikliniğimizde ilk başvurusunda yaşı 13 yaş 4 ay, boy: 146 cm (-1,85 SDS), kilo: 36,6 kg (-1,74 SDS)

,Vki: 17,7 (-1,08 SDS), MPH: 165 cm (-1,58 sds), generalize hiperpigmentasyon +, TV 10ml /12ml Ak + Pk 4, kemik yaşı 16 yaş ile uyumlu. Yapılan tetkiklerinde 17-OH progesteron : 193,10 ug/L, ACTH: 1725 pg/ml, 1,4 Delta Androstenedion >10 ug/L, Renin : 212 pg/ ml, elektrolitler normal. Yapılan skrotal usg: Sağ testiste 15*9 mm ,sol testiste 14*9 mm boyutunda düzgün sınırlı hipoekoik alan saptandı (adrenal rest tm ?). Kitlelerin boyutları, tedavi uyumsuzluğu ve aile öyküsünde dayının 18 yaşında testis tümöründen ex olması göz önünde bulundurularak eksizyon ve histopatolojik inceleme için çocuk cerrahisine sevk edildi. Sağ testis kitle eksizyonu yapılan hastanın patolojisi Leyding hücreli tümör ile uyumlu geldi. Kitleler kapsüle invaze ve yaygın olduğu için eksizyon(orşiektomi) önerilmedi. Patoloji blokları Ankara Bilkent Şehir Hastanesinde yeniden değerlendirildi. Gaziantep'teki ilk incelemede 'Kapsül invazyonu ' olarak yorumlanan ve malignite şüphesi yaratan görünüm, aslında TART'ın testis dokusuna yaygın infiltratif yayılım paterniydi. Böylelikle gereksiz kemoterapi ve orşiektomi önlendi ve medikal tedavi (supresyon) stratejisine geri dönüldü. Deksdametazon tedavisi ile ACTH ve 17-OH baskılandı. Deksdametazon ve Astonin -H kombinasyonu hastada hipertansiyon tablosu yarattı. Hastanın son viziti 16 yaş 2 aylıkken yapıldı. Boy: 150 cm (-3,6 SDS), kilo: 44,8 kg (-2,74 SDS), Vki: 19,9 (-0,8 SDS), MPH: 165 cm (-1,58 sds), TV sağ 8 ml / sol 15 ml her iki testis yüzeyi düzensiz, tedavi: Deksdametazon 0,5 mg 1*2 adet , FK 1*0,1 mg. Biyokimyasal KAH kontrolü sağlansada TART dokusunun seminifer tübül basısı ve cerrahi travma sonucu primer gonadal yetmezlik tablosu gelişti (FSH: 46 U/L, LH: 30 U/ L).Son yapılan skrotal USG: Sağ testis belirgin atrofik görünümündedir. Parankim ekosu kabalaşmıştır. Sağ testiste birkaç adet mikrolithiazis saptanmıştır. Sol testiste 13*7 mm boyutlarında düzgün sınırlı silik hipoekoik alan saptandı (adrenal rest tm?). Hasta DEXA çekimi, spermiyogram ve sperm kriyoprezervasyonu için üst merkeze sevk edildi.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



CHARGE Disosiasyonundan BCAHH Sendromuna: KMT2D Missense Varyantının Klinik Spektrumu

Ahmet Kahveci

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet BD

Giriş: BCAHH sendromu (Brakial ark anomalileri, koanal atrezi, athelia, işitme kaybı ve hipotiroidizm), KMT2D genindeki missense varyantların neden olduğu işitme kaybı, diş ve renal anomaliler, beslenme güçlükleri ve immun yetmezlik gibi Kabuki sendromu ile ortak özelliklere sahip olan, ancak hipotiroidi, büyüme hormonu eksikliği, hipoparatiroidizm gibi kliniklere sebep olduğu tanımlanan çok nadir bir sendromdur.

Olgu: Kombine immun yetmezlik, unilateral displastik böbrek, büyüme gelişme geriliği, obstrüktif uyku apne tanıları, CHARGE disosiasyon klinik tanısı ile takipli 20 aylık erkek hasta TSH yüksekliği [TSH:14.4 μ IU/ml (0.34-5.6) sT4:0.9 ng/dl (0.93-1.7)] nedeniyle tarafımıza yönlendirildi, izleminde L-tiroksin tedavisi başlandı. Aralarında akrabalık olmayan sağlıklı anne ve babadan 39 GH'de, 2600 gram (-2.2 SDS) NSD ile doğmuş ve koanal atrezi tanısıyla yenidoğan yoğun bakım yatışı yapılmış olduğu öğrenildi. Nöromotor gelişimi sınırdan geri idi. Başvuru muayenede boyu 77.5 cm (-2.2 SDS), ağırlığı 10.98 kg (-0.8 SDS), baş çevresi 45 cm (-2.6 SDS) olup; yüz asimetrisi, burun kökü basıklığı, septal deviasyonu, burun ucunda skin tagi, prognatizmi, üst üç kesici dişi, dar ve yüksek damağı, antevvert ve düşük kulakları, helix anomalisi, meme başı hipoplazisi, ayak baş parmak büyüklüğü ve dar omuzları imevcuttu. Gastrostomi ile besleniyordu. Ekokardiyografik görüntülemesi normaldi. 2 yaşında sensörinöral işitme kaybı tespit edilerek bilateral kohlear implant takıldı. 7 yaşında brakial kist nedeniyle opere oldu, gastrostomi tüpü kapatıldı. İzleminde büyüme hızı düşen hastanın IGF-1'i 9.89 μ g/L (-3.2 SDS) ve IGFBP3'ü 1.06 mg/L (-3.7 SDS) olup uyarı testinde pik büyüme hormonu yanıtı yetersizdi (1.22 ng/mL). Hipofiz BT'sinde non-fonksiyone 13x11 mm makroadenom tespit edildi. Tekrarlayan görüntülemelerinde boyut artışı izlenmedi. 9.9 yaşında iken 0.02 mg/kg/g dozunda büyüme hormonu başlandı (Boy: 107.8 cm, -4.96 SDS). Tedavi altında ilk yıl uzama hızı 10.7 cm idi. 11 yaşında asemptomatik iken hipoparatiroidi tanısı aldı, oral kalsitriol ve kalsiyum desteği başlandı (Ca: 6.8 mg/dL, P: 8 mg/dL, PTH: 14.5 ng/L). Karyotip 46,XY, microarray analizi normal sonuçlandı. Yeni nesil dizileme analizinde KMT2D geninde heterozigot c.10661G>C (p.Arg3554Pro) missense in silico patojenik de novo varyant saptandı.

Sonuç: Heterozigot KMT2D missense varyantlar klinik ve epigenetik olarak Kabuki sendromundan farklı olan çoklu malformasyonlara sahip yeni bir fenotipin nedeni olarak literatürde az sayıda vakada tanımlanmıştır. Olgumuz CHARGE disosiasyonu tanısıyla izlenmiş olup KMT2D missense varyantlarının klinik özelliklerin daha iyi tanımlanmasına katkıda bulunmak ve ayırıcı tanı ve tedavide bir seçenek olarak klinisyenlere farkındalık sağlamak amaçlı sunulmuştur.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Uzun Süreli Diyaliz Hastasında Gelişen Tersiyer Hiperparatiroidi

Suat Tekin

SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ: Sekonder hiperparatiroidi, kronik böbrek hastalığının (KBH) sık görülen komplikasyonlarından biridir ve özellikle ileri evre hastalarda uzun süreli diyaliz süreci ile ilişkilidir. Süreğen paratiroid stimülasyonu zamanla bezlerde nodüler hiperplaziye ve otonomi gelişimine yol açarak tersiyer hiperparatiroidiye ilerleyebilir. Sekonder ve tersiyer hiperparatiroidi ayrımı klinik açıdan önemlidir; tersiyer hiperparatiroidi hiperkalsemi, yüksek parathormon (PTH) düzeyleri ve medikal tedaviye direnç ile karakterizedir ve çoğu zaman cerrahi tedavi gerektirir.

OLGU: On altı yaşında kız hasta, 12 yaşından beri vezikoüreteral reflüye sekonder gelişen evre 5 KBH nedeniyle izlenmekteydi. Hastanın öyküsünde çoklu ürolojik cerrahiler, nörojen mesane nedeniyle temiz aralıklı kateterizasyon ve Mitrofanoff prosedürü yer almakta olup, periton diyalizinden hemodiyalize geçiş yapılmıştı. Kontrolsüz hiperparatiroidi ve hiperkalsemi nedeniyle kliniğimize yönlendirildi. Başvuru laboratuvarında kalsiyum 11.5 mg/dL, fosfor 5.5 mg/dL ve PTH 979 pg/mL olarak saptandı.

Kalsitriol ve D vitamini tedavisine rağmen PTH düzeylerinde belirgin düşüş sağlanamadı ve hiperkalsemi devam etti. Boyun ultrasonografisinde tiroid sol lob inferior komşuluğunda 12×11×19 mm boyutlarında, vaskularize hipoeoik solid lezyon izlendi. Tc-99m sestamibi sintigrafisinde aynı bölgede geç faz retansiyon gösteren odak saptandı ve otonom paratiroid aktivitesi lehine değerlendirildi.

İzlem sürecinde kalsitriol, sevelamer ve artan dozlarda sinakalset tedavisi uygulanmasına rağmen yalnızca kısmi biyokimyasal yanıt elde edildi. PTH düzeyleri 900–1300 pg/mL aralığında seyrederken, hiperkalsemi zaman zaman devam etti. Yüksek kalsiyum ile birlikte persistan PTH yüksekliği, nodüler görüntüleme bulguları ve medikal tedaviye direnç varlığı tersiyer hiperparatiroidi tanısını destekledi. Klinik olarak paratiroidektominin zamanlaması (transplantasyon öncesi veya sonrası) önemli bir tartışma konusu olarak değerlendirildi.

SONUÇ: Bu olgu, uzun süreli KBH zemininde sekonder hiperparatiroididen tersiyer hiperparatiroidiye geçişin klinik olarak dikkatle değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir. Yüksek PTH ile birlikte hiperkalsemi varlığı ve medikal tedaviye direnç, otonom paratiroid fonksiyonunu düşündürmelidir. Tersiyer hiperparatiroidinin erken tanınması, özellikle renal transplantasyon planlanan hastalarda uygun tedavi stratejisinin belirlenmesi açısından kritik öneme sahiptir.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



ABCC8 Varyantına Bağlı Diffüz Konjenital Hiperinsülinizm: Genetikten Cerrahiye Kapsamlı Bir Yönetim Deneyimi

Sebla Günes

ÖZET: Konjenital hiperinsülinizm (KHİ), yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde persistan hipogliseminin en sık nedenlerinden biri olup, erken tanı ve tedavi edilmediği takdirde ciddi nörolojik sekellere yol açabilmektedir. Bu yazıda, homozigot ABCC8 varyantına bağlı, diazoksit dirençli ağır KHİ tanısı alan bir olgu sunulmuştur. Olgu, yüksek doz glukoz infüzyonu, diazoksit, oktreotid ve glukagon tedavilerine rağmen dirençli seyretmiş, lanreotid tedavisi ve tekrarlayan cerrahi girişimler gerektirmiştir. ¹⁸F-DOPA PET/BT görüntüleme rezidü pankreas dokusu saptanmıştır. Tüm zorlu klinik sürece rağmen, erken ve agresif tedavi ile hastanın uzun dönem nörolojik gelişimi normal bulunmuştur. Bu olgu, genetik analiz, ileri görüntüleme yöntemleri ve multidisipliner yaklaşımın KHİ yönetimindeki kritik rolünü vurgulamaktadır.

GİRİŞ: Konjenital hiperinsülinizm, pankreatik beta hücrelerinden uygunsuz ve kontrolsüz insülin sekresyonu ile karakterize heterojen bir hastalık grubudur. Yenidoğan döneminde ağır ve tekrarlayan hipoglisemilerin en önemli nedenlerinden biridir. KHİ'nin genetik temeli oldukça heterojen olup, en sık nedenler arasında ATP-duyarlı potasyum (K_{ATP}) kanalını kodlayan ABCC8 ve KCNJ11 gen varyasyonları yer almaktadır.

ABCC8 varyasyonları özellikle ağır, erken başlangıçlı ve diazoksit dirençli olgularla ilişkilidir. Bu hastalarda medikal tedaviye yanıt çoğu zaman yetersiz olup cerrahi müdahale gerekebilmektedir. Ancak cerrahi sonrası dahi hipoglisemi devam edebilmekte ve uzun dönem komplikasyonlar gelişebilmektedir.

Erken tanı, uygun tedavi ve yakın izlem, hipoglisemiye bağlı nörolojik hasarın önlenmesinde kritik öneme sahiptir.

OLGU SUNUMU: Olgu, 36 yaşında, diyetle regüle gestasyonel diyabet öyküsü olan anneden 38+1 gebelik haftasında sezaryen ile 3700 gram olarak doğmuştur. Apgar skorları 1. ve 5. dakikalarda sırasıyla 8 ve 9 olarak değerlendirilmiştir.

Yaşamın ikinci gününde anormal hareketler ve konvülsiyon gelişmesi üzerine dış merkez acil servisine başvurmuştur. Başvuru sırasında kapiller kan şekeri ölçülemeyecek kadar düşük bulunmuş, laboratuvar glukozu 12 mg/dL olarak saptanmıştır. Hastaya intravenöz %10 dekstroz bolusu (2 mL/kg), midazolam infüzyonu ve intramüsküler glukagon uygulanmıştır.

Kritik örnek incelemesinde glukoz 23 mg/dL iken insülin düzeyi 50.63 µU/mL olarak yüksek saptanmış, keton cisimleri negatif bulunmuş ve glukagon uygulaması sonrası kan glukozunda 60 mg/dL artış izlenmiştir. Bu bulgular hiperinsülinemik hipoglisemi ile uyumlu bulunmuştur.

İZLEM ve TEDAVİ SÜRECİ: Hasta dış merkez yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yüksek konsantrasyonda glukoz infüzyonu (%12.5), diazoksit, oktreotid ve hidroklorotiazid tedavileri ile izlenmiştir. Ancak glukoz infüzyon hızı 14 mg/kg/dk'ya kadar çıkarılmasına rağmen hipoglisemi kontrolü sağlanamamıştır ve hasta postnatal 11. günde merkezimize sevk edilmiştir.

Başvuru sırasında hastanın fizik muayenesinde büyüme parametreleri normal sınırlarda olup auriküler hipertrikoz dikkat çekmiştir. Aile öyküsünde iki kuzeninde benzer hastalık öyküsü bulunması genetik geçiş açısından önemli bulunmuştur.

Hastaya sürekli glukoz izlem sistemi (CGM) uygulanmış, normoglisemi dönemlerinde güvenilir olmakla birlikte hipoglisemide duyarlılığın azaldığı gözlenmiştir. Bununla birlikte CGM ile sessiz hipoglisemilerin saptanması mümkün olmuştur.



3. GENÇ PEDIATRİK ENDOKRİNOLOGLAR SEMPOZYUMU

26 - 29 MART 2026

Barceló Cappadocia

Kapadokya



Dirençli hipoglisemi nedeniyle glukagon infüzyonu pompa ile uygulanmış ancak kısa sürede kristalizasyon ve mekanik tıkanıklık gelişmesi nedeniyle tedavi kesilmiştir. Oktreotid tedavisi artırılarak infüzyon şeklinde devam edilmiştir. Enteral beslenme anne sütü ve oral dekstroz desteği ile düzenlenmiştir.

GENETİK BULGULAR: Yapılan genetik analizde ABCC8 geninde c.3512delT (p.Leu1171ArgfsTer38) homozigot patojenik varyant saptanmıştır. Anne ve babanın heterozigot taşıyıcı olduğu belirlenmiştir. Bu bulgu, hastanın ağır, diffüz ve diazoksite dirençli KHİ formuna sahip olduğunu desteklemiştir.

İLERİ TEDAVİ ve CERRAHİ SÜREÇ: Medikal tedaviye dirençli seyir nedeniyle hastaya uzun etkili somatostatin analogu olan lanreotid başlanmıştır. Bu tedavi ile kısmi glisemik stabilite sağlanmış ve hasta cerrahi açıdan değerlendirilmek üzere ileri merkeze sevk edilmiştir.

Hasta 4.5 aylıkken laparoskopik parsiyel pankreatektomi (pankreas dokusunun yaklaşık %75'i) geçirmiştir. Ancak postoperatif dönemde hipoglisemi devam etmiş ve medikal tedavi gereksinimi sürmüştür. Takipte hipoglisemilerin artması üzerine 9 aylıkken totale yakın pankreatektomi (pankreas dokusunun yaklaşık %97'si) uygulanmıştır. Cerrahi sonrası erken dönemde hipoglisemi devam etmekle birlikte zaman içinde klinik stabilizasyon sağlanmış ve medikal tedaviler kademeli olarak kesilmiştir.

GÖRÜNTÜLEME BULGULARI: Hipogliseminin tekrarlama üzerine yapılan ¹⁸F-DOPA PET/BT görüntülemesinde rezidü pankreas dokusu saptanmış, ektopik odak görülmemiştir. Bu yöntem, diffüz ve fokal hastalık ayırımında yüksek duyarlılığa sahip olup tedavi planlamasında önemli rol oynamaktadır.

TARTIŞMA: Konjenital hiperinsülinizm, özellikle ABCC8 varyasyonlarına bağlı olgularda ağır ve dirençli seyir gösterebilmektedir. Bu tür hastalarda diazoksite yanıt genellikle yetersiz olup cerrahi tedavi sıklıkla gerekmektedir.

Glukagon infüzyonu akut dönemde etkili olmakla birlikte uzun süreli kullanımında çökme ve pompa tıkanıklığı gibi teknik sorunlar önemli bir kısıtlılık oluşturmaktadır. Son yıllarda geliştirilen glukagon analogları bu alanda umut verici görünmektedir.

¹⁸F-DOPA PET/BT, özellikle cerrahi öncesi değerlendirmede vazgeçilmez bir araçtır. Ancak erişim kısıtlılığı ve maliyet gibi faktörler kullanımını sınırlamaktadır.

Literatürde KHİ olgularında nörolojik sekel oranlarının %40-50 civarında olduğu bildirilmektedir. Bu olguda nörolojik gelişimin normal olması, erken tanı ve agresif tedavi yaklaşımının başarısını göstermektedir.

SONUÇ: Konjenital hiperinsülinizm, erken tanı ve hızlı tedavi gerektiren, potansiyel olarak ciddi sonuçları olan bir hastalıktır. ABCC8 varyantına bağlı ağır olgularda multidisipliner yaklaşım, genetik analiz, ileri görüntüleme yöntemleri ve gerektiğinde cerrahi müdahale hayati öneme sahiptir. Bu olgu, uygun ve zamanında tedavi ile nörolojik sekellerin önlenilebileceğini göstermektedir.

