



Türk Toraks Derneği
Turkish Thoracic Society

Türk Toraks Dergisi

Türk Toraks Derneği'nin yayın organıdır.

Turkish Thoracic Journal

Official journal of the Turkish Thoracic Society

Cilt 12 • Ek 2 • Temmuz 2011
Volume 12 • Supplement 2 • July 2011

TÜRK TORAKS DERNEĞİ KİSTİK FİBROZİS TANI VE TEDAVİ REHBERİ

Editörler / Editors

Sema Umut, Sevgi Bartu Saryal

Editör Yardımcıları / Associate Editors

Zeynep Pınar Önen, Mehmet Polatlı, Gaye Ulubay, Atilla Uysal, T. Bahadır Üskül

İstatistik Danışmanı / Biostatistical Consultant

Ahmet Uğur Demir

Uluslararası Yayın Kurulu / International Editorial Board

Piergiuseppe Agostoni, *ITALY*

M. Selim Arcasoy, *USA*

Philippe Astoul, *FRANCE*

Y. İzzettin Barış, *TURKEY*

Ülkü Bayındır, *TURKEY*

Dominique MA Bullens, *BELGIUM*

Richard Casaburi, *USA*

Tuğrul Çavdar, *TURKEY*

Turgay Çelikel, *TURKEY*

Lütfi Çöplü, *TURKEY*

James E. Hansen, *USA*

İlhan İnci, *SWITZERLAND*

Oya İtil, *TURKEY*

A. Fuat Kalyoncu, *TURKEY*

Ali Kocabaş, *TURKEY*

Emel Kurt, *TURKEY*

Muzaffer Metintaş, *TURKEY*

Zeynep Mısırlıgil, *TURKEY*

Dilşad Mungan, *TURKEY*

Gökhan M. Mutlu, *USA*

Gül Öngen, *TURKEY*

Kannan Ramar, *USA*

Joseph Roca, *SPAIN*

Israel Rubinstein, *USA*

Abdullah Sayiner, *TURKEY*

Z. Toros Selçuk, *TURKEY*

Nadja Triller, *SLOVENIA*

Haluk Türkteş, *TURKEY*

E. Sabri Uçan, *TURKEY*

Karlman Wasserman, *USA*

Adnan Yılmaz, *TURKEY*

Arzu Yorgancıoğlu, *TURKEY*

Türk Toraks Derneği adına sahibi / Owner on behalf of Turkish Thoracic Society

Feyza Erkan Krause

Sorumlu Yazı İşleri Müdürü / Responsible Manager

Gaye Ulubay

İletişim / Contact

Türk Toraks Derneği

Tel.: +90 312 490 40 50

Faks: +90 312 490 41 42

E-posta: toraks@toraks.org.tr

Web sitesi: www.toraks.org.tr

Yayınevi / Publisher



Adres: Kızılelma cad. 5/3 34096 Fındıkzade-İstanbul

Tel.: +90 212 589 00 53

Fax: +90 212 589 00 94

E-posta: info@avesyayincilik.com

Baskı: ADA Ofset Matbaacılık Tic. Ltd. Şti. - 0212 567 12 42

Baskı Tarihi: Temmuz 2011

Türk Toraks Derneği, bu rehberin 2011 yılında basımı için koşulsuz eğitim desteği veren
Roche Müstahzarları San. A. Ş.'ne teşekkür eder

TÜRK TORAKS DERNEĞİ
KİSTİK FİBROZİS TANI VE TEDAVİ REHBERİ
2011

HAZIRLAYANLAR

Rehber Editörü

Deniz Doğru Ersöz

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi

Yazarlar

Ayfer Alikashifoğlu	Esen Demir	Fazilet Karakoç	Pelin Özlem Şimşek
Hülya Arıkan	Hülya Demir	Nural Kiper	Seval Şimşek
Ayşe Tana Aslan	Deniz Doğru Ersöz	Mehmet Köse	Remziye Tanaç
Sadika Avcı	Refika Ersu	Levent Midyat	Zeynep Seda Uyan
Z. Dicle Balkancı	Ayhan Göçmen	Uğur Özçelik	Nevin Uzuner
Ayşen Bingöl Boz	Figen Gülen	Hasan Özen	Fatih Ünal
Gülbin Bingöl Karakoç	Nermin Güler	Ayten Pamukçu Uyan	Ebru Yalçın
Demet Can	Nermin Gürcan	Sevgi Pekcan	Engin Yılmaz
Nazan Çobanoğlu	Fuat Gürkan	Burçin Şener	Özge Yılmaz
Elif Dağlı	Bülent Karadağ	Gülser Şenses Dinç	Hasan Yüksel

Danışman Kişi ve Kurumlar

Aydan İkincioglulları

Emine Kocabaş

Halk Sağlığı Uzmanları Derneği

Pratisyen Hekimlik Derneği

T.C. Sağlık Bakanlığı Temel Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Bulaşıcı Olmayan
Hastalıklar ve Kronik Durumlar Dairesi

T.C. Sosyal Güvenlik Kurumu Genel Sağlık Sigortası Kurumu

Türk Aile Hekimleri Uzmanlık Derneği

Türk İç Hastalıkları Uzmanlık Derneği

Türk Tabipler Birliği

Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği

Yazarlar

Ayfer Alikashiöglü	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Ünitesi
Hülya Arkan	Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Bölümü
Ayşe Tana Aslan	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Sadika Avcı	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi
Z. Dicle Balkancı	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizyoloji Anabilim Dalı
Ayşen Bingöl Boz	Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji Bilim Dalı
Gülbin Bingöl Karakoç	Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji Bilim Dalı
Demet Can	İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Alerji-Solunum Birimi
Nazan Çobanoğlu	Yakın Doğu Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümü
Elif Dağlı	Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Esen Demir	Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Solunum Alerji Bilim Dalı
Hülya Demir	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Ünitesi
Deniz Doğru Ersöz	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi
Refika Ersu	Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Ayhan Göçmen	Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği Başkanı
Figen Gülen	Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Solunum Alerji Bilim Dalı
Nermin Güler	İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Alerji ve Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Nermin Gürcan	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi
Fuat Gürkan	Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Bülent Karadağ	Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Fazilet Karakoç	Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Nural Kiper	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi
Mehmet Köse	Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi
Levent Midyat	Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Solunum Alerji Bilim Dalı
Uğur Özçelik	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi
Hasan Özen	Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Ünitesi
Ayten Pamukçu Uyan	Abant İzzet Baysal Üniversitesi İzzet Baysal Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Sevgi Pekcan	Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi

Burçin Şener

Gülser Şenses Dinç

Pelin Özlem Şimşek

Seval Şimşek

Remziye Tanaç

Zeynep Seda Uyan

Nevin Uzuner

Fatih Ünal

Ebru Yalçın

Engin Yılmaz

Özge Yılmaz

Hasan Yüksel

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Mikrobiyoloji ve Klinik Mikrobiyoloji Anabilim Dalı

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Ünitesi

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Solunum Alerji Bilim Dalı

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerjisi Bilim Dalı

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Ünitesi

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji Bilim Dalı ve Solunum Birimi

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji Bilim Dalı ve Solunum Birimi

Önsöz

Kistik fibrozis, dünyada beyaz ırkın en sık görülen kalıtsal hastalığı olarak bilinmektedir, ancak günümüzde yapılan birçok çalışma ve ilerlemelere rağmen patogenezi halen tam olarak aydınlatılamamış, tanı ve tedavi konusunda tam bir fikir birliğine ulaşamamıştır. Kistik fibrozisin ülkemizdeki sıklığı konusunda net bir rakam olmamakla birlikte özellikle akraba evliliğinin sık olması, hastalığın sanılandan daha sık olduğunu ve bilgi eksikliğinden kaynaklanan nedenler yüzünden hastaların bir kısmının tanı alamadan kaybedildiğini düşündürmektedir. Bugüne kadar ülkemiz için büyük bir eksik olarak gördüğümüz ve kistik fibrozis hastalarının erken dönemde tanısını ve uygun tedavisini sağlamak amacıyla hazırlanmış olan bu rehber, ülkemizde bu konuda hazırlanmış olan ilk eserdir.

Kistik Fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi, Türk Toraks Derneği Pediatrik Akciğer Hastalıkları Çalışma Grubu'nun ve Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği'nin değerli katkılarıyla oluşturulmuş, ülkemizde kistik fibrozis konusunda deneyimli değerli bilim adamları tarafından hazırlanmıştır. Bu rehber, kistik fibrozisin sadece akciğer hastalığı değil, tüm sistemlerin tutulumu ile ilgili geniş kapsamlı bilgileri içermekte, hastaların tanı ve tedavileri ile ilgili günümüzde dünyada bilinen son uygulamaları kapsamaktadır. Tüm bölümlerin başına "Önemli noktalar" eklenmiş olup, okuyuculara net ve pratik mesajlar verilmesi hedeflenmiştir.

Ülkemizde bir ilk olan "Kistik Fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi"nin bu konuda büyük bir eksikliği giderdiğini düşünüyorum ve hastalarımızın erken dönemde tanınmaları ve uygun tedavilerinin erken dönemde başlanması ile birlikte yaşam sürelerinin uzaması ve yaşam kalitelerinin artırılmasında katkısı olacağını ümit ediyorum.

Bu rehberin hazırlanmasında emeği geçen değerli yazarlara özverilerinden dolayı teşekkür ederim. Rehberin oluşum sürecinde ve basımında katkıları olan Türk Toraks Derneği ile Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Derneği'ne şükranlarımı sunarım

Rehberin kistik fibrozis ile ilgilenen tüm sağlık personeline faydalı olmasını diliyorum.

Prof. Dr. Deniz Doğru Ersöz

Kısaltmalar

AAV:	Adenoasosiye vektör
ABPA:	Alerjik bronkopulmoner aspergillozis
ASTD:	Aktif solunum teknikleri döngüsü
AT:	Anterior türbinat
BAL:	Bronkoalveolar lavaj
BHR:	Bronşiyal hiperreaktivite
BIPAP:	"Bilevel" pozitif havayolu basıncı
BMI:	Vücut kütle indeksi
BO:	Bronşiolitis obliterans
BOS:	Bronşiolitis obliterans sendromu
BT:	Bilgisayarlı tomografi
CFU:	Koloni oluşturucu ünite
CSA:	CHROMagar Staph aureus agar
DEXA:	"Dual-enerji X-ray"
DHA :	Dokosaheksanoik asit
DİOS:	Distal intestinal obstrüksiyon sendromu
DNA:	Deoksiribonükleik asit
ENaC:	Epitelyal sodyum kanalı
EPAP:	Ekspiratuar pozitif hava yolu basıncı
EYA :	Esansiyel yağ asidi
F-aktin:	Filamentöz aktin
FEV ₁ :	Birinci saniyedeki zorlu ekspiratuar hacim
FIC:	Fraksiyonel inhibitör konsantrasyon
GİS:	Gastrointestinal sistem
HDI:	Hastanın (duygu ve duygulanımını) ifade ettiği sonuca göre izlem
HS:	Hipertonik salin
IGT:	Bozulmuş glukoz toleransı
IL:	İnterlökin
IPAP:	İnspiratuar pozitif hava yolu basıncı
IPV:	İntrapulmoner perküsyif ventilasyon
IRT:	İmmunreaktif tripsinojen
İV:	İntravenöz
İVA:	İdeal vücut ağırlığı
KF:	Kistik fibrozis

- KFBD : Kistik fibrozise bağlı gelişen diyabet
KFTR: Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör
KKV: Küçük koloni varyantları
KMD: Kemik mineral dansitesi
KTİ: Kuru toz inhaler
LCT: Uzun zincirli yağ asitleri
MAC: Mycobacterium avium kompleks
MCBT: Çoklu kombinasyonlu bakterisidal test
MCT : Orta zincirli trigliserid
MIC: Minimal inhibitör konsantrasyon
MRSA: Metisilin dirençli *S. aureus*
MSA: Mannitol-tuz agar
NGT: Normal glukoz toleransı
NIMV: Non-invazif mekanik ventilasyon
NPF: Nazal potansiyel farkı
NSAID: Nonsteroidal antiinflamatuvar ilaçlar
NTM: Non-tüberküloz mikobakteriler
OGTT: Oral glukoz tolerans testi
ÖDİ: Ölçülü doz inhaler
PA: *Pseudomonas aeruginosa*
PCR: Polimeraz zincir reaksiyonu
PEP: Pozitif ekspiratuvar basınç
PERT: Pankreas enzimi replasman tedavisi
PF: Potansiyel fark
PGF: Primer graft yetersizliği
PICC : Periferden sokulan santral kateter
PTLD: Nakil sonrası lenfoproliferatif hastalık
PUFA : Çoklu doymamış yağ asitleri
REE : Dinlenme sırasındaki enerji tüketimi
RSV: Respiratuvar sinsityal virüs
SF: Serum fizyolojik
SFT: Solunum fonksiyon testi
SYK: Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi
TEE: Total enerji tüketimi
TIS: Tobramisin inhalasyon solüsyonu
ÜSY: Üst solunum yolu