



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk
Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Gastroenteroloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu
25 Ocak 2022

Uzm.Dr. Belkıs İPEKÇİ



1. Olgu : 10 ay erkek hasta (2010)

- Şikayet: Kilo alamama, iştahsızlık, öksürük
- Hikaye:
 - İki aylık olana kadar problemi olmamış, kilo alması iyiymiş. İki aylıktan sonra kilo alımı duraklamış.
 - İlk 6 ay sadece anne sütü almış.

Özgeçmiş:

- Prenatal: Annenin 4. gebeliği. Gebeliği boyunca düzenli doktor kontrolü ve ultrasonografi kontrolü var. Ultrasonografi kontrollerinde bir patoloji saptanmamış. Gebelik sırasında sigara, alkol, madde kullanımı, kanama, akıntı, radyasyon maruziyeti, idrar yolu enfeksiyonu, döküntülü veya ateşli hastalık geçirme öyküsü yok.
- Natal: NSVY ile Miadında 3000gr
- Postnatal:
 - 5 aylıkken bronşit atağı olmuş. 4-5 gün hastanede yatmış.
 - 7 aylıkken ishal nedeniyle 4-5 gün yoğun bakımda yatmış. 6 aylıkken 5600 g olan hasta sonra giderek kilo vermiş.
 - 27 gün önce öksürük nedeniyle 1 hafta evde nebul tedavisi almış.

Soygeçmiş

- Anne: 23 yaşında, ortaokul mezunu, ev hanımı, sağ-sağlıklı
- Baba: 26 yaşında, ortaokul mezunu, kuaför, sağ- sağlıklı
- Anne ve baba arasında uzaktan akrabalık var.
- 1. çocuk: Kız, 4 yaşında, sağ, sağlıklı
- 2. çocuk: Hastamız
- 3. gebelik abortus.
- Ailede sürekli hastalık : yok

Fizik muayene

- Ateş: 36.4 °C
- Nabız: 120/dk
- Solunum sayısı: 48/dk
- Tansiyon: 85/50 mmHg
- SpO2: %98 (Oda havasında)
- BCG skarı: (+)
- Baş çevresi: 40cm (<3p -2,99 SDS)
- Boy: 62cm (<3p - 4,40 SDS)
- Kilo: 5000 g (<3p - 4.80 SDS)

Doğumda 3000g
Altı aylıkken 5600g
10 aylık 5000g

- Genel durum: İyi
- Cilt: Turgor, tonus doğal. Cilt soluk görünümde. **Ciltte kahverengi maküler döküntüler mevcut, ekstremiteler ödemli görünümündedir.**
- Baş boyun: Saç ve saçlı deri doğal. Fontanel normal bombeliktir. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle ve LAP yok.
- Gözler: Işık refleksi bilateral mevcut. Pupiller izokorik. Konjonktivalar ve skleralar doğal. Göz kürelerin her yöne hareketi doğal.
- Kulak-burun- boğaz: Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı, akıntısı yok. Orofarenks ve tonsiller doğal. **Ağız köşesinde çatlaklar mevcut.**
- Kardiyovasküler: S1, S2 doğal. S3 yok. **1/6 sistolik üfürüm** var. AFN her iki alt ekstremitede alınıyor. Kalp tepe atımı 5. interkostal aralıkta duyuluyor.

- **Solunum sistemi:** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Toraks deformitesi yok. Retraksiyon yok. Dinlemekle ral, ronküs, ekspiryum uzunluğu yok.
- **Gastrointestinal sistem:** Batın normal bombelikte. Barsak sesleri doğal. Palpasyonla defans ve rebound yok. **Karaciğer 1,5-2 cm ele geliyor.** Splenomegali yok. Traube alanı açık.
- **Genitoüriner sistem:** Haricen erkek. Anomali yok. Testisler bilateral skrotumda palpe edildi.
- **Nöromusküler sistem:** Bilinç açık, çevreyle ilgili. Ense sertliği, kernig, brudzunski negatif. Babinski, klonus negatif. Kranial sinir muayeneleri doğal.
- **Ekstremiteler:** Kas tonusu doğal. Deformite yok

Laboratuvar:

- Açlık Kan Şekeri - 93 mg/dL
- Ürea - 8,988 mg/dl
- BUN - 4,2 mg/dL
- Kreatinin - 0,4 mg/dL
- Bilirubin, Total - 0,3 mg/dL
- Bilirubin, İndirekt - 0,12 mg/dL
- **AST - 65 U/L**
- **ALT - 47 U/L**
- GGT - 74 U/L
- ALP - 168 U/L
- Protein, Total - 4,2 g/dL
- **Albumin - 2 g/dL**
- **Sodyum (Na) - 133 mEq/L**
- Potasyum (K) - 4,3 mEq/L
- Klor (Cl) - 104 mEq/L
- Kalsiyum - 8,7 mg/dL
- Magnezyum (Mg) - 2,4 mg/dl
- Fosfor (P) - 4 mg/dl
- Ürik asit - 1,7 mg/dL
- CRP - 0,22 mg/dl

- Lökosit - $7,04 \times 10^3/\mu\text{L}$
- Nötrofil Sayısı - $1,75 \times 10^3/\mu\text{L}$
- **Nötrofil Yüzdesi - % 24,9**
- Lenfosit Sayısı - $4,9 \times 10^3/\mu\text{L}$
- **Lenfosit Yüzdesi - % 69,6**
- Eozinofil Sayısı - $0,096 \times 10^3/\mu\text{L}$
- **Eozinofil Yüzdesi - % 1,36**

- Eritrosit - $2,99 \times 10^6/\mu\text{L}$
- Hemoglobin - 9,67 g/dL
- Hematokrit - % 26,8
- Ortalama Eritrosit Hacmi - 89,5 fL
- Ortalama Hücre Hemoglobin) - 32,3 pg
- Ortalama Hücre Hemog.Konsant. - 36,1 g/dL
- Eritrosit Dağılım Genişliği - % 24,5
- Trombosit - $111 \times 10^3/\mu\text{L}$

- PTZ(Protrombin Zamanı) - 15,6 s
- PTZ (Aktivasyon) - % 68
- **PTZ (INR) - 1,33**
- APTT - 70 s

- pH: 7,38
- PCO₂: 37 mmHg
- PO₂: 41 mmHg
- HcO₃: 21 mmol/L
- Laktat :18 mg/dl



Patolojik bulgular:

- Kilo alamama
- Tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonu (**bronşit, hastane yatışı, nebul kullanımı**)
- Yoğun bakım yatışı öyküsü (**ishal nedeniyle ?**)
- Ciltte kahverengi maküler döküntüler
- Ağız kenarında çatlaklar
- Hipoalbuminemi
- Anemi
- INR de uzama
- **Akrabalık**

Doğumda	3000g
Altı aylıkken	5600g
10 aylık	5000g

Ön tanılarınız??

Patolojik bulgular:

- Kilo alamama
- Tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonu (**bronşit, hastane yatışı, nebul kullanımı**)
- Yoğun bakım yatışı öyküsü (**ishal nedeniyle ?**)
- Ciltte kahverengi maküler döküntüler
- Ağız kenarında çatlaklar
- Hipoalbuminemi
- Anemi
- INR de uzama
- **Akrabalık**

Doğumda	3000g
Altı aylıkken	5600g
10 aylık	5000g

Klinik izlem:

- Kilo alamama, hipoalbuminemi, tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları öyküsü olan hasta Kistik Fibrozis ön tanısı ile servise yatırıldı.
- Hastanın gaitasında yağ mevcuttu, PT, PTT'si uzundu. Acil serviste başlanmış olan kreon, evicap, günlük K vitamin, zinco, polivit, ventolin, pulmicort ve ampisilin-sulbaktam tedavisine devam edildi.
- Dış merkeze fekal elastaz gönderildi. Fekal elastaz sonucu <50mg /g olarak ağır pankreatik yetmezlik ile uyumlu sonuçlandı.
- Immunglobulin düzeylerine bakıldı. Normal saptandı.
- Hastaya iki kez ter testi (Kondüktivite yöntemi ile ölçüm) yapıldı. 65 ve 77 mmol/l saptandı. Şüpheli aralıkta olduğu için poliklinik şartlarında tekrarlanması planlandı. Hastanın acil serviste gönderilen nazofarengeal aspirat (NFA) kültür sonucunun takibi yapıldı. NFA kültüründe 10000 koloni moraxella catarrhalis üremesi oldu.
- Kistik Fibrozis için genetik analiz sonucu homozigot mutasyon varlığı sözel olarak öğrenildi
- Malnütrisyon ve solunum yolu enfeksiyonu tedavisi tamamlanan hasta Çocuk gastroenteroloji ve Çocuk göğüs hastalıkları bölümlerinden takip edilmek üzere taburcu edildi. (Çıkış kilosu: 5570 gr)

2022 son durum

- Hastanın yıllar içinde tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları nedeni ile hastaneye yatışları oldu.
- Oral olarak beslenmesi ile malnütrisyonu devam ettiği için perkutan endoskopik gastrostomi açılarak, gece sürekli enteral mama infuzyonu tedavisi de başlandı. Ancak malnütrisyonu devam ediyor.
- Yıllar içinde hepatosplenomegali gelişti, karaciğer sentez fonksiyonları şimdilik normal sınırlarda, siroz ve portal hipertansiyon gelişimi açısından takip edilmektedir.

2. Olgu: 3 aylık erkek hasta (2021)



- İki aylık iken öksürük, takipne nedeniyle çocuk acilimize başvurusunda PA AC filminde atelektazi saptanmış.
- Karbondioksit retansiyonu gelişmesi üzerine ÇYBÜ de yer olmadığı için sevk edildiği dış merkez ÇYBÜ'nde entube olmadan nazal BIPAP ile 10 gün takip edilmiş.
- Sonrasında hastanemiz enfeksiyon servisine devredilerek antibiyoterapisi 14. güne tamamlanarak taburcu edilmiş.

Özgeçmiş - Soygeçmiş

- Yenidoğan taramasında iki kez bakılan topuk kanında KF şüphesi
(1. IRT: 161,76 ug/l 2. IRT: 134,05 ug/l)
(1. IRT Normali <90 ug/l / 2. test Normali <70 ug/l)
- Anne baba arasında akraba evliliği yok, 1. çocuk.
- Ailede bilinen kronik hastalık yok.
- 40+2 GH 4290 gr C/S ile doğmuş.
- Mekonyum çıkışı 8.saatte olmuş.
- Sadece anne sütü ile besleniyor.

• Takvim yaşı: 0 yıl / 3 ay Erkek

• Ağırlık: 5,7 kg 21p -
0,79 SDS

• Boy: 59 cm 20p -
0,85 SDS

• BgA: %100

- 1. Ter testi (4.08.2021) 96 mmol/L
- 2. Ter Testi (15.10.2021) 9 mmol/L
- Fekal elastaz: 133 mg/g (hafif pankreas yetersizliği)

Laboratuvar:

- Ph:7,51
- PCO₂: 44,2 mmHg
- PO₂: 60 mmHg
- HCO₃: 35,2 mmol/L
- Cl: 83 mmol/L
- Üre :26 mg/dl AST/ALT:
33/22 U/l
- Kr:0,27 mg/dl
- Na/ K: 131/ 3,3 mEq/L
- Alb:49,9 mg/L Cl: 81 mEq/L
- Lökosit: 10,380 x 10³/uL
- Nötrofil: 3,1 x 10³/uL
- Lenfosit: 6 x 10³/uL
- Hemoglobin: 11,6 g/dl
- MCV: 81,5 fL
- Trombosit:725x 10³/uL

MOLEKÜLER GENETİK ANALİZ RAPORU

İncelenen gen: CFTR

Sonuç: Patojenik varyantlar tespit edilmiştir.

Tablo 1: Varyant tablosu

Genomik pozisyon	Gen ismi/Refseq	Etkisi	Zigosite (Ref/Alt)	Sınıflandırma
chr7:117120186	CFTR			
C>T	NM_000492.4	<i>missense variant</i>	HET	Patojenik
rs397508635	c.38C>T Ekzon 1/27	NP_000483.3 p.Ser13Phe	476/371 VF %43	PM2, PP3, PP5 Uzman Paneli
chr7:117227832	CFTR			
G>T	NM_000492.4	<i>stop gained</i>	HET	Patojenik
rs113993959	c.1624G>T Ekzon 12/27	NP_000483.3 p.Gly542Ter	577/538 VF %48	PVS1, PM2, PP3, PP5

Açıklama:

CFTR geninde c.38C>T, p.(Ser13Phe) *missense* değişikliği heterozigot ve c.1624G>T, p.(Gly542Ter) *nonsense* değişikliği heterozigot olarak saptanmıştır.

CFTR c.38C>T, p.(Ser13Phe) *missense* değişikliği ACMG kriterlerine göre "VUS" olarak sınıflandırılmasına karşın ClinVar veri tabanında "**Patojenik**" ve CFTR2 veri tabanında da kistik fibrozise yol açan varyant olarak bildirilmiştir.

CFTR c.1624G>T, p.(Gly542Ter) *nonsense* değişikliği ise ACMG kriterlerine göre "**Patojenik**" olarak sınıflandırılmaktadır. ClinVar veri tabanında "**Patojenik**" ve CFTR2 veri tabanında da kistik fibrozise yol açan varyant olarak bildirilmiştir.

Genetik danışma verilmelidir. Saptanan değişikliklerin birleşik heterozigot halde olup olmadıklarının tespiti için anne ve baba segregasyon çalışmaları yapılması önerilir.

KİSTİK FİBROZİS (KF)

- Kistik fibrozis (KF) beyaz ırkta sık rastlanılan, yaşam süresini kısaltan, kalitesini bozan, birçok sistemi etkileyen, otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır.
- KF'in alışılmış başlangıç belirti ve bulguları arasında akciğer enfeksiyonu, pankreas yetmezliği ve terde klor düzeylerinde yükseklik vardır.
- Bununla birlikte, pek çok hasta hafif veya atipik belirtilerle başvurabildiği için alışılmış belirtilerin yalnızca birkaçı mevcut olsa bile KF olasılığına karşı dikkatli olunmalıdır.
- KF tanısı, kistik fibrozis transmembran regülatör (KFTR) geninin kalıtsal ve/veya işlevsel anormalliklerinin saptanmasına dayanır.

EPİDEMİYOLOJİ

- Kuzey Avrupa ülkelerinde ve Kuzey Amerika'da taşıyıcı sıklığı 1/20, hastalık sıklığı 1/2500 canlı doğum civarındadır. Hastalık sıklığı Afrika (1/15.000), İspanyol (1/9000-1/35.000) ve Asya (1/35.000) kökenlilerde daha düşüktür.
- Tam olarak bilinmese de ülkemizde sıklığın 1/3000 olduğu tahmin edilmektedir.
- Yeni tanı konulan hastaların büyük çoğunluğu yenidoğan taramasında tanı alan 2 yaşından küçük çocuklardır.

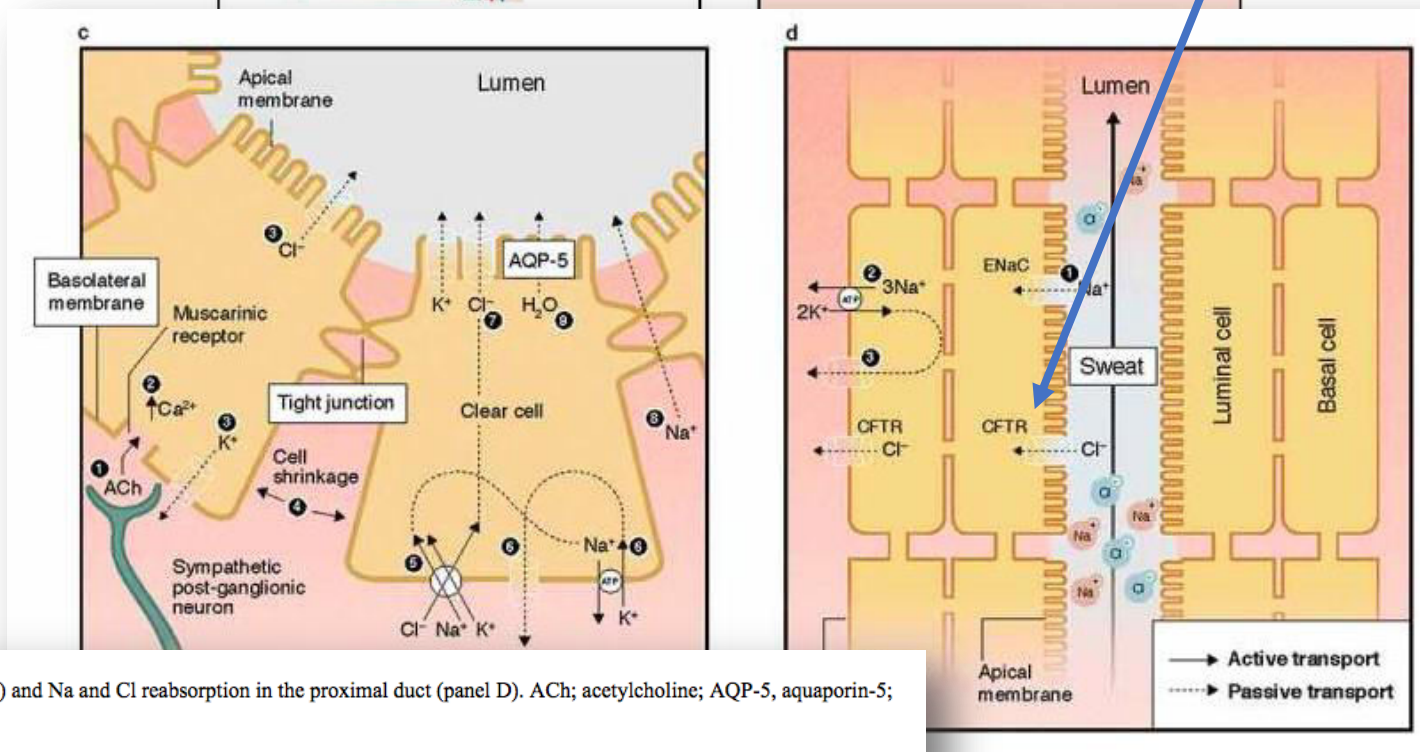
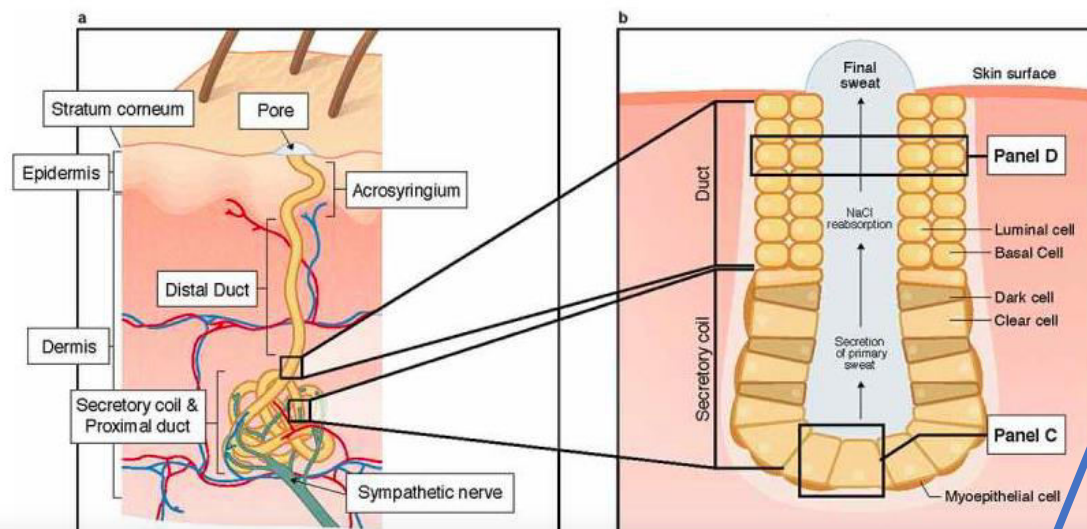
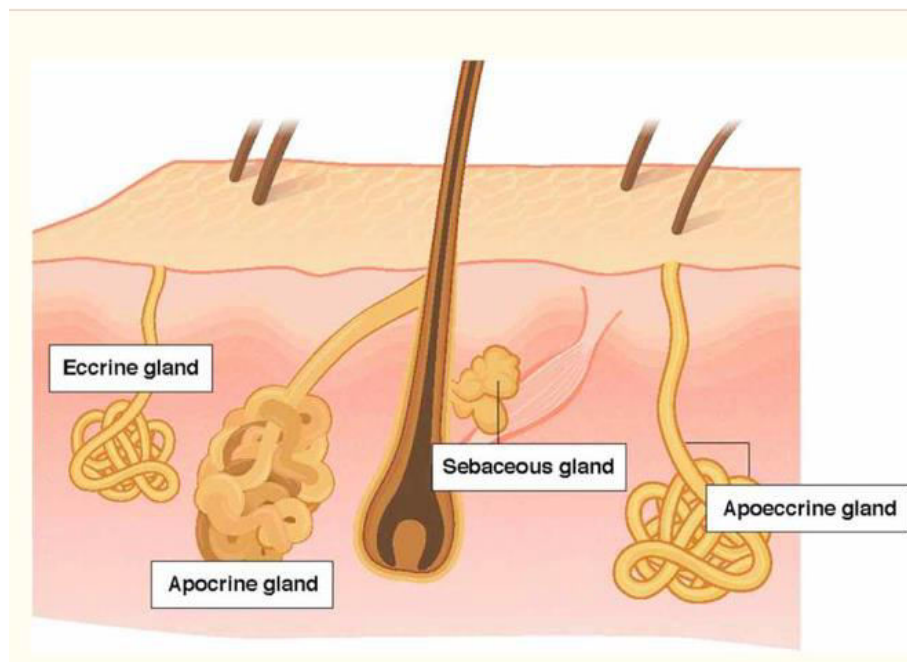
PATOGENEZ

- KF, apikal epitel klorür kanalı olarak işlev gören KFTR olarak bilinen bir proteini kodlayan 7q31.2 kromozomunda bulunan genetik mutasyonlardan kaynaklanır. KFTR proteini, cAMP'ye bağımlıdır, klorür kanalını oluşturur ve klorürün hücreden dışarı çıkmasını sağlar.
- KFTR proteini akciğerde, ince bağırsaklarda, ter bezlerinde, safra kanallarında, pankreasta ve epididimde bulunan seröz epitel hücrelerinin apikal membranlarında eksprese olur.
- KFTR protein yokluğunda veya fonksiyon bozukluğunda klorür iyonları hücre dışına çıkamazken sodyumun hücre içine girişi artar. Hücreden dışarı çıkması gereken su, bu iyonlar hücre içinde bulunduğu için dışarı çıkamaz ve lümende bulunan sıvı yeterince sulandırılmaz.

Physiology of sweat gland function: The roles of sweating and sweat composition in human health

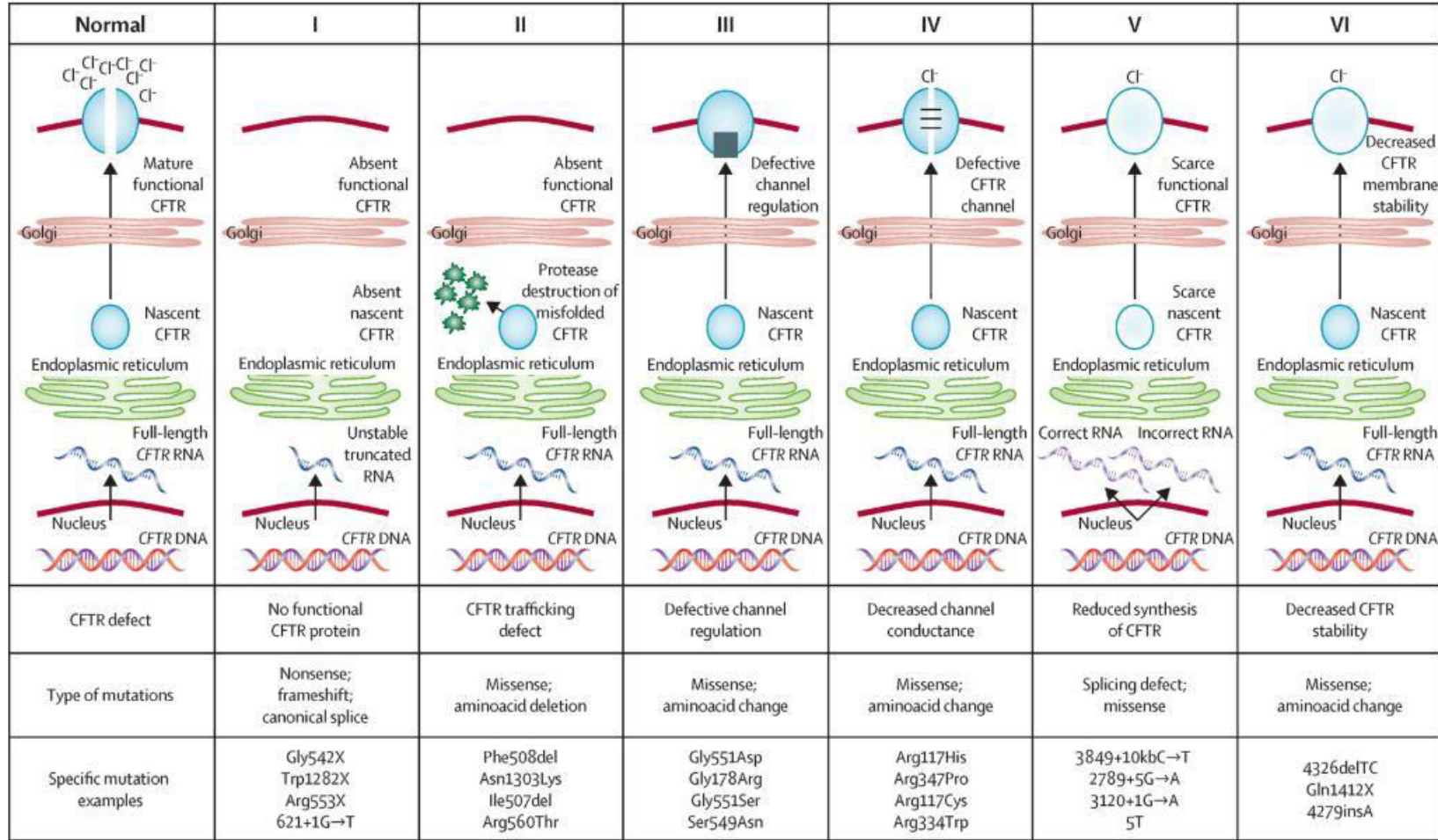
Lindsay B. Baker

Gatorade Sports Science Institute, PepsiCo R&D Physiology and Life Sciences, Barrington, IL, USA



Structure of the eccrine sweat gland (panels A-B) and mechanisms of sweat secretion in the secretory coil (panel C) and Na and Cl reabsorption in the proximal duct (panel D). ACh; acetylcholine; AQP-5, aquaporin-5; CFTR, cystic fibrosis membrane channel; ENaC, epithelial Na channel; NaCl, sodium chloride.

CFTR



*www.genet.sickkids.on.ca/cftr

Aralık 2021 itibari ile 2107 mutasyon tanımlanmıştır.

KFTR Mutasyonlarının Sınıflandırılması

- Sınıf I, II ve III mutasyonları tipik olarak solunum ve sindirim belirtilerinin erken tutulumu ile ilişkilidir (örnek; kronik öksürük, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar ve ekzokrin pankreas yetmezliği).
- Sınıf IV ve V mutasyonları genellikle daha hafif veya daha geç başlangıçlı akciğer hastalığı ve ekzokrin pankreasın subklinik yetersizliği ile ilişkilidir

Kistik fibrozis tanısı için ölçütler

Aşağıdakilerden en az birisi:

KF'nin bir veya daha fazla tipik fenotipik özelliği:

- Kronik akciğer hastalığı
- Kronik sinüzit
- Karakteristik gastrointestinal ve beslenme bozuklukları
- Tuz kaybı sendromu
- Obstrüktif azospermi

Kardeşlerden birinde kistik fibrozis öyküsü

Pozitif yenidoğan tarama testi

Ek olarak aşağıdakilerden en az birisi daha:

- Ter testinde iki veya daha fazla kez yüksek klorür düzeyi
- Ayrı allelede KF'e neden olduğu bilinen iki mutasyon
- Nazal potansiyel farkı (NPD) testinde KF için tipik olan anormallikler

Tanımlar:

- Klasik (Tipik) Kistik Fibrozis :
- Hastanın bir veya daha fazla organ sisteminde (pankreas, üst ve alt solunum yolu ve erkek üreme sistemi) tutulum olması ve terde klorür düzeyinde yükseklik (≥ 60 mEq/L) saptanması durumunda klasik veya tipik KF tanısı konur.

- **KFTR ile İlişkili Metabolik Sendrom (CRMS):**
- KFTR ile ilişkili metabolik sendrom (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR)-related metabolic syndrome = CRMS), yenidoğan taramasını takiben kesin KF tanısı konamayan bebek ve çocukları tanımlayan ve ABD'de kullanılan bir terimdir.
- Yenidoğan taraması yapılan bebeklerin %3-4'ünü oluşturur.
- Avrupa'da kullanılan "KF taraması pozitif, kesin olmayan tanı" (CysticFibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis=CFSPID) terimi ile eş anlamlıdır.
- CRMS/CFSPID yenidoğan tarama testi sonuçları pozitif olan asemptomatik bir bebeği tanımlar.

Tablo 2. KFTR ile ilişkili metabolik sendrom (CRMS) veya kistik fibrozis taraması pozitif, kesin olmayan tanı (CFSPID) için tanı ölçütleri.

CRMS/CFSPID; KF için yenidoğan taraması pozitif asemptomatik bebeğin geçici tanısıdır (aşağıdakilerden birisi varsa):

Orta derecede terde klorür düzeyi (30-59 mEq/l)*, KF'ye neden olan ikiden az mutasyon
veya

Normal ter testi sonucu (30 mEq/l)* ve iki KFTR mutasyonu (bunlardan en az birisinin KF'ye neden olduğu açık olarak gösterilmemiş olmalıdır)**

* En az iki ayrı ter testi ile gösterilmiş olmalıdır.

** Şimdiye dek saptanmamış yeni bir mutasyon ya da etnik-bölgesel farklı bir mutasyon olasılığı göz önünde bulundurulmalıdır.

- CRMS/CFSPID'li kişilerde infertilite veya pankreas yetersizliği gibi KF belirtileri gelişebilir.
- Ancak, hastalığın seyri bebeklik döneminde daha ılımlıdır ve bazı hastalarda hiçbir belirti görülmeyebilir.
- CRMS/CFSPID olarak belirlenen kişiler, KF'nin klinik belirtilerinin muhtemel gelişimini izlemek ve uygun bir bakım planı oluşturmak için bir KF uzmanına yönlendirilmelidir.
- CRMS/CFSPID'li kişilerde genişletilmiş KFTR gen analizi ve fonksiyonel analiz önerilmektedir.

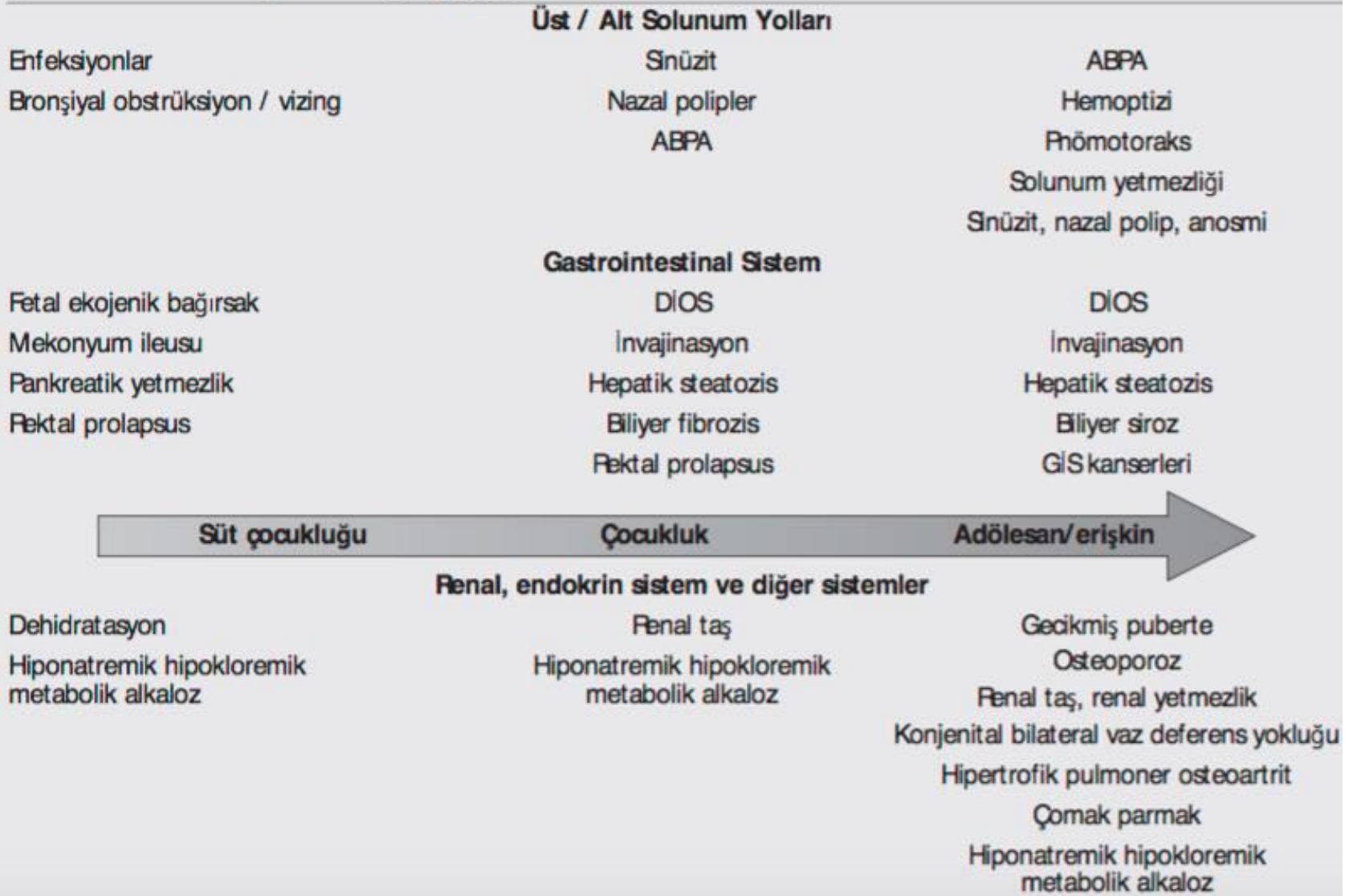
KFTR ile ilişkili bozukluk (CFTR related disorder)

- KFTR ile ilişkili bozukluk, KF tanı ölçütlerini karşılamayan, KFTR işlev bozukluğu ile beraber olan monosemptomatik klinik bir durumdur. Genellikle pankreatit, solunum belirtileri, kronik sinüzit veya erkeklerde infertilite gibi tek organ tutulumu ile ortaya çıkarlar.
- KFTR ile ilişkili bozukluğu olan kişiler KF için tipik olan ilave bir belirtinin gelişmesi olasılığına karşı yakından izlenmelidir.

KLİNİK BELİRTİLER

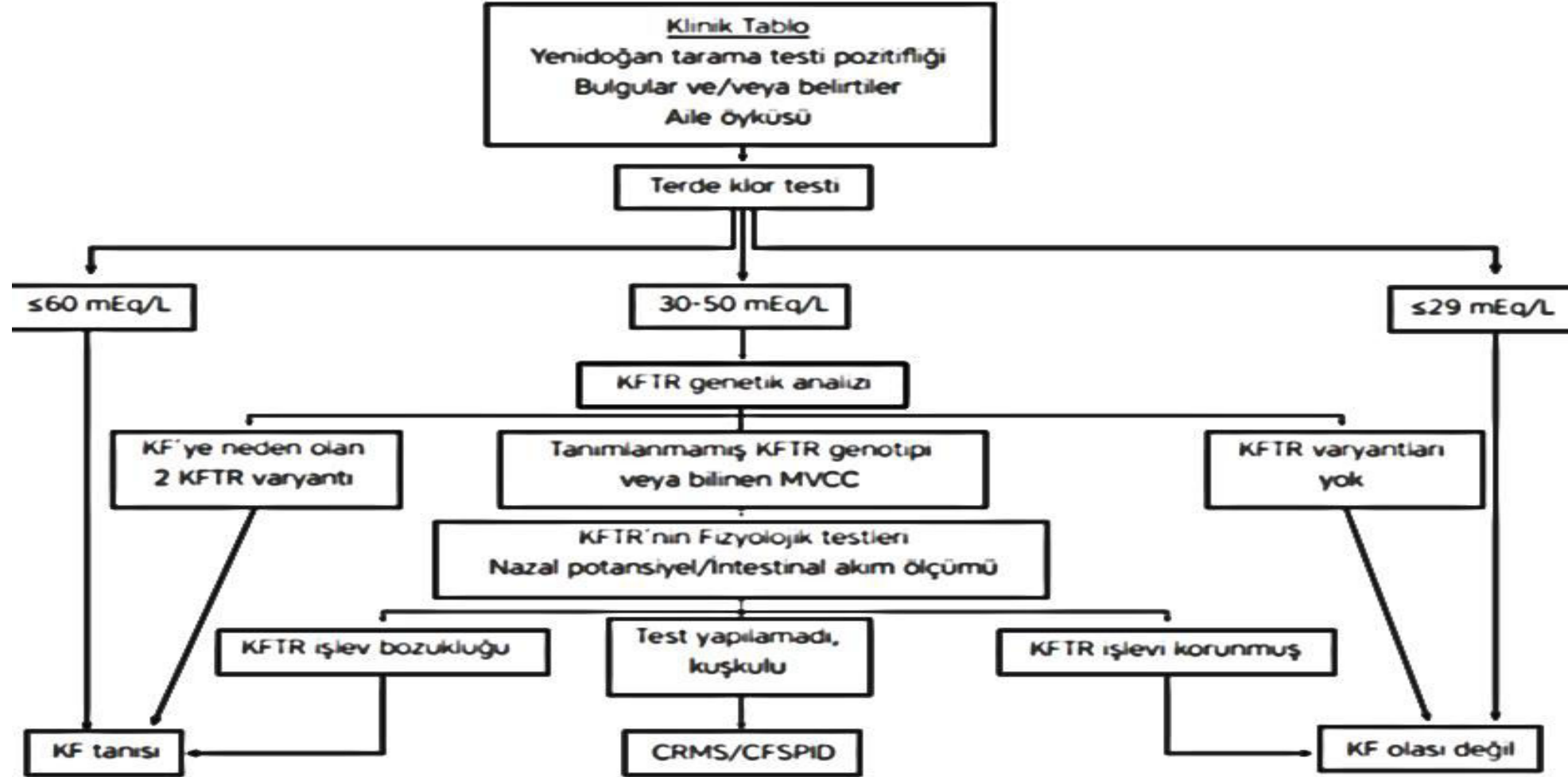
GİS		Solunum		Genitoüriner	Diğer	
Ekzokrin pankreas yetersizliği	Uzamış yenidoğan sarılığı	Kronik produktif öksürük	Bronşiektazi	Bilateral vas deferens yokluğu	Hipokloremik, hiponatremik alkaloz	
DİOS	Biliyer siroz+PoHT	Sinuzit	Çomak parmak	Erkek infertilitesi	Psödötümör serebri	
Mekonyum ileusu	Rektal prolapsus	Nazal polip	Atipik mikobakteri enf.	Kadın fertilitesinde azalma	Osteoporoz	
Tekrarlayan pankreatit	Fetal hayatta volvulus	Bronşiolit/astım	Alerjik bronkopulmoner aspergilloz		Yağ asidi ve çinko eksikliği ile birlikte akrodermatitis enteropatika'ya benzeyen dermatit	
Yağda eriyen vitamin eksiklikleri		P. Aeruginosa enfeksiyonu			Diyabetes mellitus	
		Stafilokok enfeksiyonu				

Şekil 1. KF'in klinik bulgularının başlangıç yaşları



KF tanısı:

- KF tanısının konulmasında terde klorur testi ilk ve en önemli incelemedir.
- Genetik inceleme ise doğrulama veya ara değerde ter testi sonucu olan hastaların değerlendirilmesi için kullanılmaktadır.
- 2017 KF uzlaşısı rehberi* KF tanısı konulmadan önce bütün hastalara ter testi ve KFTR genetik analizi yapılmasını önermektedir .
- Sınırlı analizde sadece 1 KFTR varyantı tanımlanırsa, ayrıca "genişletilmiş" KFTR testi yapılmalıdır. Her iki allele de KF'ye neden olan, tanımlanmamış veya değişken klinik sonuç mutasyonları (mutation of varying clinical consequence: MVCC) varsa KF olasıdır. Yalnızca KF'ye neden olmayan mutasyonlar bulunursa KF olası değildir.
- KF tanısı konulamazsa, CRMS/CFSPID (yenidoğan taramasından sonra) veya KFTR ile ilişkili bozukluk düşünülmelidir.



MVCC: mutation of varying clinical consequence; değişken klinik sonuç mutasyonları
CRMS: KFTR ile ilişkili metabolik sendrom
CFSPID: Kistik fibrozis taraması pozitif, kesin olmayan tanı

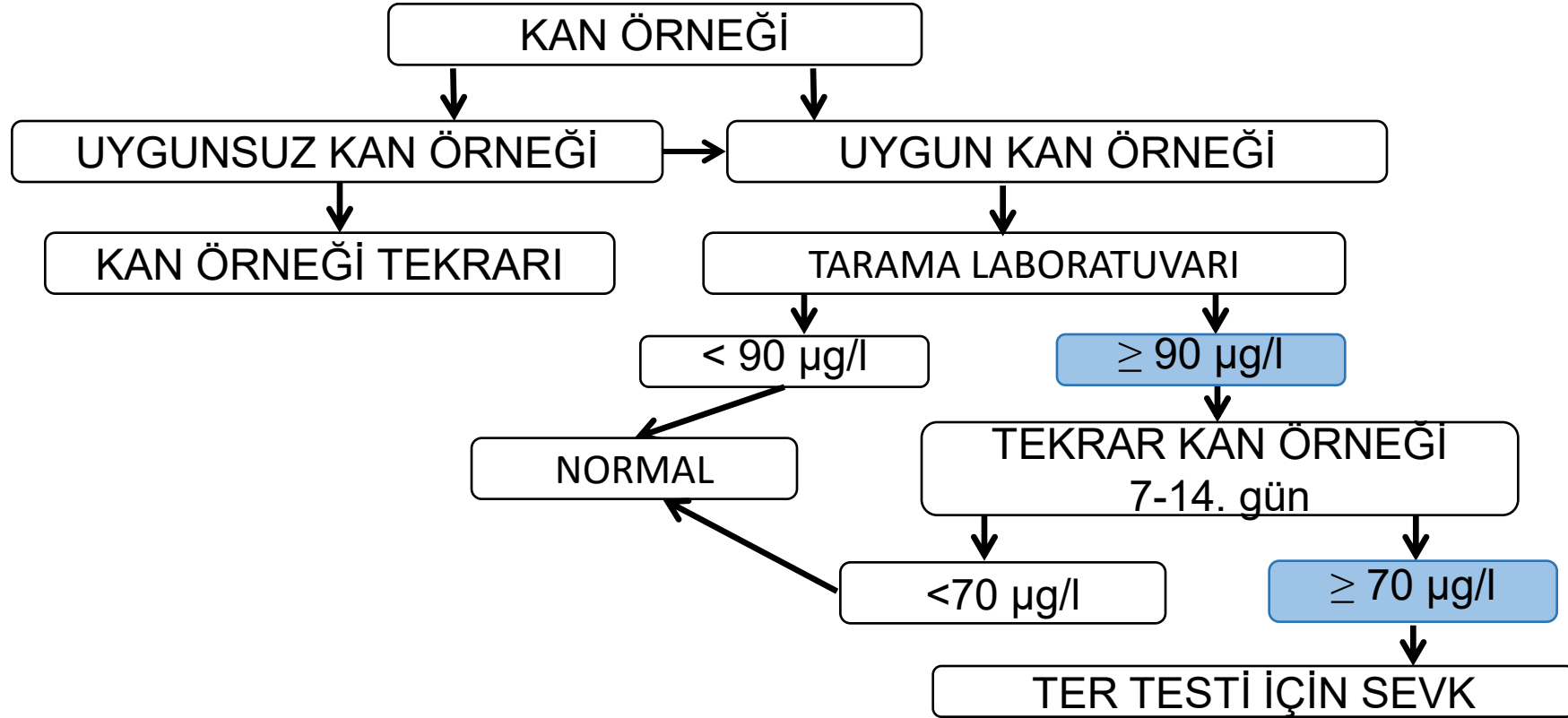
Şekil 1. KF tanısında izlenmesi gereken algoritma.^{4,5}

Yenidoğan Taraması

- Pankreatik tripsinojen, tripsinin aktif olmayan bir öncüsüdür. Normalde immunoreaktif tripsinojen (IRT) vücutta düşük düzeylerde bulunur. KF'li bebeklerde pankreas kanallarının koyu mukus tıkaçlarıyla tıkanması ve pankreas hasarı gibi nedenlerle pankreas enzimlerinin salınımı bozulur.
- Bu nedenle KF'li bebeklerin yenidoğan taramalarında serum IRT değerleri yüksek bulunur. Yenidoğan tarama testleri bebek doğduktan sonraki ilk 48-72 saat içinde Gutrie kağıdına birkaç damla topuk kanı alınarak yapılır.
- Sağlıklı yenidoğan ve prematürelerde de IRT yüksekliği olabilir. Bu nedenle ilk test sonuçları yüksek olan bebeklere iki hafta sonra ikinci bir test yapılmalıdır. Sağlıklı bebeklerde IRT değeri birkaç haftada normale dönerken, KF'lilerde yükseklik devam eder
- Sekiz haftalıktan sonra IRT düzeyleri genellikle normale döner ve test negatifleşir. Buna göre IRT test pozitifliğinin devam etmesi KF tanısını desteklerken, testin negatif olması KF'yi dışlatmaz.

- KF tarama programı 1 Ocak 2015 tarihinden itibaren ülkemizde uygulanmaya başlanmıştır. 2015 yılında Sağlık Bakanlığı tarafından KF yenidoğan tarama testi ile tanı alan hastaları izleme rehberi yayınlanmıştır. Rehber topuk kanından alınan örneklerde IRT ölçümü yapılmasını, IRT değeri yüksek bebeklerin ikinci kez topuk kanı IRT ölçümü için çağrılmasını ve iki IRT değeri de yüksek çıkan bebeklerin ter testi yapan merkezlere yönlendirilmesini önermektedir.

KF Yenidoğın Taraması



Kaynaklar:

- Türk Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Derneđi Kistik Fibrozisli Çocukđa Tanısal Yaklaşım Rehberi 2020
https://www.pedgastro.org/doc/rehber/kistik_fibrozisli_cocuga_yaklasim_rehberi.pdf?v=576
- Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneđi
<https://www.kistikfibrozisturkiye.org/wp-content/uploads/2020/01/Hekim-KF-kitapcik-son-basilan.pdf>
- Çocuk Göğüs Hastalıkları Derneđi
<https://www.cocukgogus.org/tr/kistik-fibrozis-tani-ve-tedavi-rehberi-a>
- T.C. Sağlık Bakanlığı Türkiye Halk Sağlığı Kurumu Kistik Fibrozis Yenidoğan tarama Testi ile Tanı Alan Hastaları İzleme Rehberi
https://www.kistikfibrozisturkiye.org/wp-content/uploads/2019/12/KF_yenidogan_tarama_rehberi.pdf
- Uptodate
<https://www.uptodate.com/contents/cystic-fibrosis-clinical-manifestations-and-diagnosis>