11. ULUSLARARASI KATILIMLI

ÇOCUK NEFROLOJİ E-KONGRESİ

4-5 EYLÜL 2021

ÇOCUK NEFROLOJİ DERNEĞİ

1990



GENX DİJİTAL

05 EYLÜL 2021

08.30-09.55 2. Sözlü Sunumlar

Oturum Başkanları: *Kenan Bek, Önder Yavaşcan*

08.30-08.35 SS-11 Oksalat Nefropati Oluşturulmuş Hayvan Modelinde Elamipretidin (SS-31) İnflamazom Oluşumu Üzerine Etkisi
İsmail DURSUN

08.35-08.40 SS-12 Steroid Dirençli Nefrotik Sendromlu Çocuklarda Böbrek Fonkiyonlarını Etkileyen Genetik Özelliklerin Değerlendirilmesi
Elif Comak

08.40-08.45 SS-13 Klasik ve Antenal Bartter Sendromlu Çocuklarda Fenotipik ve Genotipik Özellikler
Serçin Güven

08.50-09.00 Soru-Cevap / Tartışma

09.00-09.05 SS-14 Otozomal Dominant Polikistik Böbrek Hastalığı Olan Çocuk Hastalarımızın Değerlendirilmesi
Bahriye Atmış

09.05-09.10 SS-15 Sağlıklı Yaşam Alışkanlıklarının İşeme Bozuklukları Üzerine Etkisi
Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya

09.10-09.15 SS-16 Antenatal Hidronefroz Nedeni ile Takip Edilen Hastaların Klinik Seyirleri
Esra Nagehan Akyol Önder

09.15-09.25 Soru-Cevap / Tartışma

09.25-09.30 SS-17 Ateşli İdrar Yolu Enfeksiyonu Geçiren Çocuklarda Renal Skarın Değerlendirilmesi
Arife Uslu Gökceoğlu

09.30-09.35 SS-18 Diyare /STEC ilişkili Hemolitik Üremik Sendrom Tanılı Hastalarımızın Klinik Sonuçları ve Prognoza Etkili Risk Faktörlerinin Değerlendirilmesi – Tek Merkez Deneyimi
Hülya Nalçacıoğlu

09.35-09.40 SS-19 Tip 1 Diyabetes Mellitus Tanısıyla Takip Edilen Çocuklarda Diyabetik Nefropatinin Erken Belirteci Olarak Plazma ve İdrarda Betatrofin, Asprosin, Preptin Düzeylerinin Belirlenmesi
Aslıhan Kara

09.40-09.45 SS-20 Henoch-Schönlein Purpura Tanısı ile İzlenen Hastalarda Plazma Presepsin ve C Reaktif Protein Düzeylerinin Değerlendirilmesi
Ali Caner Soylar

09.45-09.55 Soru-Cevap / Tartışma

09.55-10.00 Ara

10.00-10.20 6. Panel: Diyalizde Akılcı İlaç Kullanımı

Oturum Başkanı: *Aslı Çelebi Tayfur*
Konuşmacı: *Yaşar Kandur*

10.20-10.30 Ara

10.30-11.50 7. Panel Lale Sever Oturumu: İdrar Yolu Enfeksiyonu (İYE) ve Böbrek ve İdrar Yollarının Doğumsal Anomalileri (CAKUT)

Oturum Başkanları: *Hulusi Koçak, Lale Sever*

10.30-10.50 CAKUT ve Genetik, Uygulamada Yeri Nedir? Hangi Hastada Ne Bakılmalı?
Konuşmacı: Fatoş Yalçınkaya

10.50-11.10 İYE'de Görüntüleme ve Profilakside Ne Değişti?
Konuşmacı: Nurcan Cengiz

11.10-11.30 Hidronefrozda Ne Zaman Girişim?
Konuşmacı: Abdurrahman Önen

11.30-11.4 Soru-Cevap / Tartışma

11. ULUSLARARASI KATILIMLI
ÇOCUK NEFROLOJİ E-KONGRESİ
www.cocuknefrolojikongresi2021.org
4-5 EYLÜL 2021

SS-012 STEROİD DİRENÇLİ NEFROTİK SENDROMLU ÇOCUKLARDA BÖBREK FONKİYONLARINI ETKİLEYEN GENETİK ÖZELLİKLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Elif Comak[1], Aslı Toylu[2], Ugur Bilge[3], Gülsah Kaya Aksoy[1], Mustafa Koyun[1], Sema Akman[1]
[1]*Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Antalya*
[2]*Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Antalya*
[3]*Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıp Bilişimi Anabilim Dalı, Antalya*

Giriş-Amaç: Başlangıç steroid tedavisine yanıt vermeyen ve steroid dirençli kabul edilen nefrotik sendromlu çocukların (SDNS) böbrek sağ kalımının kötü olduğu ve yaklaşık %40'ında 10 yıllık bir sürede son dönem böbrek yetersizliği (SDBY) geliştiği bilinmektedir. Bu olguların üçte bir kadarında podosit iskeletinde yer alan proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonların etyolojiden sorumlu olabileceği gösterilmiştir. Ancak bu hastalarda tanı sonrası hastalık seyrini öngördürecek bireysel genetik özellikler halen tam olarak aydınlatılmamıştır. Bu araştırmada SDNS tanılı çocuklarda klinik bulgular ve böbrek fonksiyonları ile ilişkili olabilecek genetik özelliklerin değerlendirilmesi hedeflenmiştir.

Yöntem: SDNS tanılı çocuklarda "yeni nesil dizileme yöntemi" ile ABCB1, ABCC2, APOL1, COMT, CTLA4, CYP2C8, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CXCL12, FCGR3A, FKBP5, FOXP3, GSTP1, IL6, IL10, IL18, IMPDH1, IMPDH2, NOD2, NOS3, NR3C1, POR, SLCO1B1, SLCO1B3, TLR4, TNF, TPMT, UGT1A9, UGT2B7, UMOD genlerinde yer alan 205 tek gen değişikliği değerlendirilmiştir.

Bulgular: Araştırmaya dahil edilen 25 çocuğun 16'sı erkek (%64), tanı yaşı 7.5 yıl (2-15), son kontrol yaşı 17.5 yıl (13-18), izlem süresi 9.58±4.54 yıl idi. Tüm hastaların böbrek biopsisinde FSGS bulundu. On üç hastada böbrek fonksiyonları normalken, 12 hastada 4.5 yıl (2-11 yıl) izlem sonrasında, ortalama 13.5 yaşında (6-17) SDBY gelişmişti. Araştırma grubunda yer alan tüm hastalar steroid ve siklosporin tedavisi almıştı. Ek olarak 10 hasta mycophenolate mofetil, 10 hasta tacrolimus, 1 hasta siklofosfamid, 4 hasta rituximab tedavisi almıştı. İncelenen hedef genlerde çok sayıda varyantın, SDBY gelişen olgular ile normal renal fonksiyonu koruyan olgular arasında dağılım farklılığı gösterdiği saptandı. Özellikle ilaç metabolizması ilişkili genlerde (CYP3A5, CYP2C19, GSTP1, IMPDH2, SLCO1B1), immün yanıt düzenlenmesinde rol alan genlerde (FCGR3A, FKBP5, CXCL12), glukokortikoid reseptör geni (NR3C1) ve uromodulin (UMOD) geninde saptanan varyantların, tedavi direnci ve böbrek fonksiyon kaybı ile ilişkili oldukları belirlendi. UMOD-PDILT geni rs11864909 varyantı alel frekansı SDBY gelişen olgularda anlamlı olarak yüksekti [p=0,016, OR=7,2 (1,3-37,9)]. Glukokortikoid reseptör geni, NR3C1 varyantlarının alel dağılımı tüm hastalar steroid dirençli olmasına karşın kendi içinde bile farklılık göstermekteydi. İmmün yanıt düzenlenmesinde rol alan genlerden FKBP5 geni rs4713916 varyantı, FCGR3A geni rs396991 varyantı ve CXCL12 geni rs1801157 varyantı SDBY gelişen olgularda anlamlı olarak yüksekti [sırası ile p=0,0019, OR=9,6 (2,4-38,7); p=0,03, OR=4,6 (1,28-16,5); p=0,08, OR=6,2 (0,72-53,9)]. İlaç metabolizması ilişkili genlerden CYP2C19-*2 varyantı ve SLCO1B1 geni rs4149056 varyantı SDBY gelişen olgularda anlamlı olarak yüksekti [sırası ile p=0,02, OR=7,2 (1,2-43); p=0,007, OR =10,2 (1,7-58,6)].

Tartışma: Araştırma sonuçları SDNS tanılı çocuklarda birden fazla yolağı etkileyen heterojen genetik değişikliklerin kümülatif ve aditif etki ile böbrek fonksiyonlarının bozulması ile ilişkili olabileceğini düşündürmektedir.

Sonuç: Sonuç olarak SDNS tanılı çocuklarda heterojen klinik özellikler altta yatan moleküler çeşitlilikten kaynaklanabilir.

Anahtar Kelimeler : Böbrek Fonkiyonları, Çocuk, Genetik, Steroid Dirençli Nefrotik Sendrom