



The Journal of Pediatric Research

Official Journal of Ege University Children's Hospital

Editörden / Editorial

Değerli Okuyucular,

“Okuma ihtiyacı barut gibidir, bir kere tutuşunca artık sönmez.”

Victor Hugo'nun bu sözünde belirttiği gibi; elimize aldığımız The Journal of Pediatric Research (JPR) dergisinin 2016'daki ikinci sayısının, siz değerli okuyucularımızı mutlu edeceği inancındayız. Dergimizin gelenekselleşen Türkçe ve İngilizce araştırma makalesi, derleme ve olgu sunumu bölümleri ülkemizin değişik yerlerinde emek veren hekim arkadaşlarımıza deneyim paylaşma yanı sıra, kendilerini yazınsal olarak geliştirme imkanı sunmaktadır.

Sizlerin de bildiği gibi tüm dünyada her yıl 1 Haziran ile başlayan hafta “Uluslararası Fenilketonüri Günleri” olarak kabul edilmektedir. Fenilketonüri, uzun süredir bilinen bir metabolik hastalık olması yanı sıra yenidoğan tarama programları ile koruyucu hekimlikte de önemli yer tutar. Ancak günümüzde fenilketonüri dışında da pek çok doğuştan metabolik hastalık olduğunu, her geçen gün de yenilerinin listeye eklendiğini görüyoruz. Buradan yola çıkarak; konunun gündemde tutulması ve öneminin vurgulanması için dergimizin bu sayısında doğuştan metabolik hastalıklara yönelik yazılara daha ağırlıklı olarak yer verdik.

Doğuştan metabolik hastalıklar konusunda ülkemizdeki başlıca merkezlerden biri olan Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Metabolizma-Beslenme Bilim Dalı'nın “organik asidemiler” konusunda kendi deneyimini paylaştığı araştırma yazısında “quo vadis” sorusunun yanıtını aramaktadır. Bir başka deyişle organik asidemi konusunun nerelere uzandığı hastalık örnekleriyle ortaya konması hedeflenmektedir. Akut entoksikasyon tipi doğumsal metabolik hastalıklarının başını çeken ve pediatristlerin acil konularından olan organik asidemiler, uluslararası bilimsel platformda da güncelliğini korumakta, farklı klinik özelliklerin vurgulandığı yazılar her zaman göze çarpmaktadır (1,2). Günümüz koşullarında her çocuk uzmanının mesleki yaşamında mutlaka karşılaşacağı farklı entoksikasyon tipi doğumsal metabolik hastalıklar olacaktır. Bunlara örnek oluşturabilecek bir ketoliz kusuru olgu sunumunu da siz değerli okuyucularımızla paylaşarak bilgi dağarcığınıza dergimiz aracılığı ile katkıda bulunmak istedik.

Erken tanı almaları durumunda tedavi edilebilir olmaları nedeni ile lizozomal depo hastalıkları son yıllarda doğumsal metabolik hastalıklar grubunda ayrı bir önem kazanmıştır (3). Bu hastalıkların vurgusunu yapmak ve hastalıkların erken tanısına katkıda bulunmak adına dergimizde bu konulara yönelik bir derleme ve araştırma yazısına yer vermektedir.

Ayrıca bu sayımızda daha önceki sayıların devamı olacak şekilde, son otuz yılda yıldızı parlayan üç temel konuya da seçilen araştırmalar nedeni ile değinilmektedir: Yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde total parenteral beslenme, D vitamini hematolojik etkileri ekseninde trombosit hacmi, Asperger bozukluğu ve ergenlik penceresinden çocuk psikiyatrisinin popüler konusu otizm.

Aile merkezli bakım ölçeğinin Türkçe'ye uyarlanması ve pediatrik ilaç hazırlanmasına yönelik iki araştırma ile günlük pratiğimize kolayca yansıyabilecek bilgi ve deneyimlerin okuyucularımızla paylaşımı hedeflenmektedir.

Castleman ve Behçet hastalığı olgu sunum örneklerimiz arasında yer almakla birlikte, dergimizin bu sayısı günlük yaşamımızda sıkça görebileceğimiz ve tanısında veya yönetiminde zorlanabileceğimiz fasiyal asimetri, özofagus darlığı ve geçici hipoglisemini gibi durumlara yönelik hasta temelli bilgi paylaşımına yer vermektedir.

Bu sayının editörü olarak ben ve arkadaşlarım, insan emeğinden aldığımız güç ile siz değerli okuyucularımıza ulaşmayı hedefledik. Beklentimiz de sizlerin yazar olduğu yeni sayılarda tekrar beraber olabilmek. Bu sayı ile içinizde uyandırmayı hedeflediğimiz okuma ateşinin bir ömür boyu yanması dileklerimle...

Doç. Dr. Sema Kalkan Uçar

Kaynaklar

1. Kölker S, Garcia-Cazorla A, Valayannopoulos V et al. The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 1: the initial presentation. J Inherit Metab Dis. 2015; 38:1041-57.
2. Kölker S, Valayannopoulos V, Burlina AB et al. The phenotypic spectrum of organic acidurias and urea cycle disorders. Part 2: the evolving clinical phenotype. J Inherit Metab Dis. 2015; 38:1059-74.
3. Hollak C, Kettwig M, Schlotawa L, Steinfeld R. Lysosomal Storage Disorders including Neuronal Ceroid Lipofuscinoses. In Blau N, Duran M, Gibson KM, Dionisi-Vici C (eds). Physician's guide to the diagnosis, treatment and follow-up of inherited metabolic diseases. Springer 2014; 399-437.