

1. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

09-12 NİSAN 2015 / CONCORDE HOTEL-ANTALYA

İmmün Sistem ve Hastalıkları

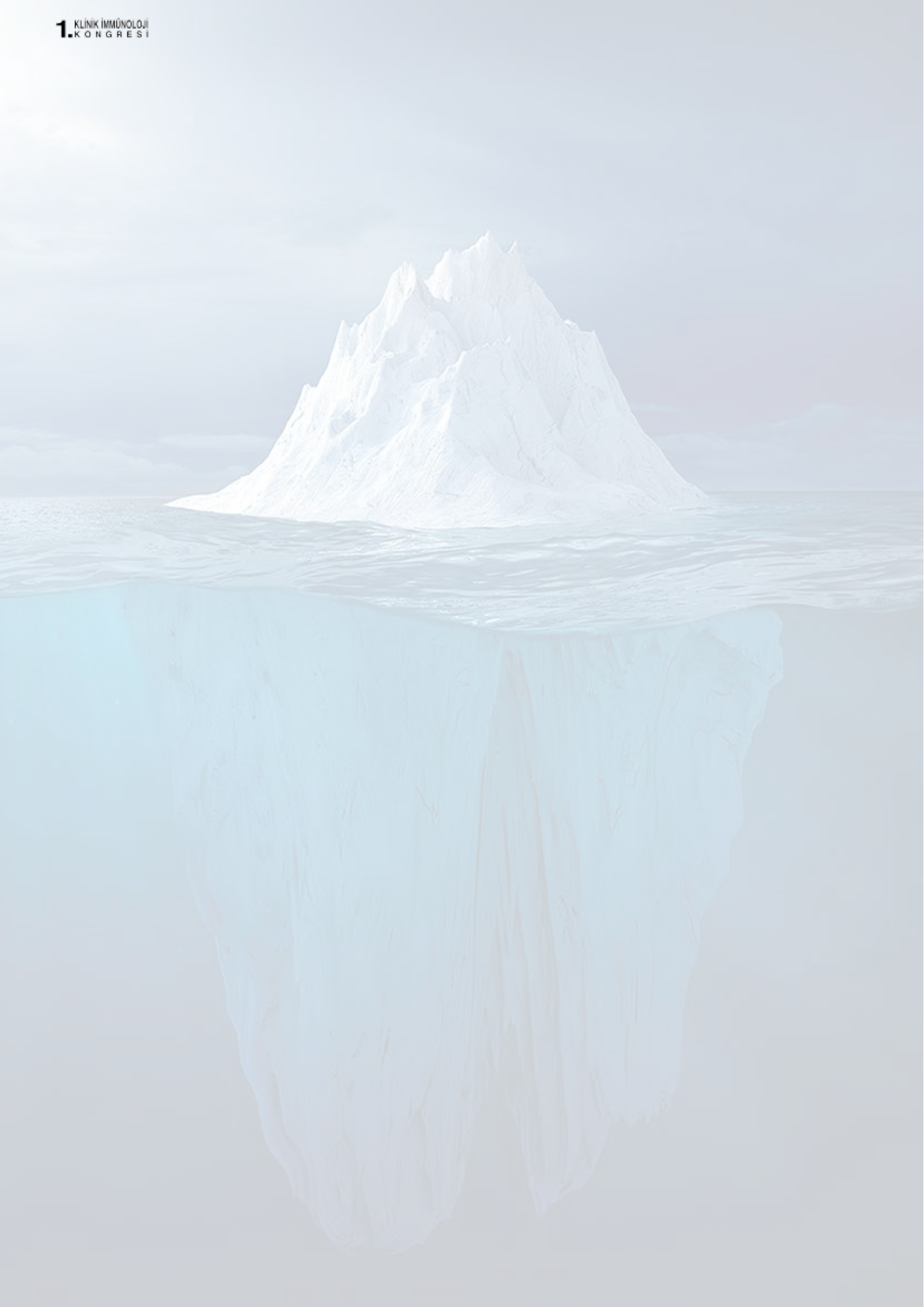
Erken Tanı Etkin Tedavi



www.klinikimmunoloji.com

www.metaturizm.com.tr

META
TURİZM



Değerli Katılımcılar

9-12 Nisan 2015 tarihleri arasında Antalya’da gerçekleştirdiğimiz 1. Klinik İmmünoloji kongresinde sizlerle birlikte olmaktan gurur ve mutluluk duymaktayız.

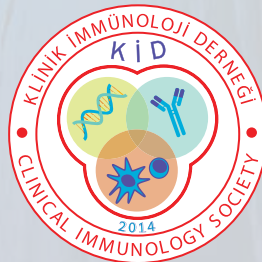
Ülkemizde primer immün yetmezlikler sık görülen hastalıklar olmasına karşın önemli bir kısmı adeta buzdağının suyun altında kalan kısmı gibi tanı alamamakta, uzmanlaşmış merkezlere ulaşamamaktadır. Klinik İmmünoloji Derneği olarak ilk kongremizi bu hastaların erken tanı alıp etkin tedaviye ulaşmaları amacıyla “erken tanı ve etkin tedavi” sloganıyla düzenledik.

Kongre bilimsel programını güncel gelişmeleri ön plana çıkarmayı amaçlayarak hazırlarken, hekimlerin bu hastalıklara tanı koymasını kolaylaştırabilmek için “İmmünolojik testler ve tanıda yeri” ve “genetik” olmak üzere 2 kurs düzenleyerek bu alandaki eksikliklerimizi hep birlikte giderebilmeyi hedefledik. Bilimsel programın 2. gününde en sık görülen immün yetmezlik grubunu oluşturan antikor eksiklikleri beş oturumda olgularla birlikte gözden geçirilirken, uydu sempozyumlarla immunglobülinlerin tedavide kullanımlarının ele alınması planlandı. Kongremizin 3. gününde altı oturumda Primer immün yetmezlikler alanında güncel gelişmeler ve sık rastlanan sorunlara yaklaşımı, düzenlenecek yuvarlak masa toplantısında ise erişkinlerde immün yetmezlikleri ve bu alandaki sorunları gündeme getirmeyi hedefledik.

Klinik İmmünoloji Derneği yönetim kurulu adına tüm katılımcılara, konuşmacı ve oturum başkanlarına gösterdikleri ilgi ve yoğun emek , endüstri temsilcilerine ise kongremizin gerçekleşmesi için verdikleri destek nedeniyle teşekkür ediyor, güzel bir kongre geçirmenizi diliyoruz.

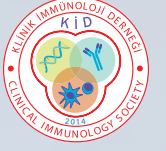
Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim kurulu ve Kongre düzenleme kurulu adına

Prof. Dr. İlhan Tezcan





KURULLAR



Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim Kurulu

Dr. F. İlhan Tezcan (Kongre Başkanı)

Dr. Necil Kütükçüler

Dr. Aydan İkinciogulları

Dr. Mustafa Yılmaz

Dr. İsmail Reisli

Dr. Caner Aytekin

Dr. Figen Doğu

Düzenleme Kurulu (Organizasyon Komitesi)

Dr. F. İlhan Tezcan

Dr. Aydan İkinciogulları

Dr. Mustafa Yılmaz

Dr. İsmail Reisli

Dr. Necil Kütükçüler

Dr. Zafer Çalışkaner

Dr. Mutlu Yüksek

Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz

Dr. Caner Aytekin

Biol. Dr. Çağman Tan

Dr. M. Yavuz Köker

Dr. Figen Doğu

Kongre Sekreterleri

Prof.Dr. Figen Doğu

Tlf : 0532 345 30 81

E-mail : efdogu@yahoo.com

Prof.Dr. İsmail Reisli

Tlf : 0532 344 55 11

E-mail : ireisli@hotmail.com

1. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ PROGRAMI
09 - 12 Nisan 2015 Concorde Hotel - Antalya / TÜRKİYE
KONGRE PROGRAMI

09 NİSAN 2015 PERŞEMBE

13:30-15:15	İMMÜNOLOJİK TESTLER VE TANIDA YERİ KURSU Kurs Başkanı : Dr. Yıldız Camcıođlu, Dr. Figen Dođu	
	13.30-13.55	Hücreyel immün Sistemin Deđerlendirilmesi - Dr. Caner Aytekin
	13.55-14.20	Humoral İmmün Sistemin Deđerlendirilmesi - Dr. Yıldız Camcıođlu
	14.20-14.45	Fagositer Sistemin Deđerlendirilmesi - Dr. Yavuz Köker
	14.45-15.10	Kompleman Sistemi ve Etkene Spesifik İmmün Testlerin Yorumlanması - Dr. Deniz Çađdaş Ayvaz
15.15-15.45	Kahve molası	
15.45-17.45	GENETİK KURSU Kurs Başkanı : Dr. İsmail Reisli, Dr. Lale Şatırođlu Tufan	
	15.45-16.15	Temel Genetiđe Giriş (Mutasyon kavramı, gen ve DNA yapısı, mutasyon tipleri ve ekspresyon üzerine etkileri) - Dr. Lale Şatırođlu Tufan
	16.15-16.45	İmmünolojide Sitogenetik ve FISH kullanımı - Dr. Selman Yıldırım
	16.45-17.15	İmmünolojide kullanılan Moleküler Genetik Yöntemler (Next generation, Sanger, WES, Homozigotluk Haritalaması, Hedeflenmiş gen analizi) - Dr. Köksal Özgür
	17.15-17.45	Prenatal Tanı ve Preimplantasyon Genetiđi - Dr. Atıl Bişkin
17.45-18.00	Tartışma	
18.00	AÇILIŞ / Dr. İlhan Tezcan	
18.20	Açılış Konferansları Oturum Başkanları: Dr. Özden Sanal, Dr. Aydan İkinciöđulları	
	Konuşmacı: Dr. Özden Sanal "Türkiyede Primer immün yetmezlikler"	
	Konuşmacı: Dr. Kaan Boztuđ "Novel combined immunodeficiencies help elucidate essential mechanisms of immune defense and tolerance"	
19.45	Açılış Kokteyli	
10 NİSAN 2015 CUMA		
08.30-10.00	ANTİKOR EKSİKLİKLERİ "Temel bilgiler ve yenilikler" Oturum Başkanları: Dr. Necil Kütükçüler, Dr. Mutlu Yüksek	
	08.30-09.00	B lenfosit Biyolojisi ve Antikor Üretimi - Dr. İlhan Tezcan
	09.00-09.20	XLA - Dr. Ferah Genel
	09.20-09.40	OR Agamaglobulinemiler - Dr. Hasibe Artaç
	09.40-10.00	HİGM Sendromları - Dr. Güzide Aksu
10.00-10.30	Kahve Molası	
10.30-11.40	Çocukta ve Erişkinde Yaygın Deđişken İmmün Yetmezlik (CVID) Oturum Başkanları: Dr. İsmail Reisli, Dr. Uđur Muşabak	
	10.30-10.50	Çocukta / Dr. İsmail Reisli
	10.50-11.10	Erişkinde / Dr. Zafer Çalışkaner
	11.10-11.40	İmmün Yetmezlikler ve Akciđer / Dr. Nural Kiper
11.40-12.30	Sık Görülen Antikor Eksiklikleri Oturum Başkanları: Dr. Şebnem Kılıç, Dr. Funda Çipe	
	11.40-12.00	IgA Eksiklikleri / Dr. Ayşe Metin
	12.00-12.20	Geçici Hipogamaglobulinemi / Dr. Alişan Yıldırım
12.30-13.30	Öđle Yemeđi	

13.30-14.30	Uydu Sempozyum - ECZACIBAŞI BAXTER - New era for Turkish PID patients - Subcutaneous Immunoglobulin Therapy - Oturum Başkanı : Dr. İlhan Tezcan	
	13.30-14.00	Dr.Anders Fasth
		History of SC treatment in Europe Current perspective of physicians and patients on SCIG Is SCIG a real alternative to IVIG ? Clinical outcomes, efficacy and safety. Who is the right candidate for SCIG ? Home therapy ; benefits , considerations, experience in Scandinavia
	14.00-14.15	Kiovig SC/Subcuvia product data - Dr. Corinna Hermann
	14.15-14.30	Discussion
14.30- 16.30	Olgularla Antikor Eksiklikleri Oturum Başkanları: Dr. Aydan İkinciogulları, Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz	
	Dr. Nesrin Gülez	
	Dr. Elif Karakoç	
	Dr. Metin Aydoğan	
	Dr. Ayşenur Öztürk Kura	
	Dr. Duygu Demirtaş	
	Dr. Mustafa Güleç	
	Dr. Şule Haskoloğlu	
	Dr. Bahar Göktürk	
	Dr. Esra Hazar Sayar	
16.30-16.45	Kahve molası	
16.45-17.30	Uydu sempozyum - PHARMADA - Oturum Başkanı : Dr. İsmail Reisli	
	Tüm IVIG'ler aynı mıdır ? - Dr. İsmail Reisli	
	Primer İmmün Yetmezlikte Subkutan İmmünglobulin Kullanımı - Dr.Elif Karakoç	
17.30-18.30	Antikor Eksikliklerinde İmmünglobulin Tedavisi / Oturum Başkanları: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Figen Doğu	
	17.30-17.45	Temel Prensipler - Dr. Mutlu Yüksek
	17.45-18.00	IVIG - Dr. Şükrü Güner
	18.00-18.15	SCIG - Dr. Ömür Ardeniz
18.15-18.30	Tartışma	
18.30-19.00	Poster saati	
19.30	Akşam Yemeği	
11 NİSAN 2015 CUMARTESİ		
08.00-08.40	Siğilli Hastaya Yaklaşım Oturum Başkanları: Dr. Caner Aytekin, Dr. Ferhat Çatal	
	08.00-08.20	Dermatolog Gözüyle - Dr. Sibel Doğan
	08.20-08.40	İmmünolog Gözüyle - Dr. Saliha Esenboğa
08.45-09.45	Yeni Genetik Defektler Oturum Başkanları : Dr. Aydan İkinciogulları, Dr. İsmail Reisli	
	Dr. Mirjam Van den Burg "Clinical and immunological aspects of DNA repair defects"	
09.45-10.00	Kahve molası	
10.00-10.50	Allerji mi , İmmün Yetmezlik mi? Oturum Başkanları: Dr. Mustafa Yılmaz, Dr. Alişan Yıldırım	
	10.00-10.25	IgE Yüksekliği, Ağır Atopi ve Hiper IgE Sendromu : Nasıl ayırt edelim? - Dr. Safa Barış
	10.25-10.50	IPEX ve IPEX benzeri Sendromlar - Dr. Necil Kütükçüler

10.50-12.20	Doğal İmmünite Eksiklikleri Oturum Başkanları: Dr. Yıldız Camcıoğlu, Dr. Zafer Çalışkaner	
	11.15-11.40	Doğal İmmünite Eksiklikleri : Piyojenik Bakteriyel Enfeksiyonlar, Herpes Simplex Ensefaliti ve Diğerleri - Dr. Neslihan Karaca
	11.40-11.55	Kronik Mukokütanöz Kandidiyaziste Yeni Bulgular - Dr. Şebnem Kılıç
	11.55-12.20	Hereditör Anjioödem - Dr. Mustafa Yılmaz
12.30-13.30	Öğle yemeği	
13.30-14.30	Uydu sempozyum - DEM İLAÇ - Oturum Başkanı : Dr. İlhan Tezcan	
	IVIG Tedavisinin Dünü, Bugünü, Yarını - Dr. Şebnem Kılıç	
	Characteristics and properties of a new intravenous immunoglobulin (IVIG). Flebogamma DIF - Alberto Llopart	
14.30-15.30	İmmün Yetmezliklerde Tam İyileşme Mümkün mü? Oturum Başkanları: Dr. Özden Sanal, Dr. Özden Anal	
	14.30-14.50	TREC ve KREC - Dr. Aydan İkinciogulları
	14.50-15.10	Kök Hücre Nakli - Dr. İlhan Tezcan
	15.10-15.30	Türkiye’de Yenidoğan Tarama Programları - Dr. Aslıhan Külekçi Uğur / T.H.S.K. Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanlığı
15.30-15.45	Kahve arası	
15.45-16.45	Uydu Sempozyum - ERKİM İLAÇ - İmmün Dengeyi Yeniden Kurmak Oturum Başkanı : Dr.Aydan İkinciogulları	
	15.45-15.55	Açılış Konuşması - Dr. Aydan İkinciogulları
	15.55-16.35	Primer İmmün Yetmezlikler ve Liyofilize IVIG Deneyimleri Dr.Ahmed Aziz Bousfiha
	16.35-16.45	Tartışma
16.45-17.30	Erişkinde İmmün Yetmezlikler - Yuvarlak masa Oturum Başkanları: Dr. Zafer Çalışkaner, Dr. Ömür Ardeniz	
	Konuşmacı: Dr. Uğur Muşabak	
	Tartışma: Dr. Ömür Ardeniz, Dr. Zafer Çalışkaner, Dr. Uğur Muşabak	
17.30-18.00	Sık Hastalanan Çocuk Oturum Başkanı: Dr. Ayşe Metin, Dr. Metin Aydoğan	
	Konuşmacı: Dr. Figen Doğu	
18.00-19.00	Günün Değerlendirmesi / Dr. İlhan Tezcan, Dr. Necil Kütükçüler, Dr. Aydan İkinciogulları	
	J Project Eğitim toplantıları ve PİY Bildirgesi / Dr. İsmail Reisli	
20.45-24.00	Gala Yemeği	
12 NİSAN 2015 PAZAR		
08.30-10.00	Oturum Başkanları: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Necil Kütükçüler, Dr. Aydan İkinciogulları, Dr. Öner Özdemir	
	08.30-09.00	Ağır enfeksiyon hastalıklarından yeni primer immün yetmezliklere - Dr. Serkan Belkaya
	09.00-09.30	Allerji İmmünoloji Yandalında İmmünoloji Eğitimi Nasıl Olmalı? - Dr. Mutlu Yüksek
	09.30-10.00	Kayıt Sistemi - Dr. Şebnem Kılıç
	10.00-10.15	Akılci İlaç Kullanımı - Dr. İsmail Reisli
10:15	KAPANIŞ	



KONU BAŞLIKLARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



AbsRef	Bildiri Başlığı	Tercih Edilen Dil	Konu
94	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik ve Pulmoner Amiloidoz: Bir Olgu Sunumu <u>Şevket Arslan, Ramazan Uçar, Dudu Mehmet Yavşan, Hasan Esen, Emin Maden, İsmail Reisli, Ahmet Zafer Çalışkaner</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
106	Bir Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Olgusunun "Doğal" Seyri:Tekrarlayan Enfeksiyonlar, Yaygın Lenfadenopati, Gereksiz Tetkik ve Cerrahi Girişimler <u>Ramazan Uçar, Şevket Arslan, Mehmet Alağöz, Ahmet Zafer Çalışkaner</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
113	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalar ve Gelişen Komplikasyonlar <u>Semiha Bahçeci, Nesrin Gülez, Ferah Genel, Sait Karaman, Hikmet Tekin Nacaroğlu, Canan Şule Karkıner, Demet Can</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
122	Amiloidoz ile Komplike Olan Bir YDİY Olgusu <u>Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, Arzu Sağlam Ayhan, Özden Sanal, İlhan Tezcan</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
125	Hemiparezi ile Başvuran Olguda Saptanan İmmün Yetmezlik: Agamaglobulinemi <u>Aytaç Meral, Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
130	Successful Therapy with intravenous gamma globulin in a child with bronchiolitis obliterans <u>Sevgi Pekcan, Bahar Gokturk, İsmail Reisli</u>	POSTER İngilizce	Antikor eksiklikleri
134	Bilateral Veziköüretal Reflü ve Kronik Böbrek Yetmezlikli ICF Olgusu <u>Şeyhan Kutluğ, Ayşe Demir, Gönül Oğur, Gürkan Demir, Alişan Yıldırım</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
140	Polisakkarit Aşı Yanıtı Bozuk Olan Hastaların Klinik Değerlendirmesi <u>Baran Erman, Deniz Çağdaş Ayvaz, Duygu Demirtaş, Hacer Neslihan Bildik, Özden Sanal, İlhan Tezcan</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
141	Selektif IgA Eksikliği Olan Hastalarımızın Klinik ve Laboratuvar Özellikleri <u>Funda Erol Çiçe, Çiğdem Aydoğmuş, Özlem Başoğlu Öner, Gonca Keskindemirci, Mehmet Eltan, Rengin Şiraneci</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
160	Selektif IgM eksikliği: üç çocuk olgu <u>Fazıl Orhan, Zekiye İlke Kılıç Topçu, Mehtap Haktanır Abul</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
168	Hiperimmünglobülin E Sendromlu Olguda Malign Alveolar Kist Hidatik <u>Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Gülnur Göllü Bahadır, Ergin Çiftçi, Meltem Koloğlu, Sevgi Keleş, Talal Chatila, Aydan İkinçioğulları</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
184	İki Merkezde İzlenen Ataksi Telenjeiktazili Hastaların Demografik ve Sistemik Tutulum Özellikleri <u>Ferhat Çatal, Erdem Topal, Mehmet Halil Çeliksoy, Halime Ermiştekin, Kazım Kutlutürk, Nurdan Yıldırım, Muhammed Selcuk Sinanoğlu, Esra Genc Tırman, Alişan Yıldırım</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
185	Ataksi-Telenjeiktazi: İki Kardeş Olgusu Sunumu <u>Ferhat Çatal, Mahmut Aslan, Erdem Topal, Halime Ermiştekin, Muhammed Selcuk Sinanoğlu, Neslihan Aslan, Nurdan Yıldırım</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
186	Primer immün yetmezlik nedeniyle kliniğimizde IVIG tedavisi verilen hastaların iki yıllık izlemi <u>Erdem Topal, Ferhat Çatal, Muhammed Selcuk Sinanoğlu</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
187	Selektif immünglobulin M eksikliği olan olgularımızın değerlendirilmesi <u>Bahar Göktürk, Ceyda Cilasun, Zehra Aydın</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
188	Süt Çocuğunun Geçici Hipogamaglobulinemisinde NK Hücrelerinin Rolü <u>Ayça Ceylan, Hülya Özdemir, Hasibe Artaç</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
189	Özofagus atrezisi ve selektif IgA eksikliği: Bir olgu sunumu <u>Hasibe Artaç, Hülya Özdemir, Ayça Ceylan</u>	POSTER Türkçe	Antikor eksiklikleri
85	Yaygın değişken immün yetmezlikli çocuklarda CD4+CD25+FOXP3+ T regülatuar hücreler, Th1 (CCR5, IL-2, IFN-γ) VE Th2 (CCR4, IL-4, IL-13) tip kemokin reseptörleri ve hücre içi sitokinleri <u>Necil Kütükçüler, Elif Azarsız, Güzide Aksu, Neslihan Karaca</u>	POSTER Türkçe	Hücreyel immün yetmezlikler
88	Olgu Sunumu; Kronik Mukokutanöz Kandidiazis <u>Dilara Fatma Kocacık Uygun, Ali İşlek, Demet Hafzoğlu, Vedat Uygun</u>	POSTER Türkçe	Hücreyel immün yetmezlikler

91	Azalmış Cd40 Ligand Ekspresyonu Ve Normal Cd40 Bağlanma Kapasitesine Neden Olan Yeni Cd40 Ligand Mutasyonu Ezgi Ulusoy, Gülşah Kılbaş, Nurşen Cığerci Günaydın, Janet Chou, Neslihan Edeer Karaca, Guzide Aksu, Michel Massaad, Yeşim Ertan, Raif Salim Geha, Necil Kütükçüler	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
92	Kronik İshal ve CD4+ T Hücre Lenfopeni ile Prezente Olan Yeni Bir IL21R Defekti Baran Erman, Ivan Bilic, Tatjana Hirschmugl, Elisabeth Salzer, Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa, Zuhul Akçören, Özden Sanal, İlhan Tezcan, Kaan Boztuğ	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
93	Çok Erken Yaşta Görülen Nadir Bir İmmün Yetmezlik: Lökosit Adezyon Defekti Tip-1 Tülin Köksal, Pelin Teke Kısa, Alkım Öden Akman, Şerife Mehtap Kanbur, Fatma Karaca Kara, Ayşe Metin	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
98	Rag1 Mutasyonu Saptanan Olgularda Klinik Heterojenite: 21 Olgunun Değerlendirilmesi Ezgi Ulusoy, Neslihan Edeer Karaca, Hüseyin Ozan Torun, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
100	ADA Eksikliğine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik: Olgu Sunumu Esra Hazar Sayar, Esra Araç, Şükrü Nail Güner, Michael Hershfield, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
111	Otozomal dominant geçişin görüldüğü ailesel 22q11.2 delesyon sendromu Bahar Göktürk, İsmail Reisli, Mahmut Selman Yıldırım	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
121	Kütanöz Granülomların Eşlik Ettiği Primer İmmün Yetmezlik Olgu Örnekleri Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, Baran Erman, Çağman Tan, Sibel Ersoy Evans, Alişan Yıldırım, Özden Sanal, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
124	DOCK8 eksikliği ve Rhodococcus enfeksiyonu: Vaka sunumu Şükrü Nail Güner, Metin Doğan, Esra Hazar Sayar, Sevgi Keleş, Mine Kırac, Bahar Göktürk, Hasibe Artaç, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
133	Hiper IgE Sendromlu İki Olguda Anti IgE Uygulaması Şükrü Nail Güner, Esra Hazar Sayar, Sevgi Keleş, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
136	Değişik Klinik Prezantasyonlarla Seyreden Artemis Gen Defektli Vakalarımız Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Timo Volk, Sevgi Keleş, Bodo Grimbacher, Ahmet Zafer Çalışkaner, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
152	Hiper IgM sendromu gibi prezente olan bir ataksi telenjektazi olgusu Duygu Demirtaş Güner, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz, Hacer Neslihan Bildik, Saliha Esenboğa, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
157	Otoreaktif B lenfositler; primer immün yetersizlikteki yaramaz çocuk Ayça Kıyıkam, İsmail Öğülür, Safa Barış, Elif Karakoç Aydınler, Ahmet Özen, Deniz Yücelten, Kaan Boztuğ, Işıl Barlan	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
161	Akrabasında RAG 1 mutasyonu saptanmış ağır kombine immün yetmezlikli bir olgu Özlem Keskin, Sevgi Bilgiç Eltan, Ercan Küçükosmanoğlu, Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
163	RAG 1 mutasyonu düşünülen ve CMV Myokarditi nedeni ile kaybedilen Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Bir Olgu Özlem Keskin, Sevgi Bilgiç Eltan, Ercan Küçükosmanoğlu, Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
164	MHC CLASS II eksikliği tanısı alan iki olgu Sevgi Bilgiç Eltan, Özlem Keskin, Ercan Küçükosmanoğlu, Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
167	Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli bir olguda heterozigot STAT1 mutasyonu Safa Barış, Tatjana Hirschmugl, Ayça Kıyıkam, Ercan Nain, Elif Karakoç Aydınler, Deniz Çağdaş Ayvaz, Ahmet Özen, İlhan Tezcan, Kaan Boztug, Işıl Barlan	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
170	ITK (IL-2 inducible T cell kinase) Gen Defekti: Olgu Sunusu Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Esra Pekpak, Helen Matthews, Handan Dinçaslan, Nurdan Taçyıldız, Gülsan Yavuz, Michael Leonardo, Aydan İkinçioğulları	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
183	Kombine İmmün Yetmezlik Olgularının Yıllar içinde Sağkalım Oranları Mine Kırac, Sevgi Keleş, Bahar Göktürk, Hasibe Artaç, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Hücrel immün yetmezlikler
110	Miyelokateksi ve persistan monositopeni ile prezente olan G6PC3 gen mutasyonuna bağlı ağır konjenital nötropeni: Olgu sunumu İbrahim Cemal Maslak, Tuba Turul Özgür, Banu Nur, Ayşen Bingöl	POSTER Türkçe	Fagositer eksiklikler
123	Değişik Klinik Semptomlarla Başvurarak Kronik Granülatöz Hastalık Tanısı Alan 3 Olgu Saliha Esenboğa, Baran Erman, Cihangül Bayhan, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Fagositer eksiklikler
131	Kronik Granülatöz Hastalıklı Olgularımızın Değerlendirilmesi: Konya Deneyimi Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Mine Kırac, Bahar Göktürk, Hasibe Artaç, Melike Emiroğlu, Berkay Saraymen, Mustafa Yavuz Köker, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Fagositer eksiklikler
135	Kronik Granülatöz Hastalık Olgusunda Mukormikoza Bağlı Beyin ve Karaciğer Absesi Şükrü Nail Güner, Esra Hazar Sayar, Pınar Yazıcıoğlu, Bahadır Feyzioğlu, Sevgi Keleş, Mustafa Yavuz Köker, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Fagositer eksiklikler

156	Konjenital nötropenide yeni bir açılım: JAGN1 geninde mutasyon <u>Safa Barış</u> , <u>Elif Karakoç Aydın</u> , <u>Ahmet Özen</u> , <u>Kenan Delil</u> , <u>Ayça Kıyıkım</u> , <u>İsmail Öğülür</u> , <u>İbrahim Barış</u> , <u>Süheyla Bozkurt</u> , <u>Işıl Barlan</u>	POSTER Türkçe	Fagositer eksiklikler
177	Yenidoğan döneminde hemofagositik lenfhistiyositoz gelişen Griscelli Sendromu olgusu <u>Şükrü Çekiç</u> , <u>Başak Ceylan Demirbaş</u> , <u>Hasan Türkmen</u> , <u>Sara Şebnem Kılıç Gültekin</u>	POSTER Türkçe	Fagositer eksiklikler
105	Tekrarlayan Karın Ağrısı ve Pozitif Aile Öyküsü: FMF mi ? HAÖ mi? <u>Şevket Arslan</u> , <u>Ramazan Uçar</u> , <u>Ali Can Erdem</u> , <u>Ahmet Zafer Çalışkaner</u>	POSTER Türkçe	Kompleman eksiklikleri
84	CVID ve doğal immünite: Nötrofil göçü ve fagoburst aktivitesi, adezyon molekülleri (CD11a, CD18), NK hücre fonksiyonları ve NKT hücreler <u>Necil Kütükçüler</u> , <u>Elif Azarsız</u> , <u>Neslihan Karaca</u> , <u>Ezgi Ulusoy</u> , <u>Güldane Koturoğlu</u> , <u>Güzide Aksu</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
95	Fonksiyonel NK Hücre Eksikliği: <u>Olgu Sunumu Nesrin Reisli</u> , <u>Esra Hazar Sayar</u> , <u>İsmail Reisli</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
108	IRAK-4 eksikliği olan iki kardeş: Farklı klinik prezentasyonlarla yeni bir homozigot mutasyon <u>Bahar Göktürk</u> , <u>Jean Laurent Casanova</u> , <u>Capucine Picard</u> , <u>Deniz Çağdaş Ayvaz</u> , <u>İlhan Tezcan</u> , <u>İsmail Reisli</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
127	Aksiller Lenfadenit Tanısı ile Başvuran Bir Hastada IL12Rβ1 Defekti <u>Hatice Bektaş</u> , <u>Saliha Esenboğa</u> , <u>Nagehan Emiralioglu</u> , <u>Çağman Tan</u> , <u>Ebru Güneş Yalçın</u> , <u>Deniz Çağdaş Ayvaz</u> , <u>İlhan Tezcan</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
132	<u>Olgu Sunumu: IFNRA2 Mutasyonu Esra Hazar Sayar</u> , <u>Mine Kırac</u> , <u>Şükrü Nail Güner</u> , <u>Capucine Picard</u> , <u>Michael Ciancanelli</u> , <u>Sevgi Keleş</u> , <u>Jean Laurent Casanova</u> , <u>İsmail Reisli</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
138	Tekrarlayan candida albicans meningoensefalitli CARD9 eksikliği olgusu <u>Fatih Çelmeli</u> , <u>Nefise Öztoprak Çuvalcı</u> , <u>Doğa Türkkahraman</u> , <u>Derya Seyman</u> , <u>Esvet Mutlu</u> , <u>Bodo Grimbacher</u> , <u>Sadi Köksoy</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
143	Kronik mukokütanöz kandidiyazisli bir hastada IL-17RA eksikliği <u>Caner Aytekin</u> , <u>Anne Puel</u> , <u>Figen Doğu</u> , <u>Stephanie Boisson Dupuis</u> , <u>Jean Laurent Casanova</u> , <u>Aydan İkinciogulları</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
144	IL-17RC eksikliğine bağlı kronik mukokütanöz kandidiyazisli bir olgu <u>Caner Aytekin</u> , <u>Anne Puel</u> , <u>Figen Doğu</u> , <u>Jacinta Jacinta Bustamante</u> , <u>Jean Laurent Casanova</u> , <u>Aydan İkinciogulları</u>	POSTER Türkçe	Doğal İmmünite eksiklikleri
173	Molecular and Immunological Dissection of the Pathogenesis of Acute Viral Myocarditis in Children <u>Serkan Belkaya</u> , <u>Shen Ying Zhang</u> , <u>Damien Bonnet</u> , <u>Bruce Gelb</u> , <u>Jean Laurent Casanova</u>	POSTER İngilizce	Doğal İmmünite eksiklikleri
179	Genetic Dissection of Pediatric Classic Kaposi Sarcoma in Four Turkish Kindreds <u>Serkan Belkaya</u> , <u>Carolyn Chang Jackson</u> , <u>Deniz Cagdas Ayvas</u> , <u>Ilhan Tezcan</u> , <u>Ozden Sanal</u> , <u>Mustafa Teoman Erdem</u> , <u>Ali Varan</u> , <u>Goknur Kalkan</u> , <u>Gurses Sahin</u> , <u>Jean Laurent Casanova</u>	POSTER İngilizce	Doğal İmmünite eksiklikleri
180	Genome-wide Dissection of Mendelian Predisposition to Fulminant Viral Hepatitis <u>Serkan Belkaya</u> , <u>Cigdem Arikan</u> , <u>Emmanuel Jacquemin</u> , <u>Emmanuelle Jouanguy</u> , <u>Jean Laurent Casanova</u>	POSTER İngilizce	Doğal İmmünite eksiklikleri
86	Splenik Kist Hidatiğe Bağlı Rekürren Anafilaksi <u>Cem Onur Kırac</u> , <u>Ramazan Uçar</u> , <u>Şevket Arslan</u> , <u>Halil İbrahim Taşçı</u> , <u>Ahmet Zafer Çalışkaner</u>	POSTER Türkçe	İmmüdisregülasyon bozuklukları
109	Manufacturing process of intravenous immunoglobulin (IVIg) is an important factor in eliminating impurities that induce the occurrence of adverse events such as thrombosis: example of TEGELINE® (human normal immunoglobulin 50 mg / ml) <u>Puget Sophie</u> , <u>Burlot Ludovic</u>	POSTER İngilizce	İmmüdisregülasyon bozuklukları
114	Results of clinical trials on the efficacy and safety of Tegeline in Primary Immunodeficiencies (PID) <u>Puget Sophie</u> , <u>Investigators Group</u>	POSTER İngilizce	İmmüdisregülasyon bozuklukları
129	Kutanöz Mastositozun Nadir Bir Tetikleyicisi: İnsülin Pompası <u>Zülfikar Akelma</u> , <u>Ayşe Derya Buluş</u> , <u>Mesut Koçak</u> , <u>Sacit Günbey</u> , <u>Nesibe Andıran</u> , <u>Gülçin Güler Şimşek</u>	POSTER Türkçe	İmmüdisregülasyon bozuklukları
146	Primer immün yetmezliklerde otoimmünite çeşitliliği <u>Hatice Ezgi Barış</u> , <u>Ayça Kıyıkım</u> , <u>Ercan Nain</u> , <u>Safa Barış</u> , <u>Elif Karakoç Aydın</u> , <u>Ahmet Oğuzhan Özen</u> , <u>Işıl Barlan</u>	POSTER Türkçe	İmmüdisregülasyon bozuklukları
89	<u>Olgu Sunumu; Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Dilara Fatma Kocacık Uygun</u> , <u>Demet Hafizoğlu</u> , <u>Ali İşlek</u> , <u>Vedat Uygun</u> , <u>Hayriye Daloğlu</u> , <u>Zeynep Dinçer</u> , <u>Akif Yeşilipek</u>	POSTER Türkçe	Kök Hücre nakli

137	Akan Hücre Ölçer Ve CD34+ Kök Hücre Sayımı <u>Tuğba Esra Pekcandanoğlu</u> , Selda Keyik, Şeyma Çelik Bilekçelik, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Kök Hücre nakli
150	DOCK8 Eksiliği ve Molluskum Kontagiozum Lezyonları Olan bir Hastada Post-Transplantasyon Gelişen İmmün Rekonstitusyon Sendromu <u>Şule Ünal</u> , Deniz Çağdaş Ayvaz, Sibel Ersoy Evans, Meryem Seda Boyraz, Hacer Neslihan Bildik, Safa Barış, Selin Aytac, İlhan Tezcan, Duygu Uçkan Cetinkaya	POSTER Türkçe	Kök Hücre nakli
171	Başarılı Kemik İliği Nakli Yapılan LRBA Olgusu <u>Şule Haskoloğlu</u> , Figen Doğu, Buket Dalgıç, Zariye Kuloğlu, Aydan Kansu, Aydan İkinciöğulları	POSTER Türkçe	Kök Hücre nakli
181	Ağır Kombine İmmün Yetmezlikte Hematopoietik Kök hücre Nakli: Hacettepe Verileri <u>Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz</u> , Tuba Turul Özgür, Gülten Türkkani Asal, Çağman Tan, Özden Sanal, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Kök Hücre nakli
190	Türkiye'de Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Nedeniyle Hematopoetik Kök Hücre Nakli Yapılan Hastaların Klinik Özellikleri ve Nakil Sonuçları <u>Aydan İkinciöğulları</u> , Deniz Çağdaş Ayvaz, Figen Doğu, Tuba Tuğrul, Gülsün Karasu, Şule Haskoloğlu, Serap Aksoylar, Vedat Uygun, Alphan Küpesiz, Alişan Yıldırım, Orhan Gürsel, Can Ateş, Atilla Elhan, Savaş Kansoy, Akif Yeşilipek, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Kök Hücre nakli
90	Üçüncü Basamak Çocuk Hastanesine Başvuran Hastalardaki İmmünglobülin Düşüklüğü Sıklığı <u>Ersay Civelek</u> , Murat Çapanoğlu, Can Naci Kocabaş, Ayşe Metin	POSTER Türkçe	İmmün yetmezlik taraması
104	Primer İmmün Yetmezlik Hastalarımız; Erzurum Deneyimi <u>Dilara Fatma Kocacık Uygun</u> , Demet Hafızoğlu	POSTER Türkçe	İmmün yetmezlik taraması
128	Primer İmmün Yetmezlik Tanısında 10 Uyarıcı İşaretin Önemi <u>Özge Dur</u> , Gokalp Bolvent, Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Atilla Elhan, Aydan İkinciöğulları	POSTER Türkçe	İmmün yetmezlik taraması
151	ALPS Tanısı Alan ve Germline FAS Mutasyonu Bulunmayan Hastalarda İkincil Kriter Biyobelirteç Düzeyleri <u>Çağman Tan</u> , Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan, Özden Sanal	POSTER Türkçe	İmmün yetmezlik taraması
175	Uzamış Bakteriyel Bronşit Tanısı Alan Hastalarda İmmünolojik Değerlendirme Yapılmalı mı? <u>Nagehan Emiralioğlu</u> , Nural Kiper, Ebru Yalçın, Deniz Doğru Ersöz, Uğur Özçelik	POSTER Türkçe	İmmün yetmezlik taraması
182	Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Dermatolojik Bulgular <u>Sibel Doğan</u> , Hamidullah Khurami, Nilgün Atakan, Ayşen Karaduman, Gonca Elçin, Sibel Ersoy Evans, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	İmmün yetmezlik taraması
99	Ataksi Telenjiektazi Zemininde Gelişen Papiller Tiroid Karsinomu <u>Ezgi Ulusoy</u> , Neslihan Edeer Karaca, Burcu Güven, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
107	Down Sendromlu olguların immünolojik değerlendirilmesi <u>Nesrin Gülez</u> , Filiz Hazan, Ersin Durgun, Ferah Genel	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
115	Trikohepatoenterik Sendrom: 2 Olgusu <u>Funda Erol Çipe</u> , Çiğdem Aydoğmuş, Özlem Başoğlu Öner, Gonca Keskindemirci, Ayşenur Akınel, Günsel Kutluk	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
117	İmmün Sitopeni İle Prezente Olan DiGeorge Sendromu <u>Semih Bahçeci</u> , Ferah Genel, Filiz Hazan, <u>Gökçen Özçiftçi</u> , Sait Karaman, Nesrin Gülez, Esin Özcan, Canan Vergin	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
118	Kliniğimiz ataksi-telenjiektazi olgularının değişken klinik özellikleri <u>Öner Özdemir</u> , Dilek Bingöl Aydın, Bahri Elmas	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
119	B ve T Lenfosit Eksikliği İle Giden Sekonder İmmün Yetmezlikli bir Propiyonik asidemi olgusu: <u>Sevgi Pekcan</u> , Mahmut Uçman, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
139	ICF (immün yetmezlik, sentromerik instabilite, fasyal dismorfizm) Tip3 Sendromlu İki Kardeş Olgusu <u>Esra Hazar Sayar</u> , <u>Esra Araç</u> , Şükrü Nail Güner, Corry Weemaes, Selman Yıldırım, İsmail Reisli	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
145	ICF sendromu: Altı olgunun klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri <u>Caner Aytekin</u> , Figen Doğu, Deniz Güloğlu, Jessica C De Greef, Maarten Jd Van Tol, Corry M Weemaes, Silvere M Van Der Maarel, Aydan İkinciöğulları	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
148	Ataksi-telenjiektazi: 37 hastanın klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri <u>Caner Aytekin</u> , Deniz Deniz Güloğlu, Gülhan Atakul, Pınar Özbudak, Betül Tokgöz, Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
149	22q11.2 delesyon sendromu (DiGeorge sendromu): 19 olgunun klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri <u>Caner Aytekin</u> , Deniz Deniz Güloğlu, Gülhan Atakul, Pınar Özbudak, Betül Tokgöz, Selmin Karademir, Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
154	Netherton Sendromu: IVIG Tedavisinin Ciltteki İhtiyozize Etkisi <u>Zeynelabidin Öztürk</u> , Deniz Çağdaş Ayvaz, Kadri Şafak Güçer, Zuhâl Akçören, Gülsev Kale, İlhan Tezcan	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler

155	Wiskott Aldrich sendromu ve X' e bağlı geçişli trombositopeni tanılarıyla izlenen 23 vakanın demografik özellikleri, klinik, laboratuvar bulguları, klinik seyirleri <u>Hacer Neslihan Bildik, Deniz Ayvaz, Ayşenur Öztürk, Özden Sanal, İlhan Tezcan</u>	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
159	Griscelli Sendromu tanısı alan, hızlı progresyon gösteren serebral atrofi bir olgu <u>Coşkun Ekemen, İbrahim Emem Pişkin, Nazmiye Yüksek, Mutlu Yüksek</u>	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
166	Di George Sendromu: Tek Merkezden Takipli Hastaların Özellikleri <u>Ayça Kıyıkım, İsmail Öğürlü, Safa Barış, Elif Karakoç Aydıner, Dilek Çiçekkökü, Ahmet Oğuzhan Özen, Işıl Berat Barlan</u>	POSTER Türkçe	Sendromatik immün yetmezlikler
83	Kronik Granulomatoz Hastalıkta X-linked taşıyıcılardaki normal nötrofil oranının belirlenmesinde p22 phox / gp91 phox ekspresyonlarının rolü <u>Berkay Saraymen, Hüseyin Avcılar, Mustafa Yavuz Köker</u>	POSTER Türkçe	İmmünogenetik
87	A window into the ANTI-IgE therapy: Novel mechanisms of Adipokine and Natural Killer system in Allergic Asthma <u>Arzu Didem Yalcin, Gizem Esra Genc, Ayşe Yesim Gocmen, Saadet Gumuslu</u>	POSTER İngilizce	İmmünogenetik
96	Muhtemel ALPS düşünülen 25 Hastanın Bilinen Moleküler Defektler Yönünden Taranması <u>Çağman Tan, Rıza Köksal Özgül, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan, Özden Sanal</u>	POSTER Türkçe	İmmünogenetik
101	WAS Hastalarında Yeni Tanımlanmış WAS Gen Mutasyonları <u>Ayşenur Öztürk, Figen Doğu, Deniz Çağdaş Ayvaz, Şule Haskoğlu, Hacer Neslihan Bildik, Lale Şatroğlu Tufan, İlhan Tezcan, Aydan İkinciöğulları</u>	POSTER Türkçe	İmmünogenetik
153	STK4 Eksikliği: HIES Fenotipi Gösteren İki Kardeşte Yeni Bir Mutasyon <u>Sevil Oskay Halaçlı, Deniz Çağdaş Ayvaz, Çağman Tan, Elif Uz, İlhan Tezcan, Nurten Akarsu, Özden Sanal</u>	POSTER Türkçe	İmmünogenetik
158	Molecular Diagnostics of Primary Immunodeficiencies by next generation sequencing <u>Yuk Yin Peter Ng, Sinem Şişko, Özden Hatırnaz Ng, Işıl Barlan, Safa Barış, Elif Karakoç, Günnur Deniz, Bekir Ergüner, Wanling Yang, Yu Lung Lau, Yıldız Camcıoğlu, Uğur Özbek</u>	POSTER İngilizce	İmmünogenetik
169	Tüm Ekzom Dizi Analizi (WES) İle Tanımlanan TNFRSF6B Geni İlişkili Yeni Bir Primer İmmün Yetmezlik Atlı <u>Bişgin, Mustafa Yılmaz, Gülbin Bingöl Karakoç, Derya Altıntaş, Aylin Kont Özhan, Gülşah Ayçin</u>	POSTER Türkçe	İmmünogenetik
174	Yeni bir mutasyon belirlenen Hiperimmünglobulin -E sendromlu olgu <u>Aylin Kont Özhan, Mustafa Yılmaz, Atlı Bişgin, Derya Ufuk Altıntaş, Gülbin Bingöl Karakoç, Gülşah Ayçin Duyuler</u>	POSTER Türkçe	İmmünogenetik
178	DOCK8 mutasyonu saptanan otozomal resesif Hiper-IgE sendromlu üç olgu <u>Aylin Kont Özhan, Mustafa Yılmaz, Atlı Bişgin, Derya Ufuk Altıntaş, Gülbin Bingöl Karakoç, Gülşah Ayçin Duyuler</u>	POSTER Türkçe	İmmünogenetik
97	Kronik Lenfositik Lösemi Tanısını Maskeleyen Primer İmmün Yetmezlik: Bir Selektif İmmünglobulin A Eksikliği Olgusu <u>Şevket Arslan, Ramazan Uçar, Ahmet Zafer Çalışkaner</u>	POSTER Türkçe	Erişkinde immün yetmezlikler
103	X-Linked Kronik Granulomatoz Hastalıkta Hasta Spesifik iPS Kök Hücre Elde Edilmesi <u>Hüseyin Avcılar, Koen Braat, Berkay Saraymen, Ayşe Metin, Mustafa Yavuz Köker</u>	POSTER Türkçe	Erişkinde immün yetmezlikler
120	Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Parankimal Akciğer Hastalıkları Bulgularının Bilgisayarlı Tomografi ve Manyetik Rezonans Görüntüleme ile Karşılaştırılması <u>Şevket Arslan, Necdet Poyraz, Ramazan Uçar, Mıhrıcan Yeşildağ, Ahmet Yeşildağ, Ahmet Zafer Çalışkaner</u>	POSTER Türkçe	Erişkinde immün yetmezlikler
126	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik ve Tekrarlayan Giardia Enfeksiyonu <u>Ramazan Uçar, Şevket Arslan, Muaz Bayram, Ahmet Zafer Çalışkaner</u>	POSTER Türkçe	Erişkinde immün yetmezlikler
142	Erişkin Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarımızın Klinik ve Radyolojik Özellikleri <u>Abdulsamet Sandal, Emine Yazıcı, Funda Aksu, Deniz Köksal, Emin Maden, Salih Emri</u>	POSTER Türkçe	Erişkinde immün yetmezlikler
162	Primer hipogamaglobulinemili erişkin bir hastada subkutan İmmünglobulin uygulaması <u>Uğur Muşabak, Özgür Kartal, Sait Yeşillik, Mustafa Güleç, Fevzi Demirel, Ali Selçuk, Abdullah Baysan, Osman Şener</u>	POSTER Türkçe	Erişkinde immün yetmezlikler
172	Erişkin yaş grubu yaygın değişken immün yetmezlikte kilo azlığının klinik ve immünolojik birliktelikleri <u>Uğur Muşabak, Mustafa Güleç, Özgür Kartal, Abdullah Baysan, Fevzi Demirel, Sait Yeşillik, Ali Selçuk, Osman Şener</u>	POSTER Türkçe	Erişkinde immün yetmezlikler



KONU BAŞLIKLARINA GÖRE POSTER TARTIŞMALARI



Poster tartışmaları 10 Nisan Cuma akşamı saat 18:30 - 19:00 arası, aşağıda isimlerini sıraladığımız başkanlar gözetiminde yapılacaktır.

KONU	ABSTRACT NO	BAŞKANLAR
ANTİKOR EKSİKLİKLERİ	94, 106, 133, 122, 125, 130	DR.GÜZİDE AKSU
	134, 140, 141, 160, 168, 184	DR. ÖZDEN ANAL
	185, 186, 187, 188, 189	DR. ÖMÜR ARDENİZ
HÜCRESEL İMMÜN YETMEZLİKLER	85, 88, 91, 92, 93	DR. YILDIZ CAMCIOĞLU
	98, 100, 111, 121, 124	DR. FERAH GENEL
	133, 136, 152, 157, 161	DR. ÖNER ÖZDEMİR
	163, 164, 167, 170, 183	DR. NURAL KİPER
FAGOSİTER EKSİKLİKLER	110, 123, 131, 135, 156, 177, 105	DR. AYDAN İKİNCİOĞULLARI
KOMPLEMAN EKSİKLİKLERİ		
DOĞAL İMMÜNİTE EKSİKLİKLERİ	84, 95, 108, 127, 132, 138	DR. MUSTAFA GÜLEÇ
	143, 144, 173, 179, 180	DR. MUSTAFA YILMAZ
İMMÜNDİSREGÜLASYON BOZUKLUKLARI	86, 109, 114, 129, 146	DR. NECİL KÜTÜKÇÜLER
KÖK HÜCRE NAKLİ	89, 137, 150, 171, 181, 190	DR. ŞEBNEM KILIÇ
İMMÜN YETMEZLİK TARAMASI	90, 104, 128, 151, 175, 182	DR. ALIŞAN YILDIRIM
SENDROMATİK İMMÜN YETMEZLİKLER	99, 107, 115, 117, 118, 119, 139	DR. YAVUZ KÖKER
	145, 148, 149, 154, 155, 159, 166	DR. ZAFER ÇALIŞKANER
İMMÜNOGENETİK	83, 87, 96, 101, 153	DR. UĞUR MUŞABAK
	158, 169, 174, 178	DR. AYŞE METİN
ERİŞKİNDE İMMÜN YETMEZLİKLER	97, 103, 120, 126	DR. NESRİN GÜLEZ
	142, 162, 172	DR. SAFA BARIŞ



1. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ POSTER BİLDİRİLERİ



[Abstract:0083]

Kronik Granulomatoz Hastalıkta X-linked taşıyıcılardaki normal nötrofil oranının belirlenmesinde p22 phox / gp91 phox ekspresyonlarının rolü

Berkay Saraymen, Hüseyin Avcılar, Mustafa Yavuz Köker
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

GİRİŞ-AMAÇ

NADPH oksidaz enziminin membran komponentini oluşturan p22phox ve gp91phox bileşenleri daima birlikte bulunmakta, birinin eksikliğinde NADPH oksidazın membran komponenti oluşmamaktadır. Bu çalışmanın amacı, Kronik Granulomatoz Hastalıkta (KGH) X-linked taşıyıcılardaki normal nötrofil oranını NADPH oksidaz enzim yapısını oluşturan proteinlerin ekspresyon yüzdelere göre ölçmektir.

YÖNTEM - GEREÇLER

DHR 123 testi ile annelerdeki taşıyıcılık profili nedeniyle X'e bağlı KGH tanısı konulan hastaların anne, kız kardeş veya anneannelerinden alınan periferik kan örneklerinden lökositler elde edildi ve p22phox/gp91phox monoklonal antikorları kullanılarak akım sitometri ile protein ekspresyonları ölçüldü.

BULGULAR

Antikoagülan olarak EDTA'nın kullanıldığı periferik kan örnekleri X-linked KGH taşıyıcılığı yönünden DHR 123 testi ile incelendi. On üç ailede, 13 erkek hastadan toplamda 13 anne, 3 kız kardeş ve 1 anneanneden nötrofillerin kapılanması ile elde edilen histogramlarında X-linked taşıyıcılık ile uyumlu, hasta ve normal olmak üzere iki farklı nötrofil grubu (bimodal histogram) bulundu. DHR 123 testi ile teşhis edilen X-linked KGH taşıyıcılarında, p22phox/gp91phox monoklonal antikorları kullanılarak akım sitometrik boyama ile elde edilen nötrofillerin kapılanmasından üretilen histogramlarda da X-linked taşıyıcılık ile uyumlu, hasta ve normal olmak üzere iki farklı nötrofil grubu (bimodal histogram) bulundu. Her iki yöntemle bulunan hasta ve normal nötrofil oranları karşılaştırıldı. Elde edilen verilerin istatistiksel açıdan birbiri ile uyumluluk gösterdiği görüldü (Tablo 1, Resim 1).

SONUÇ

X-linked taşıyıcılarda defektif ve normal nötrofil oranlarının belirlenmesinde p22phox /gp91phox monoklonal antikorları ile yapılan akım sitometrik boyamanın DHR 123 testine destek olabilecek sonuçlar verdiği görüldü.

Anahtar Kelimeler: DHR 123 testi, Kronik Granulomatoz Hastalık, p22 phox / gp91 phox, X-linked taşıyıcı

Tablo 1: X-linked taşıyıcılarda DHR 123 testi ve p22phox/gp91phox monoklonal antikorları ile akım sitometrik boyama sonucu elde edilen defektif ve normal nötrofil oranları

			% X-Linked Taşıyıcı Nötrofil	% X-Linked Taşıyıcı Nötrofil	% Normal Nötrofil	% Normal Nötrofil
Aile No	X-Linked Taşıyıcı No	X-linked Taşıyıcı	DHR 123	p22phox/ gp91phox	DHR 123	p22phox/ gp91phox
A1	T1	Anne	71,20	70	28,80	30
A2	T2	Anne	72,90	71	27,10	29
A2	T3	Kız kardeş	45,50	41,80	54,50	58,20
A3	T4	Anne	37	35	63	65
A3	T5	Kız kardeş	61,80	58	38,20	42
A4	T6	Anne	75	74,10	25	25,90
A4	T7	Kız kardeş	31	30,80	69	69,20
A5	T8	Anne	84	85	16	15
A6	T9	Anne	60	60	40	40
A7	T10	Anne	37,70	35	62,30	65
A8	T11	Anne	16,20	15	83,80	85
A9	T12	Anne	60	55	40	45
A9	T13	Anneanne	62	60	38	40
A10	T14	Anne	76	75	24	25
A11	T15	Anne	40	40	60	60
A12	T16	Anne	55,20	53,70	44,80	46,30
A13	T17	Anne	80	79	20	21

[Abstract:0084]

CVID ve doğal immünite: Nötrofil göçü ve fagoburst aktivitesi, adezyon molekülleri (CD11a, CD18), NK hücre fonksiyonları ve NKT hücreler

Necil Kütükçüler¹, Elif Azarsız¹, Neslihan Karaca¹, Ezgi Ulusoy¹, Güldane Koturoğlu², Güzide Aksu¹

1 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji BD, İzmir

2 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Pediatri BD, İzmir

Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID) patogeneğinde, T ve B hücre matürasyon ve aktivasyonunda yetersizlik gibi bozulmuş adaptif immün yanıtların iyi bilinmesine rağmen, son yıllarda immünologlar, CVID' da klinik ve laboratuvar heterojeniteye olası açıklamalar getirebilmek için doğal immün sistem bozukluklarına odaklanmıştır.

Bu çalışmada, doğal immünite bozukluklarının CVID fizyopatolojisi veya klinik heterojenitesine katkısını değerlendirmek üzere 20 CVID ve 26 sağlıklı kontrol olgusunda granüositlerin kemotaktik fonksiyonları, fagositik hücrelerin oksidatif burst aktivitesi, nötrofil ve lenfositlerde yüzey integrin ekspresyonları, doğal öldürücü (NK) hücre sayı ve sitotoksik aktiviteleri, NKT hücreler, CD8+CD28+ ve CD4+CTLA-4+ gibi lenfosit alt grupları değerlendirilmiştir; laboratuvar bulgularının lenfoma, granülom oluşumu ve otoimmünite gibi klinik bulgular ile ilişkisi incelenmiştir.

CVID olgularında CD3+CD8+ T sitotoksik hücre ekspresyonları kontrol grubuna göre yüksek bulunmuştur, fakat CD3+CD8+CD28+ ya da CD3+CD8+CD28- hücre ekspresyonlarında belirgin bir fark izlenmemiştir. CD4+CTLA-4+ hücre ekspresyonu, CVID olgularında kontrol grubuna göre belirgin düşük bulunmuştur. Otoimmün hastalık bulunan 5 olguda, CTLA-4 ekspresyonu diğer CVID olguları ve sağlıklı kontrol grubundan anlamlı fark göstermemiştir. Şiddetli hastalık grubunda NK hücre yüzdesi daha düşük ve NK hücre sitotoksitesi daha yüksek bulunmuştur. Hasta grubunda CD3-CD16+CD56+CD28+ hücre yüzdesi artmış, CD28- NK hücre yüzdesi azalmıştır. Ayrıca, nötrofil göçü ve fagoburst aktivitesi bozulmuş ve CD11a ekspresyonu azalmıştır.

Sonuç olarak, izlenen bulguların, CVID' da multifaktöriyel hastalık ve tekrarlayan enfeksiyon gelişiminde kompensatuar mekanizmaların sonucu olduğu düşünülmektedir. Doğal immünite bozuklukları, enfeksiyonların tekrarlayıcı özelliğini ve şiddetini açıklamada yardımcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: CVID, doğal immünite

[Abstract:0085]

Yaygın değişken immün yetmezlikli çocuklarda CD4+CD25+FOXP3+ T regülatuar hücreler, Th1 (CCR5, IL-2, IFN-γ) VE Th2 (CCR4, IL-4, IL-13) tip kemokin reseptörleri ve hücre içi sitokinleri

Necil Kütükçüler, Elif Azarsız, Güzide Aksu, Neslihan Karaca

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji BD, İzmir

Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID), azalmış serum IgG yanısıra serum IgA ve/veya IgM konsantrasyonunda azalma, kusurlu spesifik antikor üretimi ve tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlar ile karakterize heterojen primer antikor yetmezlik grubudur. Anormal lenfosit trafiği, kemokinlere selüler yanıtlarda bozulma ve kontrolsüz T hücre polarizasyonu patogeneğden sorumlu olabilir, klinik komplikasyonların anlaşılmasında yardımcı olabilir. Otoimmünitenin nedeni, toleransın bozulması ve immün düzensizliktir. Th1 ve Th2 hücrelerce sağlanan immün denge, otoimmün hastalıklardan korunmada kritik önem taşımaktadır. Çalışmada, 20 CVID ve 26 sağlıklı kontrol olgusunda T yardımcı hücre alt grupları (T lenfositlerde CCR4, CCR5, CCR7 kemokin reseptörleri, CD4+ T hücrelerde IL-2, IL-4, IL-13, IFN-γ hücre içi sitokinleri, CD4+CD25+Foxp3+ T hücre) otoimmün klinik bulgular ve diğer komplikasyonlar ile birlikte değerlendirilmiştir.

CD4+CD25+Foxp3+ hücre ekspresyonu, CVID ve sağlıklı kontrol ile ılımlı ve ciddi hastalık grupları arasında anlamlı fark göstermemiştir. Th1 ve Th2 hücre içi sitokinleri yönünden tek anlamlı fark, CVID'da CD3+CD4+IL4+ hücre absolü sayısının azalmasıdır. CD3+CD4+ hücrelerde yüksek IL-2 ve IFN-γ ekspresyonu olanlarda hepatomegali varlığının granülomlu hastalarda yüksek CCR5 ekspresyonu ile pozitif korelasyon göstermesi, CVID'da Th1 hücre hakimiyetini göstermiştir. Th1 (CCR5) ve Th2 (CCR4) tip kemokin reseptörleri herhangi bir üstünlük göstermemekle birlikte, ciddi hastalık grubunda CD3+, CD3+CD4+ ve CD3+CD8+ T hücrelerde CCR7 ekspresyonu belirgin düşük bulunmuştur. Otoimmün klinik bulguların varlığı CD3+, CD4+ ve CD8+ T hücrelerde CCR7 ekspresyonu ile negatif korelasyon göstermiş, CCR7+ T hücre düzeyleri azaldığında otoimmün bulgular daha sık izlenmiştir. CCR7, immünite ve toleransın dengelenmesinde anahtar rol oynadığından bu aracının bozulması CVID' da izlenen immün bozukluk ile ilişkilendirilebilir. Th1 hücreleri, CVID patogeneğinde Th2 hücrelerine göre daha önemli rol oynamaktadır.

Anahtar Kelimeler: CVID, Th1, Th2

[Abstract:0086]

Splenik Kist Hidatiğe Bağlı Rekürren Anafilaksi

Cem Onur Kıracı¹, Ramazan Uçar², Şevket Arslan², Halil İbrahim Taşçı³, Ahmet Zafer Çalışkaner²
1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya
2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, İmmunoloji Ve Allerji Hastalıkları, Konya
3 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Ana Bilim Dalı, Konya

Giriş: Anafilaksi, Ig E aracılığı ile mast hücre ve bazofillerden salgılanan inflamatuvar mediatörlerin sebep olduğu, akut başlangıçlı sistemik hipersensitivite reaksiyonudur. Yaş ve çevresel faktörlere bağlı olarak değişmekle birlikte, etiyojide en sık suçlanan ajan ilaçlardır. Sonrasında sırasıyla hymenoptera venomları, gıdalar ve etiyojisi tespit edilemeyen (idiyopatik) anafilaksiler gelmektedir. Bu yazıda tekrarlayan anafilaksi ve yüksek Ig E değeri ile kliniğimize başvuran bir hasta ve etiyojik değerlendirme sunulmaktadır.

Olgu: 28 yaşında erkek hasta, birincisi 5 yıl önce olmak üzere toplam 3 kez anafilaksi atağı öyküsü ve yüksek Ig E düzeyi olması nedeniyle etiyoji araştırılması için polikliniğimize yönlendirildi. Başvurduğu kliniklerde etiyojiye yönelik bir sebep bulunamamış. Hastanın ayrıca 2 hafta önce bakılan IgE düzeyi 3000 IU/mL olarak saptanmış. Hastanın polikliniğimize başvuru sırasında fizik muayenesinde dalak kot altında 5 cm palpable, traube kapalıydı. Bunun dışında başka patolojik bulgu saptanmadı. Yüksek Ig E düzeyi hariç (20.700 IU/mL) anafilaksi etiyojisine yönelik yapılan tüm laboratuvar tetkikleri normal sınırlardaydı. Splenomegali açısından yapılan batın USG'de dalak parankiminde yaklaşık 7x8 cm çapında kist hidatik ile uyumlu lezyon izlendi. Kist hidatik IHA'sı 1/2560 ölçüldü. Başka organ tutulumu açısından istenen batın ve toraks BT'de dalak dışında tutulum görülmedi (Şekil-1). Hastaya genel cerrahi tarafından splenektomi operasyonu yapıldı. Cerrahi sonrası albendazol tedavisi başlandı ve adrenalin otoenjeksiyonu ile taburcu edildi. Post-op 4. günde bakılan IgE düzeyinin 11.000 IU/mL 'e gerilediği görüldü. Hasta halen polikliniğimizde takip edilmektedir ve henüz anafilaksi gelişmemiştir.

Tartışma: Anafilaksi, hayatı tehdit edici bir durum olduğundan etiyojisiyi araştırmak ve uygun tedaviyi planlamak son derece önemlidir. Özellikle endemik bölgelerde anafilaksi etiyojisinde kist hidatiğin akılda tutulması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Anafilaksi, Kist Hidatik, Hiper IgE

[Abstract:0087]

A window into the ANTI-IgE therapy: Novel mechanisms of Adipokine and Natural Killer system in Allergic Asthma

Arzu Didem Yalcin¹, Gizem Esra Genc², Ayse Yesim Gocmen³, Saadet Gumuslu²
1 Internal Medicine, Allergy and Clinical Immunology, Academia Sinica, Genomics Research Center, 11529, Taipei, Taiwan And Antalya Education and Research Hospital, Turkey.
2 Department of Medical Biochemistry, Faculty of Medicine, Akdeniz University, Antalya, Turkey.
3 Department of Medical Biochemistry, Faculty of Medicine, Bozok University, Yozgat, Turkey

Background: Irisin is a thermogenic protein that causes energy expenditure by converting white adipose tissue to brown adipose tissue. Chemerin was originally identified as a chemoattractant protein primarily mediating the chemotaxis of plasmacytoid dendritic cells (DCs, CD80, B7-1; BB1) and natural killer cells (NKC, CD16, CD56). The aim of this study was to assess potential impact of immune modulation related biomolecules of chemerin and irisin concentrations together with cell surface markers (CSM) in allergic asthmatic patients within the biological treatment of omalizumab (Anti-IgE).

Methods: Controls were age and sex matched patients (n=30, Group I). Consecutive patients with severe persistent asthma disease (n=29, Group II). They all underwent omalizumab treatment for 12 months within the product label (Xolair) every 2 weeks. Flow cytometry analysis was used to evaluate CSM, fasting triglycerides, fasting serum free fatty acids, ELISA for IL-1 β expression. In addition, NK activity (NKA) and induced cytokine expression (by bioassay and ELISA, respectively) before and after omalizumab therapy were evaluated.

Results: Circulating chemerin, irisin and IL-1 β concentrations were significantly higher in severe persistent asthma patients compared to healthy volunteers (p=0.011; p=0.033; p=0.008, respectively). The insignificant chemerin, irisin, CD80, CD56-16, fasting triglycerides, fasting serum free fatty acids levels differences were observed between before-omalizumab and after-omalizumab period (p>0.05).

Conclusions: Skeletal muscle dysfunction is an important complication of chronic obstructive pulmonary disease such as allergic asthma. This is the first study to assess NKA, circulating irisin and chemerin in asthma patients and to evaluate the proteins' relationship with CSM. We believe that these molecules are increasing without any effect of IgE pathway because the levels are not changing after Anti-IgE therapy.

Keywords: Omalizumab, chemerin, CD16-56, CD80, Natural Killer activity

[Abstract:0088]

Olgu Sunumu; Kronik Mukokutanöz Kandidiazis

Dilara Fatma Kocacık Uygun¹, Ali İşlek², Demet Hafzoğlu³, Vedat Uygun⁴

1Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bölümü

2Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bölümü

3Erzurum Bölge Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bölümü

4Medikal Park Antalya Çocuk Kemik İliği Nakil Ünitesi

Kronik mukokutanöz kandidiazis (KMK) deri, tırnak ve muköz membranların Candida ile dirençli ve tekrarlayan infeksiyonu ile karakterize bir immün yetmezliktir. Candida antijenlerine karşı spesifik immün yanıtta hücresel defekt bulunmaktadır. Bu sunuda biz KMK tanısı alan bir olgumuzu sunmayı amaçladık.

10 aylık erkek hasta, dirençli ağız içi ve tırnak mantarı sebebi ile sevk edildi. Muayenesinde şiddetli oral moniliazis ve tırnak mantarı vardı. Anne babası arasında akrabalık olmayan olgu ailenin ilk bebeğiydi. Kan tahlillerinde; Hb:11.7gr/dL, WBC:18600/mm³, Plt:613000/mm³; ANS: 7800/mm³, ALS: 8400/mm³, AES: 300/mm³, IgG: 1040 mg/dL, IgE: 8.94 kU/L, IgM: 110 mg/dL, IgA: 71 mg/dL, Lenfosit paneli; CD3: % 63, CD4: % 29, CD8: % 32, CD19: % 31, CD20: % 32, CD16-56: % 4, TCRαβ: % 58, TCRγδ: % 4, CD11b: % 100-CD11c: % 83, anti-MPO: % 92, Oksidatif patlama: Normal, hiperIgE sendrom skoru: 18, tiroid-paratiroid fonksiyon testleri, oto antikolar, biyokimyasal parametreleri normal sınırlarda saptandı. Tırnaktan alınan kültürde Candida spp üredi. Olguya oral flukonazol 6mg/kg/gün ve topikal antifungal tedavi başlandı. Olgu kronik mukokutanöz kandidiazis olarak izleme alındı. KMK deri ve muköz membranlarda Candida türlerinin neden olduğu, tedaviye dirençli infeksiyonlarla karakterize, nadir görülen kronik bir bozukluktur. Sıklıkla hücresel immün sistem etkilenmekle birlikte fagositler sistemi, doğal öldürücü hücresel aktivite ve B hücre bozuklukları gibi diğer immün sistem bozuklukları da tanımlanmıştır. Bazı hasta gruplarında beraberinde otoimmün endokrinopatiler de gelişebilmektedir. Bu hastaların endokrin ve immün fonksiyonları açısından düzenli takibi önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, Kronik mukokutanöz kandidiazis

[Abstract:0089]

Olgu Sunumu; Ağır Kombine İmmün Yetmezlik

Dilara Fatma Kocacık Uygun¹, Demet Hafzoğlu², Ali İşlek³, Vedat Uygun⁴, Hayriye Daloğlu⁴, Zeynep Dinçer⁴,

Akif Yeşilipek⁴

1 Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bölümü

2 Erzurum Bölge Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bölümü

3 Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bölümü

4 Medikal Park Antalya Hastanesi Çocuk Kemik İliği Nakil Ünitesi

Komine immün yetmezlikler immün (KİY) sistemin gelişim ve fonksiyonlarının etkilendiği bir hastalık grubudur. Hayatın ilk aylarında tedavi edilmeyen olgularda ölümcül sonuçlara neden olmaktadır. Tek küratif tedavi kemik iliği nakli (KİT) dir. Yüksek ateş, öksürük, hırıltılı solunum nedeni ile çocuk acile başvuran 5.5 aylık kız hasta viral bronkopnömoni tanısı ile yatırıldı. Tahlillerinde lenfopenisi ve takibinde nötropeni de gelişen olgu, solunum sıkıntısının artması sebebiyle pediatrik yoğun bakımda izleme alındı. Nötropeni etyoloji? sebebi ile tarafımıza danışılan olgunun; Hb:9.9 gr/dL, BK:3800/mm³, Plt:336000/mm³, ANS:500, ALS:100, AES:1300, CRP: 94 mg/L, IgG:69mg/dL, IgE:1.02kU/L, IgM:15mg/dL, IgA:35mg/dL, Lenfosit Panel: CD3: %23, CD4: %6, CD8: %20, CD19: %1, CD16-56: %8, HLA-DR+CD19+: %57 saptandı. Olgu kombine immün yetmezlik olarak değerlendirildi. Acil IVIG replasmanı, G-CSF, antibakteriyel, antifungal ve antiviral tedaviler önerildi, HLA doku grupları istendi. Aile içi uygun verici saptanamayan hasta için MedicalPark Göztepe-Antalya hastaneleri pediatrik kemik iliği nakil ünitesi ile görüşülerek akraba dışı verici açısından değerlendirildi. İzlemede solunum bulgularının gerilemesi üzerine antibiyotik tedavisi kesildi. Profilaktik dozda flukonazol, asiklovir ve bactrim başlandı. BCG aşısı nedeni ile izoniazid 10mg/kg/gün ve rifampisin 10mg/kg/gün başlandı. Nakil yapılmak üzere Antalya Medical Park Pediatrik Nakil Ünitesine sevk edildi. Akraba dışı vericiden elde edilen kordon kanından (HLA Ag 5/6 uyumlu) nakil yapıldı. Myeloablative tedavide fludarabin (150mg/m²) ve busulfan (12,8 mg/kg) kullanıldı. Verilen hücre sayısı TNC:16X10⁷/kg CD34:5X10⁵/kg olarak saptandı. GVHD profilaksisi için siklosporin ve metilprednisolon (1 mg/kg/g) uygulandı. +13.günde nötrofil ve trombosit engraftmanı oldu. Nakil sonrası 2. ayı biten hastanın son kimerizmi %98 saptandı.

Erken tanı, immünolojik ve klinik fenotip, nakil öncesi ve sonrası destekleyici tedavi, donörün erken temini ve hazırlayıcı rejim sürviyi etkileyen faktörler arasında yer almaktadır.

Anahtar Kelimeler: İmmün Yetmezlik, Kemik İliği Nakli

[Abstract:0090]

Üçüncü Basamak Çocuk Hastanesine Başvuran Hastalardaki İmmünglobülin Düşüklüğü Sıklığı

Ersoy Civelek, Murat Çapanoğlu, Can Naci Kocabaş, Ayşe Metin

Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi

GİRİŞ - Amaç:

Primer immün yetmezlik hastalıkları infant ve çocukluk döneminde daha sık görülmekle birlikte gelişmiş ülkelerde toplumda olası görülme oranı 1/10000-1/100000 arasında değişmektedir. Primer immün yetmezlik tanısında immünglobülin düşüklüğü önemlidir fakat immünglobülin düşüklüğünün toplumdaki ve hastalardaki sıklığı bilinmemektedir. Bu çalışmada herhangi bir neden ile pediatri polikliniğine başvuran ve pediatri servislerinde yatarak tedavi alan, immün yetmezlik şüphesi ile immünglobülin taraması yapılan hastalardaki immünglobülin düşüklüğü sıklığını tespit etmeyi amaçladık.

Yöntem-Gereçler:

Çalışmada Kasım 2008- Nisan 2013 tarihleri arasında Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi pediatri polikliniklerine başvuran ve servislerinde yatan, immün yetmezlik şüphesi ile immünglobülin G, M, A ölçümleri yapılan hastalar retrospektif olarak tarandı. Üç immünglobülin sınıfından herhangi birinde düşüklük olması immünglobülin düşüklüğü olarak kabul edildi. Mükerrer başvurular elimine edilerek tek hasta olarak kabul edildi ve bu hastalardaki immünglobülin düşüklüğünün sıklığı belirlendi.

Bulgular:

Çalışma süresince 406.956 tekil hasta ayaktan veya yatarak tedavi edildi. Bu hastaların 18.717 (%4.5)'sine immün yetmezlik şüphesi ile immünglobülin G,M,A düzeylerinin ölçüldüğü belirlendi. Tüm hastaların %0.7 'inde (n=2.868), immün yetmezlik şüphesi olan hastaların ise %15.3'inde Ig G,M,A değerlerinden en az birinde -2 SD'nun altında düşüklük tespit edildi.

Sonuç:

Üçüncü basamak eğitim ve araştırma hastanesinde değerlendirilen çocuk hastalarda saptanan bu sıklıklar toplumumuzda primer veya sekonder immün yetmezlikler için farkındalık düzeyinin artması gerektiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik sıklığı, immünoglobülin düşüklüğü

[Abstract:0091]

Azalmış Cd40 Ligand Ekspresyonu Ve Normal Cd40 Bağlanma Kapasitesine Neden Olan Yeni Cd40 Ligand Mutasyonu**Ezgi Ulusoy¹, Gülşah Kılbaş¹, Nurşen Çiğerci Günaydın¹, Janet Chou², Neslihan Edeer Karaca¹, Guzide Aksu¹, Michel Massaad², Yeşim Ertan³, Raif Salim Geha², Necil Kütükçüler¹****1 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji BD, İzmir, Türkiye.****2 Division of Immunology, Boston Children's Hospital and Department of Pediatrics, Harvard Medical School, Boston, MA 02115, USA.****3 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji AD, İzmir, Türkiye.**

CD40 ligand (CD40L) defektleri CD40L' ın CD40 molekülüne bağlanmasında bozukluğa neden olarak sıklıkla erken yaşlarda kombine immün yetmezlik kliniği ile prezente olmaktadır. İki yaşında tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, düşük IgG ve IgA, normal IgM ve sağlıklı kontrole göre %50 düşük oranda eksprese olan CD40L düzeyi ile başvuran erkek olgu düzenli IVIG replasmanı ve antimikrobiyal profilaksi ile izleme alınmıştır. İzleminde, yaşla beraber otoimmünite (kronik artrit, relapsing polikondrit ve inflamatuvar barsak hastalığı), fırsatçı enfeksiyonlar (EBV ilişkili lenfoproliferasyon, CMV viremi, Aspergillus fumigatus ve Candida pnömonisi), dirençli Cryptosporidium parvum diyaresi, ve servikal vertebra yerleşimli nörojenik tümör (schwannoma) gelişmiştir. Klinik bulgular kronolojik olarak Tablo-1' de görülmektedir. Olguda 13 yaşında tüm ekzom sekans analizi ile CD40L geninde 47. pozisyonda histidinin tirozine substutisyonuna neden olan yeni bir mutasyon (c. C139T) gösterilmiştir. Fonksiyonel çalışmalar ile CD40L ekspresyonu azalmış (normalin %32'si) olarak saptanırken, solubl CD40 ve Ig bağlanma kapasitesinin yeterli olduğu görülmüştür. Bu olgu, CD40L eksikliğinin klinik ve laboratuvar olarak fenotipik değişkenliğinin vurgulanması ve literatürde CD40L eksikliğine eşlik eden ilk nörojenik tümör olgusu olması açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: cd40 ligand, mutasyon

Tablo 1: Kronolojik klinik bulgular

Yaş (yıl)	Klinik bulgular
1,5	Tekrarlayan otitis media
3	Tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları
4	Artrit ve kulaklarda relapsing polikondrit
6	Pansinüzit
9	EBV-ilişkili servikal lenfoproliferasyon
10	CMV enfeksiyonu, bronşektazi
11	Hepatosplenomegali, pansinüzit, karaciğerde multipl nodül formasyonu, kronik diyare
12	Fungal pnömoni, osteoporoz, Schwannoma
13	Dirençli Cryptosporidium Parvum diyaresi, Aspergillus antijenemisi

[Abstract:0092]

Kronik İshal ve CD4+ T Hücre Lenfopeni ile Prezente Olan Yeni Bir IL21R Defekti

Baran Erman¹, Ivan Bilic³, Tatjana Hirschmugl³, Elisabeth Salzer³, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Saliha Esenboğa¹,
Zuhal Akçören², Özden Sanal¹, İlhan Tezcan¹, Kaan Boztuğ³

1 Hacettepe Üniversitesi, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

2 Hacettepe Üniversitesi, Pediatrik Patoloji Ünitesi, Ankara

3 CeMM, Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna

IL21 JAK-STAT sinyal yolu üzerinden T ve B lenfosit aktivasyonu ve proliferasyonunda düzenleyici rol oynayan bir sitokindir. Bugüne kadar IL21 ve IL21R genlerinde tanımlanmış ve kombine immün yetmezliğe yol açan birkaç farklı mutasyon gösterilmiştir. Bu çalışmada CD4+ lenfopenisi olan 7 yaşında erkek bir hastada IL21R geninde yeni bir homozigot mutasyon saptanmıştır. Birinci derece akraba anne, babadan olan hastanın 6 aylıkken ishal şikayeti başlamış, endoskopi sonucu çölyak hastalığı ile uyumlu bulunmuştur. Kliniğimize 4 yaşındayken başvuran hastanın sık tekrarlayan otit, tinea corporis, diş apsesi, herpes enfeksiyonu ve 5 yaşında kaybedilmiş bir kızkardeş öyküsü mevcuttur. Büyüme gelişme geriliği, bilateral kulak zarında perforasyon ve hepatosplenomegali olan hastanın immunolojik değerlendirmesi sonucunda CD4+ ve NK hücre lenfopenisi saptanmıştır. Karaciğer biyopsisi sklerozan kolanjit ile uyumlu olan hastanın gayta analizinde ve endoskopik biyopsi materyalinde Crptosporidium enfeksiyonu görülmüştür.

Çalışmada tüm ekzom dizileme temelli bir platform olan HaloPLEX zenginleştirme kiti kullanılmıştır. Toplam 365 gen hedeflenmiş ve dizileme yapılmıştır. Elde edilen sonuçlar analiz edildiğinde IL21R geninde prematüre stop kodon oluşumuna yol açan (c.535delG) çerçeve kayması mutasyonu tespit edilmiş ve Sanger dizileme yöntemiyle konfirme edilmiştir.

Hastamızda daha önce tanımlanan vakalarda olduğu gibi cryptosporidium enfeksiyonuna bağlı sklerozan kolanjit bulunmakta, farklı olarak da belirgin CD4+ T lenfosit ve NK hücre lenfopenisi bulunmaktadır. Bu sonuçlar IL21 ve IL21R eksikliklerinde klinik ve laboratuvar özelliklerinin farklı şekillerde prezente olabileceğini göstermektedir. Özellikle bu hastaların tedavisinde hematopoietik kök hücre transplantasyonunun uygulanabileceği düşünüldüğünde, hastalıkla ilgili yeni özelliklerin ortaya çıkarılması ve erken tanı hayati önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Interlökin 21 Reseptör, Kombine İmmün Yetmezlik

[Abstract:0093]

Çok Erken Yaşta Görülen Nadir Bir İmmün Yetmezlik: Lökosit Adezyon Defekti Tip-1

Tülin Köksal¹, Pelin Teke Kısa¹, Alkım Öden Akman¹, Şerife Mehtap Kanbur¹, Fatma Karaca Kara³, Ayşe Metin²

1 Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH, Ankara

2 Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği, Ankara

3 Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Biyokimya Ünitesi, Ankara

Giriş:

Enflamasyon alanına lökositlerin toplanmasında adezyon moleküllerinin görevi büyüktür. Adezyon molekülleri (selektin, integrin) enflamasyonda lökositler ile damar endotel hücreleri arasındaki ilişkiyi sağlar. Bu moleküllerin eksiklikleri Lökosit Adezyon Defekti (LAD) sendromlarını oluşturur. LAD Tip-1 beta 2 integrin ailesinin büyük bir kısmını oluşturan CD18'in yokluğu veya bozukluğu ile ortaya çıkan otozomal resesif bir hastalıktır. Klinik olarak LAD Tip-1 göbek kordonunun geç düşmesi, omfalit, ağır periodontit, gingivitis, lökositoz (>15000/mm³), deride, solunum yollarında, perirektal bölgede tekrarlayan, nekroz ve ülserasyona eğilimli enfeksiyonlarla seyreder.

Olgu: Kliniğimize öksürük, ishal, kusma yakınmaları ile başvuran 45 günlük erkek hasta gastroenterit ve bronşiolit tanılarını ile yatırıldı, genel durumu kötüleşmesi üzerine yoğun bakıma yatırıldı. Akraba evliliği öyküsü, kardeş ölümü, göbek kordonunun geç düşmesi, lökositoz (BK: 90.000/mm³, ANS: 85 000/mm³) olması sebebiyle hastada LAD olabileceği düşünüldü. Bu nedenle hastaya yapılan flowsitometrik analizde lenfositlerin yüzeyinde CD18 gösteriminin % 0 tespit edilmesi ile LAD Tip-1 kesin tanısı konuldu (Resim).

Tartışma: LAD Tip-1 10 milyon doğumda bir görülen nadir bir hastalıktır. Hastalarda, ilk enfeksiyon bulgusu olarak göbek düşmesinde gecikme, lökositoz, sistemik bakteriyel ve fungal enfeksiyonlar sık görülür. Flowstometri'de CD 18 gösteriminin %1'in altında olması şiddetli LAD Tip-1 eksikliğini düşündürür. Tedavide antibiyotik profilaksisi ve kesin çözüm olan kök hücre transplantasyonu önerilmektedir. Literatürde KHT yapılmadığında LAD Tip-1 hastalarının ortalama yaşam ömrü 4 yaş olarak verilmiştir. Bizim hastamızın yaşı çok küçük olduğundan almış olduğu ilk enfeksiyon çok şiddetli seyretmiş olup hasta kaybedilmiştir. Genelde lökositozu olup sık tekrarlayan enfeksiyon geçirenlerde LAD düşünülürken, çok küçük yaşlarda ilk ağır enfeksiyonda nötrofilik lökositoz ve uyumlu öyküsü olanlarda LAD unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: lökosit adezyon defekti, pediatri immunoloji

[Abstract:0094]

Yaygın Değişken İmmun Yetmezlik ve Pulmoner Amiloidoz: Bir Olgu Sunumu

Şevket Arslan¹, Ramazan Uçar¹, Dudu Mehmet Yavşan², Hasan Esen³, Emin Maden², İsmail Reisli⁴,
Ahmet Zafer Çalışkaner¹

¹ Necmettin Erbakan Üniversitesi, Erişkin İmmunoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Konya

² Necmettin Erbakan Üniversitesi, Göğüs Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya

³ Necmettin Erbakan Üniversitesi, Patoloji Ana Bilim Dalı, Konya

⁴ Necmettin Erbakan Üniversitesi, Çocuk İmmunoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Konya

Giriş:

Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID) hipogamaglobulinemi, tekrarlayan enfeksiyonlar, artmış otoimmünite ve malignite riski ile karakterizedir ve en sık görülen semptomatik primer immün yetmezliktir. Sekonder amiloidoz, kronik inflamasyon sonucu dokularda yapısı bozulmuş proteinlerin birikmesi sonucu oluşur. CVID ve sekonder amiloidoz birlikteliği oldukça nadir bildirilmiştir. Bu olguda, bir CVID hastasında ilk kez tespit edilen pulmoner amiloidoz sunulmuştur.

Olgu:

27 yaşında erkek hasta İmmunoloji kliniğinde CVID tanısı ile 16 yaşından itibaren takip edilmekteydi. Hasta intravenöz immunoglobulin ve profilaktik antibiyotik tedavisi alıyordu. Ancak hasta ve ailesi hastalığı konusunda ilgili değildi ve tedavisini aksatıyordu. Akciğer tomografisinde bronşiektazi tespit edilmişti. 26 yaşında, takipsiz uzun bir aralıktan sonra, batında asit, pre-tibial ödem ve plevral efüzyon ile servise yatırıldı. Laboratuarda; albumin 1.6 g/gL, 24 saatlik idrarda 11 g/gün proteinüri saptandı. Masif proteinüri, bronşiektazi ve rekürren enfeksiyonlar renal amiloidozu düşündürdü. Renal biyopside Kongo kırmızı pozitif amiloid birikimi izlendi. Sekiz ay sonra dispne, ateş (38.5°C) ve pulmoner infiltrasyon ile başvurdu. Anti-biyoterapi ile kliniği düzelmeyen hastaya ekokardiografi yapıldı. Ejeksiyon fraksiyonu normal (%60), pulmoner arter basıncı yüksek bulundu (65 mm Hg). Progresif dispne, pulmoner hipertansiyon ve hipoksi, akciğerde parankimal patoloji düşündürdü ve bronkoskopi yapıldı, biyopsi alındı. Patolojik incelemede amiloid birikimi izlendi (resim-1). Yoğun bakım takibine rağmen hasta sepsis ve solunum yetmezliğinden kaybedildi.

Tartışma:

CVID hastalarında sistemik amiloidoz sıklığı bilinmemektedir, literatürde birkaç adet olgu sunumu vardır. Bildirilen vaka sayısı az olsa da, CVID gibi kronik inflamasyona maruz kalan hastalarda bildirilenden daha sık olabilir. Sekonder amiloidoz mortal seyredebilen bir komplikasyondur. CVID takip eden klinik immunologlar amiloidoz ihtimalini akla getirmelidir.

Anahtar Kelimeler: Amiloidoz, Pulmoner Amiloidoz, Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik

[Abstract:0095]

Fonksiyonel NK Hücre Eksikliği: Olgu Sunumu

Nesrin Reisli, Esra Hazar Sayar, İsmail Reisli

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmunoloji Bilim Dalı, Konya

Fonksiyonel NK hücre eksikliği çok nadir görülen bir immün yetmezlik hastalığıdır. Akan hücre ölçer ile NK hücre yüzey moleküllerinden CD16'nın, B73.1 moAb ile boyanmaması ve 3G8 moAb ile boyanması ile tanımlanabilir. Bu durum iki hastada tanımlanan FCGR3A genindeki L66H mutasyonu ile gösterilmiştir. Bu hastaların viral enfeksiyonlara yatkın bireyler olduğu bilinmektedir.

Olgu: Üç aylıktan beri 5-6 gün süren tekrarlayan hırıltı ve öksürük şikayetleri ile 3 kez hastaneye yatan 6 aylık erkek hastaya astım tedavisi başlandığı öğrenildi. Anne ve babası akraba olmayan hastanın muayenesi normaldi. Laboratuvar testlerinde hemogram, immünglobulin düzeyleri, allerji testleri, özefagus mide duodenum grafisi, ekokardiyografisi, ter testi, tüberküloz taraması ve akciğer tomografisi normaldi. Akan hücre ölçer ile hastanın CD56 taşıyan NK hücrelerinin normal oran ve sayıda olduğu, ancak CD16 molekülünün B73.1 moAb ile boyanmadığı saptandı. Hastanın NK hücrelerinin yüzeyindeki CD16 molekülü, 3G8 moAb ile boyanabiliyordu. Bu bulgularla fonksiyonel NK hücre eksikliği tanısı konuldu. Hastamız bir aydır izlenmekte olup, genetik analizi planlanmaktadır.

Bu olgu, fonksiyonel NK hücre eksikliğini çok nadir olması sebebi ile sunulmuş olup, CD16 molekülünün farklı klondan iki ayrı moAb kullanılarak boyanmasının önemini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: İmmün Yetmezlik, NK Hücre

[Abstract:0096]

Muhtemel ALPS düşünülen 25 Hastanın Bilinen Moleküler Defektler Yönünden Taranması

Çağman Tan¹, Rıza Köksal Özgül², Deniz Çağdaş Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹, Özden Sanal¹

1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı Ankara

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Metabolizma Bilim Dalı Ankara

Apoptozisi düzenleyen genlerdeki defektler lenfosit homeostazisinin bozulmasına ve kronik lenfadenopati ve/veya splenomegali, başlıca otoimmün sitopeni olmak üzere otoimmünite ve lenfoma gelişmesine yakınlıkla ortaya çıkan otoimmün lenfoproliferatif sendrom (ALPS) ve ALPS ile ilgili hastalıklara yol açmaktadır. ALPS vakalarının çoğu FAS geninde heterozigot mutasyonlarla ortaya çıkarken. Somatik FAS mutasyonları, FASL ve CASP10 defektleri. ALPS'den, CASP8, NRAS ve KRAS defektleri ALPS ile ilgili diğer hastalıklardan sorumlu genlerdir. ALPS tanı kriterlerini taşıyan ancak mutasyon bulunamayan hastalar vakaların yaklaşık 1/3'ünü oluşturmaktadır. ALPS'in klinik prezentasyonu FAS defektine ek olarak diğer genlerdeki varyasyonlardan etkilenebilmektedir. FAS genindeki nükleotid değişikliklerinin otoimmün hastalıklar ve kanser gelişmesine hassasiyet ile ilişkili olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada ALPS tanı kriterleri ile olası ALPS tanısı alan, akraba olmayan 25 hastada altta yatan moleküler defektleri saptamak üzere FAS, FASL ve CASP8 genlerinde dizi analizi ile mutasyon taraması yapıldı. Hastalarda FAS SNP rs2234978 ve CASP8 rs1045487 sıklığı kontrollere göre yüksek bulundu (hastalar ve kontrollerde sırası ile homozigot minör allel %88 vs %4 ve heterozigot minör allel %20 vs %2). Sonuçlarımız CASP8 ve özellikle FAS genindeki polimorfizmin ALPS fenotipinin gelişmesine hassasiyete katkıda bulunabileceğini düşündürmektedir. Bu polimorfizmlerin hastalığa yakınlığa yol açmasında rol alabilecek mekanizmaların belirlenmesi için gen ekspresyon ve fonksiyonel çalışmaların yapılması, hastalığa yol açabilecek henüz bilinmeyen gen defektlerinin tüm eksom veya tüm genom analiz yöntemleri ile araştırılması gerekmektedir ve bu konudaki çalışmalarımız devam etmektedir.

Anahtar Kelimeler: ALPS, CASP8, FAS, FASL, SNP

[Abstract:0097]

Kronik Lenfositik Lösemi Tanısını Maskeleyen Primer İmmün Yetmezlik: Bir Selektif İmmünglobulin A Eksikliği Olgusu

Şevket Arslan, Ramazan Uçar, Ahmet Zafer Çalışkaner

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Konya

Giriş: Erişkinde Primer immün yetmezlik (PİY) tanısını kesinleştirmeden önce ayırıcı tanıların dikkatlice yapılması gereklidir. Bu bildiride tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve selektif immünglobulin A (SIgA) eksikliği nedeniyle PİY ön tanısı almış, ancak son tanısı kronik lenfositik lösemi (KLL) olarak belirlenen bir hasta sunulmaktadır.

Olgu: 52 yaşında erkek hasta tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları ve serum immünglobulin A (IgA) düşüklüğü nedeniyle PİY ön tanısı ile kliniğimize yönlendirilmişti. Olgunun özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Vital bulguları normaldi. Sol servikal alanda 2x1 cm. yumuşak kıvamlı, hareketli, ağrısız ve inguinal bölgede 1 cm'in altında multiple lenfadenopati (LAP)'ler palpe edildi.

Laboratuvar değerlendirmesinde; IgG 10.4 g/L (7.51-15.6 g/L), IgM 0.477 g/L (0.46-3.04 g/L), IgA 0.04 g/L (0.82-4.53 g/L), IgE 5.54 IU/mL (0-165 IU/mL) idi. IgG alt grupları; IgG1 3850 mg/L (3824-9286 mg/L), IgG2 4400 mg/L (2418-7003 mg/L), IgG3 986 mg/L (218-1761 mg/L), IgG4 297 mg/L (39-864 mg/L) olup normaldi. Kompleman düzeyleri ve nötrofil fonksiyonları normal sınırlarda tespit edildi. Biyokimya değerleri ve tam idrar tetkiki normaldi. Toraks tomografisinde mediastende en büyüğü 2 cm. olan multipl LAP'lar tespit edildi. Total beyaz küre 28.500 /mm³ olup; lenfosit: %77.2, nötrofil: %19.3, monosit: %0.4, eozinofil: %1.2, bazofil: %1.8 idi. Periferik kan akan hücre ölçer değerlendirmesi olgun B hücreli KLL ile uyumlu idi (CD19:%89, CD20:%46, CD22:%85, CD45:%99, CD5:%7, CD23:%80).

Tartışma: Erişkinde PİY tanısını koymadan önce sekonder nedenler iyi incelenmelidir. SIgA eksikliği en sık rastlanan antikör defektidir. İmmün yetmezlik düşünülen olgularda SIgA eksikliği tespit edildiğinde tanı çalışmaları o aşamada kalmamalı, diğer immün yetmezlikler ve sekonder nedenler dikkatle gözden geçirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, IgA eksikliği, hipogamaglobulinemi, kronik lenfositik lösemi

[Abstract:0098]

Rag1 Mutasyonu Saptanan Olgularda Klinik Heterojenite: 21 Olgunun Değerlendirilmesi*Ezgi Ulusoy, Neslihan Edeer Karaca, Hüseyin Ozan Torun, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler**Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji BD, İzmir, Türkiye.*

Ağır kombine immün yetmezlikler (AKİY) genotipik ve fenotipik olarak heterojen bir hastalık grubudur. Ülkemizde en sık T-B-NK + AKİY fenotipi gözlenmektedir. Rekombinasyon aktivasyon genlerindeki (RAG 1 ve RAG 2) mutasyonlar farklı AKİY tiplerine yol açmaktadır. Bunlar; T-B-NK+ AKİY, leaky AKİY ve omenn sendromu olarak sınıflandırılabilir.

Kliniğimizde kombine immün yetmezlik nedeniyle takip edilen 44 hastanın 21'inde (%44) RAG1 mutasyonu saptanmıştır. Bu hastaların 8'i T-B-NK + AKİY, 10'u leaky AKİY (2'si T+B-, 8'i T+B+), 3'ü omenn sendromu olarak değerlendirilmiştir. Bu hastalarda ortalama semptom başlama yaşı 4,4 ay, ortalama tanı yaşı 29 ay olarak tespit edilmiştir. Akraba evliliği %52 oranındadır. Hastaların 7'sine nötropeni, pansitopeni veya ağır lökostoza nedeniyle kemik iliği biyopsisi uygulanmış olup bunların 3'ünde kemik iliği fibrozisi saptanmıştır. Olguların 10'unda (%47) eozinofili dikkati çekmektedir. Bunların 3'ü omenn fenotipinde olup 5'i T-B-NK+ AKİY, 2'si T+B+NK+ leaky AKİY fenotipindedir. Tablo 1 de olguların önemli özellikleri gösterilmektedir. T+B-NK+ fenotipe TCR- $\gamma\delta$ hücrelerde yüksekliğin eşlik ettiği görülmüştür.

Ağır kombine immün yetmezliklerin değişik formlarındaki sıklık, genetik farklılık, akraba evliliği gibi faktörlere bağlı olarak ülkeden ülkeye değişkenlik gösterebilmektedir. Kliniğimizde kombine immün yetmezlik nedeniyle takip edilen olguların yaklaşık yarısında RAG1 mutasyonu saptanmıştır. İzlemede dirençli pansitopeni gelişen 7 hastanın 3'ünde kemik iliği fibrozisi saptanmış olması dikkat çekicidir. Bu açıdan ileri incelemeler yapılması gerekmektedir. Hastaların %47'sinde eozinofili saptanmıştır, eozinofiliyi açıklayacak paraziter enfeksiyonlar gibi altta yatan başka bir patolojinin bulunamamış olması omenn fenotipi dışındaki fenotiplerde de eozinofili gözlenebileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: eozinofili, fibrozis, mutasyon, rag

Tablo 1:RAG1 mutasyonu saptanan olguların özellikleri

	Semptom yaşı	Akrabalık	Otoimmünite	CMV enf.	EBV enf.	BCG enf.	Kemik iliği fibrozisi	Eozinofili	TCR- $\gamma\delta$ yüksekliği
T+B-NK+ (n=2)	4,5+/-3,5	0	1 (%50)	2 (%100)	0	0	1 (%50)	0	2 (%100)
T+B+NK+ (n=8)	10+/-9,1	5	2 (%25)	4 (%50)	3 (%37,5)	1 (%12,5)	1 (%12,5)	2 (%25)	2 (%25)
T-B-NK+ (n=8)	1,3+/-0,5	6 (%75)	2 (%25)	3 (%37,5)	1 (%12,5)	2 (%25)	0	5 (%62,5)	0
Omenn S (n=3)	1,3+/-0,5	0	1 (%33)	1 (%33)	0	0	1 (%33)	3 (%100)	0
Toplam (n=21)	4,4+/-8,2	11 (%52)	6 (%54)	10 (%47,6)	4 (%19)	3 (%27)	3 (%14)	10 (%47)	4 (%19)

[Abstract:0099]

Ataksi Telenjiektazi Zemininde Gelişen Papiller Tiroid Karsinomu*Ezgi Ulusoy, Neslihan Edeer Karaca, Burcu Güven, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler**Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji BD, İzmir, Türkiye*

Ataksi telenjiektazi ATM gen mutasyonları sonucu gelişen, okulokutanöz telenjiektazi, immün yetmezlik ve progresif nörolojik anormalliklerle karakterize multisistem nadir bir hastalıktır. ATM genindeki mutasyonlar ayrıca kansere yatkınlık yaratabilmektedir. Ataksi telenjiektazili hastalarda lösemi ve lenfomaların sıklığı artmış olmakla birlikte solid organ tümörleri de gözlenebilmektedir.

Beş yıldır ataksi telenjiektazi tanısıyla izlenen 13 yaşındaki kız olgunun rutin fizik incelemesinde saptanan tiroid nodülleri için yapılan tiroid ultrasonografisinde en büyüğü 26x18 mm boyutunda, her iki lobda multipl solid nodüller gözlenmiştir. Tiroid sintigrafisinde her iki lobda hipoaktif multinodüler guatr gözlenmiş olup tiroid fonksiyon testleri ve otoimmün belirteçleri normal bulunmuştur. Ailede tiroid hastalığı veya tiroid kanseri öyküsü olmayan olguya total tiroidektomi uygulanmıştır ve patoloji sonucu damar invazyonu göstermeyen foliküler varyantlı papiller tiroid karsinomu olarak saptanmıştır. Metastaz açısından çekilen toraks ve abdomen MRG sonuçları normal olan olgunun tiroid Tc-99m perteknetat sintigrafisinde rezidüel tiroid dokusu gözlenen olguya L-tiroksin tedavisine ek olarak postoperatif radyoaktif iyot tedavisi başlanmıştır.

Bu olgu Türk toplumunda ataksi telenjiektazi zemininde papiller tiroid karsinomu geliştiren ilk olgu olarak dikkati çekmektedir. Ataksi telenjiektazili hastalarda tiroid karsinomlarına da yatkınlık olabileceğini göstermesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: ataksi, karsinom, telenjiektazi, tiroid

[Abstract:0100]

ADA Eksikliğine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik: Olgu Sunumu

Esra Hazar Sayar¹, Esra Araç¹, Şükrü Nail Güner¹, Michael Hershfield², İsmail Reislî¹

1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji Bilim Dalı, Konya

2 Duke University Biochemistry Department, Durham

Lenfosit farklılaşması ve çoğalması ile ilişkili olan adenozin deaminaz (ADA)enzim eksikliği ve mutasyonlarına bağlı değişimler, şiddetli T lenfosit işlev bozukluğu ve agamaglobülinemiyle karakterize ağır kombine immün yetmezlikle sonuçlanan, immün sistem bozukluğuna neden olur. Diaper dermatit ve geçmeyen öksürük şikayetiyle dış merkeze başvuran ve tam kan sayımında lenfopeni tespit edilmesi üzerine tarafımıza gönderilen 3 aylık kız hastanın tetkiklerinde IgM, IgA, ve IgG düzeyleri düşüktü, periferik kan lenfosit alt grupları analizinde CD3,CD4,CD8, CD19 ve CD16/56 oranları %0 tespit edilmesi üzerine hastada T-,B-, NK- ağır kombine immün yetmezlik düşünüldü ve ADA düzeyi çalışıldı. Enzim düzeyinin normalin altında gelmesi ile ADA eksikliği düşünülen hastaya düzenli IVIG ve ADA tedavisi başlandı. Tedavi ile şikayetleri gerileyen hasta kliniğimizce takibe alındı. İmmün yetmezlik tarama testleri arasında en temel parametrenin lenfosit sayısı olduğuna vurgu yapmak için bu vakanın sunumunu planladık.

Anahtar Kelimeler: ADA eksikliği, lenfopeni, immün yetmezlik

[Abstract:0101]

WAS Hastalarında Yeni Tanımlanmış WAS Gen Mutasyonları

Ayşenur Öztürk¹, Figen Doğu², Deniz Çağdaş Ayvaz³, Şule Haskoloğlu², Hacer Neslihan Bildik³, Lale Şatıroğlu Tufan⁴, İlhan Tezcan³, Aydan İkinciğulları²

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

2 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Ankara

3 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

4 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adli Tıp Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Wiscottt-Aldrich sendromu trombositopeni, egzema, tekrarlayan bakteriyel ve viral enfeksiyonlar ve yüksek malignite riski ile karakterize X'e bağlı resesif kalıtım gösteren nadir bir hastalıktır. WAS geni 12 ekzon içermekte olup, daha çok hematopoietik hücrelerde sentezlenen 502 a.a'lık WASP proteinini kodlamaktadır. Gen üzerinde hastalıkla ilgili çok sayıda mutasyon tanımlanmıştır. Klinik olarak WAS tanısı almış 15 hastada (2+2 akraba) WAS gen mutasyonlarının taranması amaçlanmıştır.

Yöntem-Gereçler: DNA izolasyonunun ardından, WAS geninin 12 ekzonu, uygun primerler kullanılarak PCR yöntemi ile çoğaltıldıktan sonra DNA dizi analizi ile sekansları gerçekleştirilmiştir.

Bulgular: 15 hastanın 9'unda (2+2 akraba) tanımlı WAS gen mutasyonları saptanmıştır (2. ekzonda p.T48I, p.R86C, p.R86H nokta mutasyonları, 10. ekzonda p.G432EfsX12 delesyonu, intron 8'de IVS8+1G>A ve intron 10'da IVS10+1G>A splicing mutasyonları). 4 hastada ise daha önce literatürde tanımlanmamış, 1. ekzonda p.G40C, 2. ekzonda p.Q91H, 3. ekzonda p.F117S nokta mutasyonları ile intron 9'da IVS9+1G>C splicing mutasyonu saptanmıştır. 2 hasta ise WAS gen mutasyonları açısından normal bulunmuştur.

Sonuçlar: WAS klinik tanısıyla genetik incelemeleri yapılan 15 hastanın (2+2 akraba) 13'ünde WAS gen mutasyonları saptanmıştır. 4 farklı gen değişimi ise ilk kez bu çalışmada gösterilmiştir. Bunlardan 3'ü ekzonda yer almakta olup amino asit değişikliğine yol açan yanlış anlamlı mutasyonlardır. İntron 9'da yer alan IVS9+1G>C gen değişiminin ise splicing mekanizmasını bozarak cDNA'yı değiştirdiği gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Wiscott-Aldrich sendromu, WAS geni, nokta mutasyonu, splicing mutasyonu

[Abstract:0103]

X-Linked Kronik Granulomatoz Hastalıkta Hasta Spesifik iPS Kök Hücre Elde Edilmesi

Hüseyin Avcılar¹, Koen Braat², Berkay Saraymen³, Ayşe Metin⁴, Mustafa Yavuz Köker³

¹ Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri; The Department of Cell Biology, Utrecht Medical Centre, Utrecht University, Utrecht, Hollanda

² The Department of Cell Biology, Utrecht Medical Centre, Utrecht University, Utrecht, Hollanda

³ Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

⁴ Ankara Çocuk Hastalıkları ve Hematoloji-Onkoloji Hastanesi, İmmünoloji Bölümü, Ankara

GİRİŞ

Kronik granulomatoz hastalık (KGH) primer immün yetmezlikler grubunda yer alan ve fagositik hücrelerin bazı bakteri ve mantarları fagosite ettikten sonra öldürememesi ile karakterize bir hastalıktır. KGH'da fagosit nikotinamid adenin dinükleotid fosfat (NADPH) oksidaz enzim yapısını oluşturan oksidaz proteinlerinden (gp91-phox, p22-phox, p47-phox, p67-phox) birinin eksikliği nedeni ile oksijen radikallerinin öncüsü olan süperoksit üretilmez. KGH'da etkilenen NADPH-oksidadz molekülünün tipine bağlı olarak X-linked veya otozomal resesif (AR) fenotip oluşur.

İndüklenmiş pluripotent kök (iPS) hücre, vücut somatik hücrelerinin bazı transkripsiyon faktör genleri ile yeniden programlanması (re-programming) sonucu elde edilen hücrelerdir. iPS hücrelerin embriyonik kök hücre ile aynı işlevlere sahip olması nedeniyle kök hücre araştırmalarında yeni bir ufuk açılmıştır. Özellikle kişiye ve hastalığa özel iPS hücre elde edilebilmesi, hastalığın patogenezinin araştırılmasında ve ilaç araştırmaları için laboratuarda hastalık modellemesinin yapılabilmesini sağlayarak hücre düzeyinde araştırmalar için yeni bir alan açmıştır.

Çalışmamızda X-bağlı KGH hastası iki erkek kardeşten (gp91 defekti, p.[Gln246X]) alınan cilt biyopsi materyalinden iPS hücreleri elde etmeyi hedefledik. Hastaların cilt biyopsi materyalinden dermal fibroblast hücreleri elde edildi. Dermal fibroblast hücrelerine c-MYC, OCT4, SOX2, and KLF4 transkripsiyon faktörleri Lentiviral gen aktarım metodu kullanılarak transdüksiyonla aktarıldı. inkübasyon sonrası kültür plağından iPS kolonileri elde edildi. Elde edilen hücrelerin iPS hücre olduğu akım sitometri ile Alkalen fosfataz, SSEA-4, TRA1 ve Nanog gibi karakterizasyon testleri ile doğrulandı.

KGH hastalarından elde edilen iPS kök hücreler sonraki araştırmalarda kullanılmak üzere cryo-prezervasyon yapılarak saklandı.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granulomatoz Hastalık, iPS Kök Hücre

[Abstract:0104]

Primer İmmün Yetmezlik Hastalarımız; Erzurum Deneyimi

Dilara Fatma Kocacık Uygun¹, Demet Hafızoğlu²

¹ Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bölümü

² Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bölümü

Primer immün yetmezlikler (PİY), immün sistemin doğumsal eksiklikleri sonucu gelişen kronik ya da tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterize hastalık grubudur. Gelişmiş ülkelerde toplumda görülme olasılığı 1/10.000-1/100.000 arasında değişmektedir. Ülkemizde sıklığı tam bilinmemekte, akraba evliliğinin yoğunluğu nedeni ile otozomal resesif geçiş gösteren tiplere sık rastlanmaktadır. Erken tanı yaşam kurtarıcı olup morbiditenin azaltılması, yaşam kalitesinin artırılması, genetik danışma ve prenatal tanıda önem taşır. Hastalıkların ayırıcı tanısında düşünülmesi ve immünolojik değerlendirmenin yapılması, erken dönemde tanı almasını sağlamaktadır. Bu nedenle immünoloji ile uğraşan hekimlerin sayısının artması ve çocuk hastalıklarına yönelik hizmet veren hekimlerin bilgilendirilmesi önem taşır. Bu sunuda biz Erzurum'da mevcut olan 2 immünoloji merkezi olarak izlemdeki hastalarımızı sunmayı amaçladık. Haziran 2013-Şubat 2015 tarihleri arasında takip edilen ve yeni tanı alan PİY'li olgular değerlendirildi. Toplam 97 hasta merkezimizde izlemdeydi. Hastaların 4'ü ağır kombine immün yetmezlik, 78'i antikor eksikliği, 11'i fagositer sistem bozukluğu, 2'si ataxi teleanjiektazi, 1'i kronik mukokutanöz kandidiazis, 1'i IFN aks bozukluğu nedeni ile takipteydi. Toplam 16 hastaya intravenöz immünglobulin tedavisi başlanmış, 3 hastaya kemik iliği nakli yapılmış, izlemde 2 hasta ağır enfeksiyondan kaybedilmişti. Erken tanı yaşam kurtarıcı olup immünolojik değerlendirmenin yapılması, hastaların erken dönemde tanı almasına olanak sağlamaktadır. Bu konuda hekim bilgilendirilmesi önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, intravenöz immünglobulin

[Abstract:0105]

Tekrarlayan Karın Ağrısı ve Pozitif Aile Öyküsü: FMF mi ? HAÖ mi?

Şevket Arslan¹, Ramazan Uçar¹, Ali Can Erdem², Ahmet Zafer Çalışkaner¹

1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İmmunoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Konya

2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya

Giriş: Herediter anjiyoödem (HAÖ), C1 inhibitör enziminin eksikliği veya disfonksiyonu neticesinde cilt ve mukozalarda tekrarlayan anjiyoödem atakları ile klinik bulgu veren, otozomal dominant kalıtmı bir kompleman sistemi hastalığıdır. Hastalığın önemli bir komponenti olan karın ağrısı atakları birçok hastalık ile karışabilmektedir.

Olgu: 24 yaşında kadın hasta; çocukluk çağında başlamış olan eklem şişlikleri ve tekrarlayan karın ağrısı nedeniyle yaklaşık 18 yıldır Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF) tanısı ve kolşisin tedavisi ile takip edilmekteymiş. Ancak kolşisin tedavisinden fayda görmediği ve atakların şiddeti artmaya başladığı için tekrar değerlendirilmek üzere polikliniğimize yönlendirilmiş. Temel yakınması abdominal ataklar olan hastada ataksız dönemde yapılan ilk muayenesinde patolojik bulgu tespit edilmedi. Aile öyküsü pozitif (annede tekrarlayan karın ağrıları FMF [?]). Tarama testi olarak istenen C4 düzeyi düşük olarak tespit edildi (0,0179 mg/dL). HAÖ düşünülen hastadan C1 inhibitör düzey ve aktivite testleri istendi. Her ikisi de düşük olarak tespit edildi (C1 inh düzeyi <0,03 g/L, C1 inh aktivitesi %17,0). HAÖ tanısı doğrulandıktan sonra C1 inhibitör replasman tedavisi başlandı ve hastanın semptomları kontrol altına alındı.

Tartışma: HAÖ bazen sadece karın ağrısı atakları ile seyredebilir. Bu tür olgular genellikle değişik öntanılarla uzun değerlendirmelere, gereksiz tedavilere ya da cerrahi girişimlere maruz kalabilir. FMF tanıda en sık karıştırılan hastalıklardan birisidir. Abdominal atakları olan bir hastanın, benzer şikayetler yönünden aile öyküsü pozitifliği de varsa, FMF tanısı nedense daha önce akla getirilmektedir. Bu tür hastalarda, fatal seyirli olabilen HAÖ hastalığının ayırıcı tanısı yapılmadan FMF tanısı konmaması gerekir.

Anahtar Kelimeler: Ailesel Akdeniz Ateşi, C1 inhibitör eksikliği, Herediter Anjiyoödem, Karın ağrısı

[Abstract:0106]

Bir Yaygın Değişken İmmun Yetmezlik Olgusunun “Doğal” Seyri:Tekrarlayan Enfeksiyonlar, Yaygın Lenfadenopati, Gereksiz Tetkik ve Cerrahi Girişimler

Ramazan Uçar¹, Şevket Arslan¹, Mehmet Alagöz², Ahmet Zafer Çalışkaner¹

1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İmmunoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Konya

2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya

Giriş: Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) tekrarlayan enfeksiyonlar, enfeksiyon komplikasyonları, lenfoproliferatif, otoimmün ve neoplastik komplikasyonlarla seyreder. Bu bildiride sık solunum yolu enfeksiyonları ve yaygın lenfadenopati bulgularından yola çıkılarak YDİY tanısı konmuş olan bir hasta sunulmaktadır.

Olgu: 31 yaşında erkek hasta öksürük, ateş ve nefes darlığı ile acile servise başvurdu ve lobar pnömoni tanısı ile yatırıldı (Ateş 39°C, sağ akciğer orta ve üst bölgelerde kaba raller, BK 5000/mm³, Nötrofil 2100/mm³, CRP 264 mg/dL, sedimentasyon 59 ml/saat). Öyküde, 2009 yılında pnömoni nedeniyle 1 ay parenteral antibiyotik tedavisi almış, o sırada hepatosplenomegali ve yaygın lenfadenopati tespit edilmiş. Sağ aksiller bölgeden lenf nodu biyopsisinde patolojik bulgu izlenmemiş. Hasta son 7 yıldır, yılda 3-4 defa otit ve sinüzit atağı geçiriyormuş. Sinüzit ve septum deviasyonu nedeniyle opere olmuş. Sık tonsillit nedeniyle tonsillektomi yapılmış. Sekiz ay önce pnömoni ve parapnömonik effüzyonu olan hastaya tüp-torakostomi takılmış. İki ay önce yine pnömoni ile hastaneye yatırılmış. Yaygın LAP tespit edildiği için PET-CT çekilmiş, SUV-max'ı (2,4-6,1) olan, mediastinal, aksiler ve inguinal LAP'lar izlenmiş. Tarafımıza danışılan hastada sık sinopulmoner enfeksiyon ve yaygın LAP olması nedeniyle immün yetmezlik düşünüldü. IgG 1.7 g/L, IgA 0.0667 g/L, izohemaglutininin titresi (anti-A) negatif tespit edildi. Akım sitometride CD19 %7, CD19+ bellek B-lenfosit oranı <%1 olarak değerlendirildi.

Tartışma: Olağan dışı sıklık, süre ve lokalizasyonda enfeksiyon geçiren, yaygın LAP ve organomegalisi olan hastalarda immün yetmezlik tanısı düşünülmelidir. Serum antikor düzeyleri ile kolaylıkla tanı konabilecek bu hastalarda, gecikmiş tanı nedeniyle komplikasyon oranı artmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik, Lenfadenopati, Pnömoni

[Abstract:0107]

Down Sendromlu olguların immünolojik değerlendirilmesi

Nesrin Gülez¹, Filiz Hazan², Ersin Durgun¹, Ferah Genel¹

1 Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü İzmir

2 Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Bölümü İzmir

Down sendromlu çocuklarda enfeksiyonlara artmış eğilim yanı sıra lösemi ve otoimmünite gelişiminde de artış olduğu bilinmektedir. Bu özellikler ile immündefonksiyon ya da immün yetmezliğin de bu sendromun bir parçası olduğu düşünülebilir. İmmün sistemdeki anormallikler; T ve B lenfopeni, çoğunlukla normal immünglobulin (Ig) düzeyleri, nötrofil kemotaksisinde bozulma, spesifik aşı yanıtlarında bozulma şeklinde karşımıza çıkabilir. İlerleyen yaşlarda otoimmünite gelişimi veya malignite gelişimi de topluma göre daha sık görülmektedir. Bu çalışmada 2009-2014 yılları arasında hastanemiz Genetik ve İmmünoloji polikliniklerinde Down sendromu tanısı olarak izlenen 71 olgunun immünolojik verileri retrospektif olarak incelendi. Bu olgularda IgG, IgM, IgA düzeyleri, absolü lenfosit sayıları (ALS), lenfosit alt gruplarının sayı ve oranları, aşı yanıtları, otoimmünite ve malignite gelişimi değerlendirildi. Olguların erkek/kız oranı 31/40; yaş ortalaması 28,5±17,5 ay (1-168 ay) idi. ALS 3123±2930/mm³ bulundu. IgG, M ve A düzeyleri yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde sırasıyla IgG %70, IgM %65, IgA % 92 hastada normal sınırlarda saptandı. AntiHbs %34, antitetanus %61 olguda negatif idi. Lenfosit alt grupları değerlendirildiğinde CD19+ hücreler %49 hastada düşük iken diğer grupların sayısal ve oransal dağılımları normal bulundu. Olguların 1'inde antinükleer antikor pozitifliği (1/1000 granüler) mevcut ancak otoimmüniteye ilişkin klinik bulgu yoktu. İmmünolojiye refere edilen hiçbir olguda malignite gelişimine rastlanmadı.

Down sendromlu olgularımızda B hücre sayı ve oranlarında düşüklük ile aşı yanıtlarında yetersizliğin yüksek oranda saptanması günümüzde yenidoğan döneminde tanı alan her Down sendromu olgusunun immünolojik açıdan da değerlendirilmesi ve izlenmesi gerektiğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, immün yetmezlik

[Abstract:0108]

IRAK-4 eksikliği olan iki kardeş: Farklı klinik prezentasyonlarla yeni bir homozigot mutasyon

Bahar Göktürk¹, Jean Laurent Casanova², Capucine Picard², Deniz Çağdaş Ayvaz³, İlhan Tezcan³, İsmail Reisl⁴

1 Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bölümü, Konya

2 Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Necker Branch, INSERM UMR1163, Sorbonne Paris Cité, Paris Descartes University, Imagine Institut, Paris, France

3 Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara

4 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bölümü, Konya

Giriş: İnterlökin-1 reseptör ilişkili kinaz-4 (IRAK-4) eksikliği, piyojenik bakterilerle invaziv enfeksiyonların görüldüğü nadir bir doğal immünite hastalığıdır. Biz de, IRAK4 geninde yeni tanımlanmış homozigot bir mutasyonun gösterildiği iki kardeşi sunduk.

Olgu 1: Akraba ebeveynin 4 aylık kız çocuğu ateş, bilinç değişikliği ile getirildi. Pseudomonas aeruginosa menenjitisi tanısıyla bir ay yatırıldı. Doğal immüte bozukluğu düşünülen hastada IRAK4 geninde ekzon 3'te yeni homozigot missens mutasyon saptandı (c.161G>A, p.R54K, protein seviyesinde). İntravenöz immünglobulin G replasmanı ve antibakteriyel profilaksisi başlanan hastanın takibinde hafif spastisitesi ve mental motor gelişim basamaklarında hafif geriliği gelişti. Son 1 yıllık takibinde bir kez viral bronşiolit geçirdi. Halen kliniğimizde genel durumu iyi olarak izlenmektedir.

Olgu 2: Olgu 1'in 14 yaşındaki abisinde de aile taraması sırasında aynı homozigot mutasyon saptandı. Sütçocuğu döneminden beri minor travmalar sonrası cilt apselerinin geliştiği, tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonu ve antibiyotik sonrası düzelen uzun süren öksürüklerinin olduğu, bir kez kolda kırık sonrası gelişen apse nedeniyle yatırıldığı, bir kez invaziv enfeksiyon (Staphylococcus aureus), birkaç kez de non invaziv enfeksiyon (Salmonella C1, Enterococcus faecalis, Candida albicans) geçirdiği, 27 aylıkken Non-Hodgkin lenfoma (NHL) tanısı alıp tedavi aldığı ve kür olduğu, 10 yaşında epilepsi tanısı aldığı ve 3 yıl boyunca antiepileptik kullandığı, bu dönemden beri de öğrenme güçlüğü ve davranış problemlerinin olduğu öğrenildi. Halen oral antibiyotik ile düzelen cilt enfeksiyonları devam etmekte olup, invaziv enfeksiyon geçirmemektedir.

Sonuç: IRAK-4 eksikliği, invaziv Pseudomonas enfeksiyonları ve tekrarlayan cilt apseleri olan hastalarda düşünülmelidir. Aile taraması, yeni immün yetmezlik olgularının saptanmasında önemlidir. Olgu 2 ise IRAK-4 eksikliği ve NHL birlikteliğinin ilk görüldüğü olgudur.

Anahtar Kelimeler: IRAK-4 eksikliği, Pseudomonas, cilt apsesi

[Abstract:0109]

Manufacturing process of intravenous immunoglobulin (IVIg) is an important factor in eliminating impurities that induce the occurrence of adverse events such as thrombosis: example of TEGELINE® (human normal immunoglobulin 50 mg / ml)

Puget Sophie¹, Burlot Ludovic²

1 S.Puget, International Scientific Affairs Unit, LFB BIOMEDICAMENTS, Les Ulis, France

2 L.Burlot, Biopharmaceutical development department, LFB BIOTECHNOLOGIES, Les Ulis, France

Introduction: Manufacturing process of each IVIg is unique and specific, and eliminates impurities such as clotting factors (including the activated factor XI) responsible for thrombosis, while maintaining the structural and functional integrity of the immunoglobulin.

Objectives: According to current recommendations of the European Pharmacopoeia, a study was conducted to evaluate the ability of TEGELINE® (lyophilized concentrated to 5% IVIg of LFB BIOMEDICAMENTS) manufacturing process, to eliminate clotting factors. So were analyzed on 7 lots of TEGELINE®: the rate of factors II, VII, IX, X, XI and XII, the activity of factors II, VII, XI and XII, and thrombogenic potential measured by TGA (Thrombin Generation Assay) and ACF (Activated clotting Factors).

Results: The clotting factors are removed during the purification process of TEGELINE® beyond 99% as shown in the table below:

No activity of clotting factors were detected in the finished product (FII: C <16; FVIIa <1.2, FXI: C <1.3 FXII: C <13 mIU/ml). The procoagulant activity of the finished product is negative (TGA) or undetectable (ACF).

Conclusion: TEGELINE® manufacturing process eliminates the coagulation factors and their activities effectively. This manufacturing process is approved by French Health Agency.

Keywords: *IVIg, Tegeline, Interest of manufacturing process, Thrombosis, Adverse events*

Elimination rate of Clotting factors in Tegeline(%)

<i>Clotting factors</i>	<i>Elimination rate (%)</i>
<i>Factor II Ag</i>	<i>99.98</i>
<i>Factor VII Ag</i>	<i>99.28</i>
<i>Factor IX Ag</i>	<i>>= 99.69</i>
<i>Factor X Ag</i>	<i>>= 99.86</i>
<i>Factor XI Ag</i>	<i>97.47</i>
<i>Factor XII Ag</i>	<i>99.99</i>

[Abstract:0110]

Miyelokateksi ve persistan monositopeni ile prezente olan G6PC3 gen mutasyonuna bağlı ağır konjenital nötropeni: Olgu sunumu

İbrahim Cemal Maslak¹, Tuba Turul Özgür¹, Banu Nur², Ayşen Bingöl¹

1 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji/İmmünoloji ve Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Antalya

2 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, Antalya

GİRİŞ: Ağır konjenital nötropeni; matür nötrofillerin yokluğu, erken başlangıçlı hayatı tehdit eden bakteriyel enfeksiyonlar ve miyelodisplastik sendrom/akut miyeloid lösemiye malign transformasyon ile karakterize heterojen genetik bir hastalıktır. Son yıllarda 'glucose-6 phosphate catabolic subunit 3 (G6PC3)' enzim eksikliğine bağlı, yüzeysel venöz damarlarda belirginlik, fasyal dismorfizm, kardiyak ve ürogenital malformasyonlar ile karakterize yeni bir ağır konjenital nötropeni formu (SCN4) tanımlandı. Hematolojik sistem dışı bulguları bu formu diğer ağır konjenital nötropenilerden ayırmaktadır. Bu olgu sunumunda non-hematolojik özelliklerinin yanı sıra miyelokateksi ve persistan monositopeni bulguları olan SCN tip 4 olgusunu sunmak istedik. Olgu: 3 yaşında erkek hasta, 4 aylıktan itibaren tekrarlayan sinopulmoner ve gastrointestinal enfeksiyonlar nedeni ile başvurdu. Anne baba arasında birinci dereceden kuzen evliliği olup, iki kardeş bebeklik döneminde pnömoni ve sepsise bağlı kaybedilmişti. Fizik muayenede büyüme geriliği, fasyal dismorfizm (geniş alın, yukarı eğimli palpebral fissürler, basık burun kökü, bilateral düşük kulaklar, kısa filtrum, belirgin dudaklar, çukurlu çene, malar düzleşme), hepatosplenomegali, karın ve göğüste yüzeysel venlerde belirginleşme mevcuttu. Laboratuvar bulguları ağır nötropeni, monositopeni ve intermitan hafif trombositopeni ile karakterize idi. Kemik iliği aspirasyonunda miyelokateksi saptandı. Ekokardiyogramda sekundum ASD, renal ultrasonografide sol pelvikaliektazi saptandı. Olguya subkutan granülosit koloni stimüle edici faktör (G-CSF) başlandı. G-CSF tedavisi altında olgunun enfeksiyon sıklığı ve şiddeti belirgin derecede geriledi. G6PC3 enzim eksikliği moleküler tanısı açısından yurtdışına gönderilen DNA analizinde ekzon 6' da delesyon tipinde yeni bir mutasyon saptandı.

TARTIŞMA: Kemik iliğinde miyeloid seride matürasyon arresti diğer ağır konjenital formlarında sık görülmesine rağmen; G6PC3 enzim eksikliğinde miyelokateksinin de saptanabileceği akılda tutulmalıdır

Anahtar Kelimeler: G6PC3, miyelokateksi, monositopeni

[Abstract:0111]

Otozomal dominant geçişin görüldüğü ailesel 22q11.2 delesyon sendromu

Bahar Göktürk¹, İsmail Reislı², Mahmut Selman Yıldırım³

1 Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bölümü, Konya

2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bölümü, Konya

3 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Konya

Giriş: En sık mikrodelesyon sendromu olan 22q11.2 delesyon sendromu (1/ 3000) sadece bir kromozomun etkilenmesiyle oluşan hemizigot bir delesyon sonucu oluşur. Hastaların çoğunda (>90) ebeveynler etkilenmemiştir, çünkü bu bir de novo mutasyondur, ancak hastaların %5-20'sinde otozomal dominant geçiş söz konusudur. Biz de otozomal geçişin görüldüğü bir aileyi sunduk.

Olgu 1: 2 aylık kız hasta morarma, havale geçirme, beslenememe şikayetleri ile getirildi. VSD, pulmoner atrezi, majör aortapulmoner kollateral arter (MAPKA), sağ arkus aorta, hipoparatiroidizm, hipotiroidizm, bilateral katarakt, glokom ve posterior embriyotokson tespit edildi. Lenfopeni (2000/mm³), MPV yüksekliği (9.4-11.2 fL), trombositopeni (10000-250000/mm³), hipogamaglobulinemi, CD3+T(%33), CD4+T(%25), CD8+(%7) hücre düşüklüğü dikkat çekiciydi. FISH analizinde 22q11.2 delesyonu tespit edildi. 5 aylıkken kalp yetmezliği nedeniyle exitus oldu.

Olgu 2: Olgu 1'in 35 yaşındaki babası yüz görünümü, hafif mental retardasyon ve davranış bozuklukları nedeniyle tetkik edildi. Yaygın enfekte akneler, allerjik konjonktivit, blefarit, posterior embriyotokson, IgM düşüklüğü, CD3+T, Cd4+T ve CD19+B hücrelerin mutlak sayılarında düşüklük, MPV yüksekliği(10fL) saptandı. FISH analizinde 22q11.2 delesyonu tespit edildi.

Olgu 3: Otozomal dominant geçiş düşünüldüğü için Olgu 2'nin diğer eşinden olan 12 yaşındaki kızı da çağrıldı. Doğduğundan beri sık hastalandığı, öğrenme güçlüğü ve konuşma bozukluğu olduğu, bebekliğinde yutma bozukluğu olduğu öğrenildi. Miyopi, ekzoforya, hipertelorizm, posterior embriyotokson, retinal damarlarda kıvrımlanma artışı, allerjik konjonktivit, CD3+, CD4+, CD8+ T hücre ve IgM düşüklüğü saptandı. FISH analizinde 22q11.2 delesyonu tespit edildi.

Sonuç: Hastaların ebeveynlerinin de delesyon varlığı açısından araştırılması ve aileye genetik danışmanlık verilmesi gerekir. Fasiyal dismorfizm veya mental-motor gelişim basamaklarında gecikme olan her çocuk 22q11.2 delesyon olasılığı sorgulanmalı, gerektiğinde tetkik edilerek araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: 22q11.2 delesyonu, otozomal dominant geçiş

[Abstract:0113]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalar ve Gelişen Komplikasyonlar

Semiha Bahçeci¹, Nesrin Gülez¹, Ferah Genel¹, Sait Karaman¹, Hikmet Tekin Nacaroğlu², Canan Şule Karkiner¹, Demet Can¹

1 Dr Behçet Uz Çocuk Cerrahisi ve Hastalıkları Hastanesi, Allerji-İmmünoloji Departmanı, İzmir

2 Bağcılar Eğitim Araştırma Hastanesi, Allerji-İmmünoloji Departmanı, İstanbul

Giriş- Amaç:

Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) rekürren enfeksiyonlar, otoimmünite ve maligniteye artmış eğilim ile karakterize, sık görülen immün yetmezliktir. Patogenezi anormal B ve T hücre fonksiyonu ve immün disregülasyon sorumlu tutulmaktadır. Sorumlu molekül sadece %20'sinde saptanabilmiştir. Bu çalışmada YDİY tanısıyla izlediğimiz hastaların, klinik, laboratuvar bulguları ve izlenen komplikasyonları retrospektif olarak değerlendirmeyi amaçladık.

Materyal-Metod:

Çalışmada 2003-2014 yılları arasında Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi İmmünoloji bölümüne başvurarak European Society for Immunodeficiencies kriterlerine göre YDİY tanısıyla izlenen 28 hastanın (kız/erkek: 9/19) klinik, laboratuvar (immünglobulin düzeyleri, mutlak lenfosit sayıları ve alt grupları, aşı yanıtları) özellikleri ve izlemde gelişen komplikasyonlar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular:

Olguların yaşı, tanı yaşı ve izlem süresi sırasıyla ortalama 112±61 ay, 80±45 ay, 39±35 ay, akrabalık oranı %32.1 idi. Olguların %89,8'i enfeksiyonla başvurmuştu. Bu enfeksiyonların %88.4'ü sinopulmoner enfeksiyon idi. Laboratuvar bulguları değerlendirildiğinde ortalama absolü lenfosit sayıları 3982±2319/mm³, IgG: 481±213 mg/dl, IgM: 52±41 mg/dl, IgA: 39±59 mg/dl; aşı yanıtı %67,8 hastada pozitif saptandı. Moleküler analiz olarak TACI (trans-membrane activator and calcium-modulating cyclophilin ligand interactor - TNFRSF13B) molekülü değerlendirildi ve %25'inde mutasyon saptandı. Olguların %35,7'sinde komplikasyon görüldü. Bu komplikasyonlar inflamatuvar bağırsak hastalığı, sitopeni, bronşektazi, granülatöz lenfositik interstisyel akciğer hastalığı şeklinde idi. Bir olgu 22 yaşında interstisyel akciğer hastalığına bağlı kor pulmonale ve kalp yetmezliği nedeni ile kaybedildi.

Sonuç:

Son yıllarda hastalığın tanı ve yönetimindeki gelişmeler, düzenli intravenöz immünglobulin kullanımı yaşam kalitesini ve süresini arttırmıştır. Bilimsel gelişmeler ışığında, farkındalıkta artış, erken tanıya olanak sağlayarak komplikasyon gelişimini engelleyebilecektir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, komplikasyon, Yaygın değişken immün yetmezlik

[Abstract:0114]

Results of clinical trials on the efficacy and safety of Tegeline in Primary Immunodeficiencies (PID)

Puget Sophie¹, Investigators Group²

1 S.Puget, International Scientific Affairs unit, LFB BIOMEDICAMENTS, Les Ulis, France

2 For investigators'groups

Introduction: Intravenous immunoglobulin (IVIg) are recommended in the treatment of humoral primary deficiency (PID). The efficacy and safety of Tegeline[®], lyophilized IVIg, concentrated at 5% from LFB BIOMEDICAMENTS were evaluated in two clinical studies.

Methods/Objectives:

Two clinical trials were performed in France:

1. Multicentric, open study to evaluate the pharmacokinetics, efficacy and safety of Tegeline in 16 adult patients with PID (284 infusions).
2. Multicentric, retrospective study to evaluate the pharmacokinetics, efficacy and safety of Tegeline in 49 children with PID (median follow-up: 6 years).

Results:

1. Clinical trial n°1: 16 adult patients (mean age: 38.7 years old) were treated by Tegeline[®] at 0.54 g/kg every 4 weeks. The mean IgG trough level \pm SD was 7.5 ± 1.2 g/l. No serious bacterial infection was observed.
2. Clinical trial n°2: Among 49 children (mean age: 4 years and 3 months), Tegeline[®] was administered at 344 g/kg every 4 weeks. More than 75% of children had an IgG trough level higher than 5 g/l. The annual rate of serious bacterial infection was 0.08.
3. Safety of these 2 studies: Adverse events probably related to Tegeline[®] were described and were common of IVIg class: vagal malaise, hot flushes in the first study and headache, chills and cutaneous reactions and anaphylactic shock for one child in the second study.

Conclusion: These two clinical trials in PID children and adults have demonstrated the efficacy and safety of TEGELINE[®] and allowed to obtain marketing authorization in PID in 1996.

Keywords: IVIg, Tegeline, PID, Efficacy and Safety, Long-term follow-up

[Abstract:0115]

Trikoheptoenterik Sendrom: 2 Olgu sunumu

Funda Erol Çipe¹, Çiğdem Aydoğmuş¹, Özlem Başoğlu Öner¹, Gonca Keskindemirci¹, Ayşenur Akinel¹, Günsel Kutluk²

1 Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Ünitesi

2 Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Gastroenteroloji Ünitesi

Trikoheptoenterik Sendrom (THES), immün yetmezlik ve kronik ishale birlikte bir çok sistemi etkileyen otozomal resesif geçişli, sendromik bir hastalıktır. Burada diğer primer immün yetmezlik nedenleri ekarte edildikten sonra THES tanısı almış 2 hasta sunulmaktadır. 2 aylık ve 1.5 yaşında başvuran 2 hasta malnutre, saçları cansız ve seyrek görünümde idi. Enfeksiyon dönemlerinde ağır asidoz ve dehidrasyonla hastanede yatmaktaydılar. Ek olarak ilk hastada konjenital kalp hastalığı, hipotiroidi ve nefropati varken, 2. hastada polikistik böbrek hastalığı eşlik etmekteydi. İlk hastanın Ig düzeyleri çok düşük bulunurken (IgG: 80 mg/dl, IgA: 4 mg/dl, IgM: 7 mg/gl), ikinci hastanın normaldi. Her 2 hastanın da lenfosit alt grupları, lenfosit fonksiyon testleri, NBT, FOXP3 ve CD25ekspresyonu, ADA enzim düzeyleri, IPEX açısından genetik analizleri normal bulundu. Primer immün yetmezlikler için yapılan tüm gen sekanslama çalışmalarında herhangi bir mutasyon saptanmadı. Üst ve alt GIS endoskopik biyopsilerinde nonspesifik villöz atrofi saptandı. Hastaların saçlarının ışık mikroskopisinde incelemelerinde trikoreksis nodosa saptanması üzerine THES düşünüldü. Her iki hastaya da sık ve ağır enfeksiyonları olduğu için IVIG profilaksileri başlandı. Takibinde ilk hastada karaciğerde nodüller ve heterojenite gelişti. Uzun süre yatırılarak izlendikten sonra santral venöz kateterindeki mantar enfeksiyonu nedeni ile kaybedildi. THES tanısı klinik bulgular ile konulmakla birlikte, 2 hastanın da THES açısından mutasyon analizi sonucu beklenmektedir. Sonuç olarak, karaciğer tutulumu başvuruda olmasa bile kronik ishal ve immün yetmezliğin birlikte olduğu hastalarda kaba yüz ve cansız saç görünümü varsa THES akla gelmelidir. Halen kesin tedavisi olmamakla birlikte destek tedavileri ile hastalar izlenmektedir, kolit bulgularının ön planda olduğu hastalarda immün supresif tedaviler verilebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: trikoheptoenterik sendrom, sendromik ishal

[Abstract:0117]

İmmün Sitopeni İle Prezente Olan DiGeorge Sendromu

Semiha Bahçeci¹, Ferah Genel¹, Filiz Hazan², Gökçen Özçiftçi¹, Sait Karaman¹, Nesrin Gülez¹, Esin Özcan³, Canan Vergin³

1 Dr Behçet Uz Çocuk Cerrahisi ve Hastalıkları Hastanesi, Allerji-İmmünoloji Departmanı, İzmir

2 Dr Behçet Uz Çocuk Cerrahisi ve Hastalıkları Hastanesi, Genetik Departmanı, İzmir

3 Dr Behçet Uz Çocuk Cerrahisi ve Hastalıkları Hastanesi, Hematoloji-Onkoloji Departmanı, İzmir

DiGeorge Sendromu, 22q11.2 delesyon sendromu olup sıklıkla konotrunkal kardiyak defektler, damak anomalileri, hipoparatiroidi/hipokalsemi, karakteristik yüz görünümü, timus hipoplazisi ile konuşma problemleri izlenmektedir. Hastalarda nörokognitif bozukluklar bulunabilmektedir. Olguların çoğunda T hücre sayısında azalma ve fonksiyon bozukluğuna bağlı olarak sık tekrarlayan enfeksiyonlar görülmektedir. Timik santral tolerans ve regülatuar T hücre gelişiminde bozukluklar ile artmış enfeksiyon sıklığı bu olgularda otoimmünite gelişimine zemin hazırlamaktadır. Burada immün sitopeni ile başvurarak 13 yaşında DiGeorge Sendromu tanısı alan bir olgu bildirilmiştir.

Dört yaşında iken vücudunda morluk yakınması nedeniyle yapılan tetkiklerinde trombositopeni ve anemi saptanarak hastanemiz Hematoloji Bölümüne sevk edilmiş olan olgunun fizik muayenesinde yarık damak ve splenomegali belirlenmiştir. Hemogramda Hb 9.3g/dl, trombosit 49000/mm³, BKH: 3550/mm³, absolu nötrofil sayısı: 1410/mm³, absolu lenfosit sayısı 2140/mm³, D. coombs 4+, C3: 57.6 mg/dl, C4: <5.13 mg/dl olarak saptanmıştır. Viral seroloji, ANA negatif, serum immünglobulin düzeyleri ve kemik iliği aspirasyonu normal olarak değerlendirilen hasta oral kortikosteroid ile izleme alınmıştır.

İzlemede yineleyen solunum yolu enfeksiyonu, immünglobulin değerlerinde düşme ve lenfopeni belirlenen olgu İmmünoloji Bölümümüz tarafından değerlendirilerek çalışılan lenfosit alt gruplarında CD3+ ve CD19+ hücrelerde sayısal olarak düşüklük tespit edildi. Parat hormon ve serum Ca düzeyleri normal olan olgunun kardiyolojik değerlendirmesinde mitral yetmezlik ve mitral valv prolapsusu saptandı. Di George sendromu yönünden yapılan genetik incelemede 22q11.2 bölgesinde TBX1 probu ile delesyon saptanarak tanı doğrulandı. Antibiyotik profilaksisi ve intravenöz immünglobülin replasmanı başlanan hastada tedavi sonrasında ciddi enfeksiyon izlenmedi.

DiGeorge sendromlu olgular her zaman tipik klinik bulgularla başvurmayabilmekte özellikle immün sitopeni ve otoimmünite bulguları ile prezente olan olgularda farkındalıkta artış tanı için en önemli aşama olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: DiGeorge sendromu, immün sitopeni, otoimmünite

[Abstract:0118]

Kliniğimiz ataksi-telenjektazi olgularının değişken klinik özellikleri

Öner Özdemir¹, Dilek Bingöl Aydın², Bahri Elmas²

1 Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Eğitim-Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji BD, Sakarya

2 Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Eğitim-Araştırma Hastanesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Sakarya

Amaç: Bu sunumda kliniğimizde AT tanısı ile takip edilen ATM gen mutasyonu saptanma-yan 2 kardeşin yanında diğer 2 hastanın değişken klinik ve laboratuvar özellikleri tartışılacaktır.

Olgu sunumları: 1. olgumuz öksürük şikâyeti ile başvuran 5 yaşında kız hasta pnömoni tanısıyla yatırıldı. Fizik muayenede: boy: 96 cm (<3.p), kilo: 12 kg (<3.p), yürürken den-geyi sağlayamıyor, sallanarak yürüyor, düz çizgi üzerinde yürüyemiyordu. Ig G: 0,447 g/L; IgA: 0,066 g/L saptandı (Tablo 1). AFP:12ng/ml, CD8:%13, CD19:%3,5 idi. Kranial MR da serebelluma ait folyumlarda atrofiye bağlı genişlemeler serebellar atrofi olarak yorumlandı. 2. olgumuz 11 yaş erkek hasta, 1 yaşında sağlık ocağında aşı sırasında hastanın başını tutamadığının farkedilmesi üzerine ileri merkeze yönlendirilmişti. Fizik muayenede sadece destekli oturuyor, yürüyemiyor; aile günden güne motor fonksiyon-larda azalma olduğunu söylüyordu. Kulak, konjonktiva ve burun üzerinde yaygın telenjektazileri mevcuttu. Tetkiklerinde hemogram, immunoglobulinler normal, AFP:378 ng/ml idi (Tablo 1). Kranial ve hipofiz MR normaldi. 3. olgumuz: 8 yaşındaki hastanın 18 aylıkken yürüme bozukluğu başlamıştı. 24 aylıkken ensefalit geçirip görme kaybı gelişmişti. 2-3 yaşlarında kronik otit ve progresif yürüme bozukluğu nedeniyle yapılan tetkiklerinde immün yetmezlik tespit edilmiş ve genetik analizi pozitif gelmişti. AFP: 192ng/ml idi. Sol ön servikalde LAP sonrası Burkitt lenfoma tanısı ile kemoterapi almıştı. 4. olgumuz: 11yaşında kız hastanın yürümesi 24 aylıkken başlamış. 7 yaşında yürümede dengesizlik nedeniyle tetkik edilen hasta AT tanısı almış. Hasta immünyetmezlik nedeniyle 4 haftada bir IVIG almakta malignite ve sinopulmoner enfeksiyon açısından halen tarafımızca takip edilmektedir.

Sonuç: Dört hastamızın bazılarında immünyetmezlikle beraber akciğer komplikasyonları belirginken, yine birinde ataksi oldukça ileri yaşta kendini göstermişti.

Anahtar Kelimeler: ataksi, telenjektazi, immünyetmezlik

[Abstract:0119]

B ve T Lenfosit Eksikliği İle Giden Sekonder İmmün Yetmezlikli bir Propiyonik asidemi olgusu:

Sevgi Pekcan¹, Mahmut Uçman¹, İsmail Reislı²

1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Allerji İmmünoloji Bilim Dalı

Emmede azalma, kusma, uykuya meyil, myoklonik nöbet ve solunum yetmezliği şikayeti ile başvuran 2,5 aylık erkek çocuk tedavisinin düzenlenmesi ve araştırılmak üzere çocuk yoğun bakım ünitemize yatırıldı. Doğumda sağlıklı iken, yenidoğan döneminde uzamış sarılık nedeniyle fototerapi tedavisi aldığı öğrenildi.

Hastanın kan gazında metabolik asidozu saptandı. Hiperamonyemi, hipokalsemi ve pansitopenisi mevcuttu. Dirençli miyoklonik nöbetleri, hipotonisi ve akraba evliliği olması nedeniyle metabolik hastalık açısından araştırıldı. Tandem kütle spektrometrisi (Tandem MS) çalışmasında C3-propiyonil karnitin düzeyinde yükseklik saptandı. Ayrıca idrarda organik asit değerlendirilmesinde 3-OH propiyonik asit, 3-OH bütirik asit atımlarında artış mevcuttu. Bu bulgularla hastaya propiyonik asidemi tanısı kondu. Proteinden fakir diyet, L-karnitin ve biotin tedavisi başlandı.

Hastanın yoğun bakımda yatışı sırasında bakılan Periferik Lenfosit Alt Grup (PLAG) taramasında CD19+ B lenfosit ve Sitotoksik T-lenfosit düzeyleri sıfır olarak bulundu. Hastanın genel durumu düzelmiş ve kan amonyak - kan gazı analizi normal ve beslenmesi düzeldiğinde tekrar bakılan PLAG taramasında CD19+b lenfosit düzeyi %1 iken Sitotoksik T-lenfosit düzeyi sıfır bulundu. Sekonder İmmün yetmezlik olarak kabul edilen hasta IVIG profilaksisine alındı.

Akraba evliliğinin yaygın olduğu ülkemizde, sağlıklı doğmuş ancak emme güçlüğü, konvülsiyonu olan yenidoğan ve süt çocuklarında ve yine miadında doğup herhangi bir risk faktörü yokken neonatal sepsis tablosu gelişen bebeklerde ve yenidoğan veya süt çocukluğu döneminde tespit edilen immün yetmezlik olgularında, doğumsal metabolik hastalıklar daima akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: propiyonik asidemi, sekonder immün yetmezlik, çocuk

[Abstract:0120]

Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Parankimal Akciğer Hastalıkları Bulgularının Bilgisayarlı Tomografi ve Manyetik Rezonans Görüntüleme ile Karşılaştırılması

Şevket Arslan¹, Necdet Poyraz², Ramazan Uçar¹, Mihrican Yeşildağ³, Ahmet Yeşildağ², Ahmet Zafer Çalışkaner¹

1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları BD, Konya

2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Radyoloji ABD, Konya

3 Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göğüs Hastalıkları Kliniği, Konya

Giriş: Primer İmmün yetmezlik (PİY)'ler genetik heterojen immünite defektleri ile karakterize bir hastalık grubu olup rekürren enfeksiyonlara, otoimmün hastalıklara, lenfoproliferasyona ve malignitelere neden olabilmektedir. PİY'li hastalarda solunum yolu semptomları ve komplikasyonları en önemli morbidite ve mortalite nedenidir. Erken tanı ve tedavi bu komplikasyonları önleyebilir veya en azından seyrini yavaşlatabilir. Bilgisayarlı tomografi (BT) akciğer hasarını göstermede en önemli tetkik olmakla beraber bu hastaların radyasyona olan duyarlılıklarının yüksek olması nedeniyle BT'nin kullanımı sınırlı kalmaktadır. Manyetik rezonans incelemesi (MRI) ise radyasyon içermemesi nedeniyle BT'ye alternatifidir. Biz bu amaçla akciğer hasarının değerlendirilmesinde BT ve MRI'yi karşılaştırmak istedik.

Materyal-Metod: PİY tanısı konulan 23 hasta çalışmaya dahil edildi. Tüm hastalar bronşiyal patolojiler açısından eş zamanlı çekilen toraks BT ve toraks MRI ile değerlendirildi. Parametrik ve nonparametrik veriler mean±SD ile verildi. Her iki metod arasındaki karşılaştırma için ise Will coxson testi kullanıldı.

Sonuç: Bronş duvarı kalınlaşması, bronşektazi şiddeti, mukus tıkaçı, abse, konsolidasyon, bül, nodül sayısı ve nodül çaplarını değerlendirme açısından MRI ve BT benzer sonuçlar verirken, bronşektazi dağılımı açısından BT daha iyi görüntü sağladı (Tablo 1).

Tartışma: PİY'li hastalarda bronşektazi önemli bir komplikasyondur. Toraks BT, bronşektazinin erken tanısında önemli bir tetkik olmakla beraber bir çok çalışmada içerdiği radyasyon nedeni ile lenfoproliferatif hastalıklara ve diğer malignitelere neden olabileceği gösterilmiştir. Bununla birlikte MRI ise radyasyon içermemesi ve BT ile karşılaştırıldığı zaman solunum yollarındaki patolojiyi değerlendirmede BT kadar hassas olması nedeniyle BT'ye göre önemli bir avantaj sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, akciğer, bilgisayarlı tomografi, manyetik rezonans görüntüleme

[Abstract:0121]

Kütanöz Granülomların Eşlik Ettiği Primer İmmün Yetmezlik Olgu Örnekleri*Saliha Esenboğa¹, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Baran Erman¹, Çağman Tan¹, Sibel Ersoy Evans², Alişan Yıldırım³, Özden Sanal¹, İlhan Tezcan¹**1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı, Ankara**3 Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Samsun***Giriş**

Kütanöz granülomlar immünyetmezliklerde tanımlanmıştır. Bu yazıda kütanöz granülom görülen primer immünyetmezlik olgu örnekleri sunulmuştur.

Olgu 1

Aralarında akrabalık bulunan baba ve anneden doğan erkek hasta 15 aylıkken mikrosefalisi nedeniyle başvurdu. Tekrarlayan enfeksiyon öyküsü olmayan hastanın fizikmuayenesinde mikrosefalisi, büyüme geriliği, bilateral yanaklarda, kol, bacaklarda eritemli papüller mevcuttu. İmmünolojik değerlendirmesiyle kombine immünyetmezlik, genetik analiziyle NBS tanısı konuldu. Hastanın lezyonlarından alınan biyopsi sonucu 'granüloematöz dermatit' olarak raporlandı.

Olgu 2

1.5 yaşından itibaren sık ÜSYE ve pnömoni geçirmeye başlayan erkek hastanın, 3 yaşından sonra yüzde, kol, bacaklarda, gluteal bölgede yuvarlak plak tarzı döküntüler olmaya başlamış. Anneve babası akraba olan hastanın fizikmuayenesinde döküntülere ekolarak servikal, aksiller çok sayıda lenfadenopatisi mevcuttu. İmmünolojik değerlendirmeyle YDİY tanısı konuldu. Lezyonlardan alınan biyopsisi sonucunda 'nekrotizan granüloematöz inflamasyon' saptandı.

Olgu 3

Onüç aylık, erkek hasta bilateral kulak arkasında şişlik, dirençli ateş nedeniyle başvurduğu merkezde IgG düzeyi saptanarak bölümümüze yönlendirilmiş. Hastanın yürümeye başladıktan sonra dengesizliği, sık düşme şikayeti mevcuttu. Birinci derece kuzen evliliğinden doğan AFP yüksekliği ve immunolojik sonuçları yla Ataksi-Telanjiektazi tanısı konuldu. 3.5 yaşındayken üst dudak üzerinde, sol dizde mor renkli yama şeklinde başlayan, zamanla yaygınlaşan döküntülerden alınan biyopsi sonucunda 'non-enfeksiyöz granülom' saptandı.

Olgu 4

İlkez 31 yaşındayken sol kolda granüloematöz lezyon nedeniyle başvuran kadın hastanın özgeçmişinden 3-4 yaşından sonra aydabir ateş dönemleri olduğu, kızamık enfeksiyonunu ağır geçirdiği, 19 yaşından sonra sol dirsekte sivilce boyutunda bir lezyonun zamanla büyüdüğü öğrenildi. Cilt biyopsisinde 'nekrotizan granüloematöz inflamasyon, Tbc PCR: negatif ARB: negatif' saptanmış. Dirençli ITP nedeniyle splenektomi yapılmış ve akciğer tomografisinde multipl LAP ve nodülleri tespit edilmiş. İmmünolojik değerlendirmesiyle kombine immünyetmezlik düşünülen hastanın genetik analizi sonucunda hipomorfik JAK 3 mutasyonu saptandı.

Sonuç

Enfeksiyon veya sistemik bir hastalığa bağlı olmaksızın ortaya çıkan ve nedeni bilinmeyen kütanöz granülomlarda ayırıcı tanıda primer immünyetmezlikler düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: kütanöz granülom, immün yetmezlik

[Abstract:0122]

Amiloidoz ile Komplike Olan Bir YDİY Olgusu

Saliha Esenboğa¹, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Arzu Sağlam Ayhan², Özden Sanal¹, İlhan Tezcan¹

1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş:

Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) hipogamaglobulinemi, normal/düşük B hücre sayıları ve antikor yanıtı ile seyreden, B hücre farklılaşmasının etkilendiği heterojen bir primer immünyetmezlik hastalığıdır. Tekrarlayan enfeksiyonlar, kronik pulmoner ve gastrointestinal hastalık, otoimmünite ve malignitelere yatkınlık gibi çeşitli klinik tablolar söz konusudur. Sıklıkla orta yaş erkeklerde raporlanmış olan sekonder amiloidoz YDİY'li hastalarda sık görülmeyen bir komplikasyondur. Bu raporda IVIG tedavisi altında renal amiloidoz gelişen bir hasta sunulmaktadır.

Olgu:

7 yaşından beri bronşiektazisi olup, 15 ve 18 yaşlarında lobektomi yapılan hasta 27 yaşında iken tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, kronik ishal, hipogamaglobulinemi açısından araştırılmak üzere bölümümüze başvurdu. Son 6 ayda 10 kg kilo kaybına yol açan ishal tablosu olan hastanın fizik muayenesinde sol kulak zarında ve nazal septumda perforasyon, sol akciğerde ral ve clubbing ve bilateral kulak posteriorunda ve el sırtlarında psöriyatik plaklar mevcuttu. Laboratuvar değerlendirmesinde hipogamaglobulinemi, pnömokok aşısı yanıtı, CD19 %0, CD20 %0 olarak saptanarak, 400 mg/kg'dan 21 günde bir IVIG desteği ve TMP-SMX profilaksisi başlandı. XLA açısından gönderilen BTK gen muayenesi negatifti. 1. yıl takibinde kilo alımı olup, pnömoni ve hospitalizasyon sayısı azalan hastanın 2. yıl takiplerinde IVIG'e rağmen IgG düzeyleri 200-300 mg/dL olarak seyretti. İdrar analizinde 2+ proteinüri saptanan hastanın böbrek biyopsisinde AA tip amiloidoz saptandı. FMF gen mutasyonu saptanmadı. IVIG tedavisi 14 günde bir 200 mg/kg olarak yeniden düzenlendi, takibinde pnömoni, ARDS tablosunda exitus oldu.

Tartışma:

Kronik hastalıkların seyrinde inflamasyona sekonder gelişen AA tip amiloidoz önemli komplikasyonlardandır. YDİY'li hastalarda enfeksiyonlar ve devameden inflamasyon SAA üretimi ve depolanmasına yol açıp renal ve intestinal patolojilere yolaçabilmekte, buna bağlı oluşan protein kaybı IgG düzeylerinin istenilen düzeyde tutulmamasına yol açmaktadır. Morbidite ve prognoz açısından risk oluşturan bu durum nedeniyle hastalar yakın izlemde tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: YDİY, amiloidoz, IVIG

[Abstract:0123]

Değişik Klinik Semptomlarla Başvurarak Kronik Granülomatöz Hastalık Tanısı Alan 3 Olgu

Saliha Esenboğa¹, Baran Erman¹, Cihangül Bayhan², Deniz Çağdaş Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹

1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Giriş

Kronik Granülomatöz Hastalık(KGH)'ta katalaz pozitif bakteri,mikobakteri ve mantarla ağır,yaşamı tehdit eden enfeksiyonlara yatkınlık,kronik inflamatuvar süreç oluşmaktadır.Geliştirilen yeni antibiyotik tedavileriyle hastalığın enfeksiyon komponentiyle mücadele edilebilirken;kronik inflamasyona bağlı granulom oluşumu,Crohn benzeri kolit,otoimmün bulgular farklı sorunlara yol açmaktadır.Bu raporda farklı şekillerle prezente olan 3 KGH olgusu sunulmuştur.

Olgu 1

Onaltı yaşında, erkek hasta tekrarlayan akciğer enfeksiyonu etyolojisine yönelik araştırılmak üzere hastanemize başvurdu. Bronşiektazisi,güvercin besleme öyküsü ve anne-baba arasında akrabalık bulunan hastamızın fizikmuayenesinde gelişim geriliği, güvercin göğsü deformitesi,bilateral ral ve ronküsü mevcuttu.SFT'sinde ağır restriksiyon ve reverzibilite, balgam kültüründe Candida albicans saptanan hastanın Toraks BT'si interstisyel akciğer hastalığı ile uyumluuydu. NBT'si %20, DHR'si anormal saptandı.

Olgu 2

3.5 yaşında erkek hasta, başvurusundan 4 ay önce, sağ topuğunda başlayan ağrı, izlemde topuğunda şişlik ve kızarıklık gelişmesi üzerine doktora başvurmuş. Ayak bileği MRG sonucunda osteomyelit saptanarak pü drenajı yapılmış.Pü kültüründe Salmonella üremesi olan hasta hastanemize yönlendirilmiş. Anne baba arasında akrabalık bulunmayan hastanın fizik muayenesinde sağ yanakta < 0.5 cm akneiform lezyonu ve vitiligosu mevcuttu.İmmün yetmezlikler açısından değerlendirmesi sonucunda NBT'si %10, DHR'si anormal saptandı.

Olgu 3

KCFT yüksekliği etyolojisi araştırılmak üzere karaciğer biyopsisi planıyla 17 aylıkken hastanemize yönlendirilen hastanın fizik muayene sırasında heriki inguinal bölgede ağrılı lenfadenopatisi nedeniyle ileri değerlendirmesi yapıldı.Abdominal US'sinde 'minimal hepatosplenomegali,portal hilus ve mezenterde çok sayıda büyümüş lenf nodları ', NBT'si %20 DHR'si anormal saptandı. İzlemde sol inguinal bölgedeki lenf nodu süpüre oldu, pü kültüründe Burkholderia cepacia üremesi saptandı.

Tartışma

KGH ağır enfeksiyon tabloları;kronik inflamasyona bağlı Crohn benzeri kolit, granulom oluşumu ve buna sekonder obstruktif komplikasyonlar oluşabilir.Antimikrobiyal profilaksi veIFN γ ; inflamatuvar komplikasyonlarda steroid tedavisi uygulanabilir. Tedavide KİT önemli bir yer tutmaktadır

Anahtar Kelimeler: kronik granülomatöz hastalık, interstisyel akciğer hastalığı, osteomyelit, süpüratif lenfadenit

[Abstract:0124]

DOCK8 eksikliği ve Rhodococcus enfeksiyonu: Vaka sunumu

Şükrü Nail Güner¹, Metin Doğan², Esra Hazar Sayar¹, Sevgi Keleş¹, Mine Kıracı¹, Bahar Göktürk¹, Hasibe Artaç³, İsmail Reisli¹

1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD, Konya

2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Mikrobiyoloji AD, Konya

3 Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji BD, Konya

Rhodococcus, Nocardiaceae ailesine mensup spor oluşturmeyen gram (+) aerobik bir bakteridir. Hayvan salyalarında, yüzeyel sularda, toprakta ve bitkilerde bulunur. Patojen türleri immün yetmezliği buluna kişilerde akciğer apsesi ve pnomoni kliniğiyle seyredebilir. Burada akciğer apse kültüründe Rhodococcus fascians izole edilen DOCK8 eksikliği tanılı bir vaka sunulmuştur. 11 yaşında kız hasta, öyküsünden ilk kez iki yaşında boyunda ve avuç içinde kaşıntılı döküntüleri için kliniğe başvurduğu, belirgin eozinofilisi ve yüksek IgE tespit edildiği ve 6 yaşında iken DOCK8 geni ekzon 18'de delesyon tespit edildiği görüldü. İzleminde dirençli, tekrarlayan herpetik lezyonları ve aralıklı pnomoni tanılarına yönelik IVIG replasmanı, asiklovir, valasiklovir, peginterferon alfa-2b, antibiyotik ve prednisolon tedavileri aldı. Göğüs ağrısı, öksürük ve ateş nedenleriyle kliniğe yatırılan hastada, akciğer sol alt lob bazalinde yer yer pnömosel formasyonu gösteren, parankimde nekroz alanları ve kistik alanlar içerisinde seviye veren efüzyon belirlendi. Torasentez ile elde edilen pü kültürlerinde Rhodococcus fascians izole edildi. Takibinde göğüs tüpü ile kontrol edilemeyen belirgin pnomotoraks gelişti. Yüksek intraoperatif risk nedeniyle cerrahi müdahale uygulanamadı. Genel klinik bulguları giderek bozulan hasta yatışının 54. gününde eksitus oldu.

Rhodococcus immün supresif kişilerde yüksek mortalite ile giden ağır septik tablolara neden olabilmektedir. Bu vaka, akciğer apsesi ve buna bağlı komplikasyonlarla seyreden DOCK8 eksikliğinde ilk kez Rhodococcus fascians izole edilmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: DOCK-8 eksikliği, Rhodococcus

[Abstract:0125]

Hemiparezi ile Başvuran Olguda Saptanan İmmün Yetmezlik: Agamaglobulinemi

Aytaç Meral¹, Saliha Esenboğa², Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ

Agamaglobulinemi X' e bağlı veya otozomal resesif geçişli olabilen B hücre gelişim ve farklılaşmasında duraksama nedeniyle oluşan antikor eksikliği ve enfeksiyonlara yatkınlıkla ile karakterize bir primer immün yetmezliktir. Hastalarda sıklıkla ilk altı aydan sonra ortaya çıkan ve piyojenik ajanlarla tekrarlayan otit, sinopulmoner enfeksiyonlar, septik artrit, osteomyelit yanı sıra enterovirüslere bağlı kronik meningoensefalit, hepatit görülebilmektedir.

Bu raporda ensefalit ile prezente olan agamaglobulinemi olgusu sunulmuştur.

OLGU

16 aylıkken sol ayağı üzerine basamama şikayeti başlayan ve beş gün sonra sol elde güçsüzlük, ateş ve yüzde kızarıklık bulguları eklenen hasta başvurduğu merkezde viral meningoensefalite sekonder akut flask paralizi olarak değerlendirilmiş. Hastanın kraniyal MRG tetkikinde ADEM ekarte edilemediği için beş gün intravenöz immünglobulin (İVİG) tedavisi verilmiş. Hasta ileri değerlendirme için bölümümüze yönlendirildiğinde öyküsünde anne-baba arasında birinci derece kuzen evliliği ve bir erkek kardeşinin de 18 aylıkken sol ayak üzerine basamama ve güçsüzlük şikayetiyle başvurduğu merkezde menenjit olarak değerlendirildiği ve takibinde görme ve işitme kaybı geliştiği ve eksitus olduğu öğrenildi. İki kardeşte de enteroviral ensefalit düşünüldü. Kraniyal MRG' si hastanemizde " Öncelikle paraenfeksiyöz patolojiler lehine bulgular, Guillan-Barre tutulumu ekarte edilemez" olarak değerlendirildi.

Hastanın immünolojik değerlendirilmesinde immünglobulin değerlerinde düşüklük, CD 19: % 0, CD 20: % 0 bulunarak agamaglobulinemi tanısı konuldu ve aylık İVİG tedavisi ve trimetoprim-sulfametaksazol profilaksisi başlandı.

TARTIŞMA

Vakanın erkek kardeşinde benzer öykü olması, immünglobulin değerlerinde düşüklük ve CD 19: % 0, CD 20: % 0 olması nedeniyle X' e bağlı agamaglobulinemi tanısı düşünüldü. XLA tanısı sıklıkla 6. aydan sonra, en sık 3-18 ay arasında konulmaktadır. Pozitif aile öyküsü tanının daha erken konulabilmesini sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: agamaglobulinemi, ensefalit, hemiparezi

[Abstract:0126]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik ve Tekrarlayan Giardia Enfeksiyonu

Ramazan Uçar¹, Şevket Arslan¹, Muaz Bayram², Ahmet Zafer Çalışkaner¹

¹ Necmettin Erbakan Üniversitesi, Erişkin İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Konya

² Necmettin Erbakan Üniversitesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya

Giriş:

Giardiazis Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (YDİY) hastalarında sık görülen ama tedaviye cevabın genellikle iyi olduğu bir komplikasyondur. Bu olguda tedaviye rağmen çok sık aralıklarla tekrarlayan giardia lambia enfeksiyonu olan bir hastada, kolaylaştırıcı faktörlerin önemi ve tedaviye etkisi vurgulanmaktadır.

Olgu:

52 yaşındaki kadın hastaya Ekim 2012 tarihinde YDİY tanısı konmuş ve o tarihten itibaren Erişkin İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları polikliniğinde takip edilmektedir. Hastanın hemen her vizitte mevcut yakınması karın ağrısı ve ishaldir. Gaita incelemesi ile Giardiazis tanısı konmuş ve uygun doz ve sürede metranidazol (ve daha sonra albendazol) ile tedavi edilmişti. Ancak tedaviye rağmen tam eradikasyon sağlanamamıştı.

Bu başarısızlık immün yetmezlik dışında bir kolaylaştırıcı faktörü aramaya yöneltti. Dosya kayıtlarına geçen mesleği "ev hanımı" olmasına rağmen, hastanın "hobi" ya da "yardım" şeklinde bir işte çalıştığı tespit edildi. Hasta köftçilik yapan oğlunun yanında çalışıyordu ve temel görevi mutfakta sebzelerin yıkanması ve doğranarak hazırlanmasıydı. Bu eylemin muhtemel bir bulaş kaynağı olabileceği düşünüldü ve hastanın bu işi bırakması sağlandı.

Medikal tedavi tekrarlandı, 1 ay içinde tüm GIS semptomları normale döndü ve bir daha tekrarlamadı (Ocak 2015 itibarıyla).

Tartışma:

Giardia Lambia enfeksiyonu CVID tanılı hastalarda persistan diyare, malabsorbsiyon, steatore, abdominal kramplar, şişkinlik, meteorizm, mide bulantısı şikayetlerine neden olabilir.

Sunulan olguda da gösterildiği gibi, bulaş yolunun belirlenebilmesi tedavinin başarısı açısından önemlidir. Genel olarak bulaş yolunun kontamine gıdalar ve kontamine su olması, hijyenik önlemlerin ve su arıtma sistemlerinin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Giardia Lambia, İshal, Karın Ağrısı, Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik

[Abstract:0127]

Aksiller Lenfadenit Tanısı ile Başvuran Bir Hastada IL12Rβ1 Defekti

Hatice Bektaş¹, Saliha Esenboğa², Nagehan Emiralioğlu³, Çağman Tan², Ebru Güneş Yalçın³, Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²

1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

3 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Giriş:

BCG-ozis, sistemik semptomların eslik ettiği, iki veya daha fazla anatomik bölgenin tutulduğu (lenf düğümleri, akciğerler, böbrek, dalak vb.) ve BCG suşunun biyokimyasal metodlarla veya kültür yöntemiyle izole edildiği dissemine hastalıktır. Sıklığı 3,4/1.000.000 olup, bu hastaların çoğunda, alta yatan bir primer immünyetmezlik olabilir.

Olgu:

Koltuk altında akıntılı şişlik şikâyetiyle başvuran 18 aylık erkek hastanın, 2 aylıkken BCG aşısı yapılmış, 6 aylıkken sol koltuk altında şişlik oluşup, sarı renkli akıntı gelmeye başlamış ve takibinde akıntı kendiliğinden durmuş. 16 aylıkken akıntı tekrar başlamış, buna yönelik olarak oral antibiyotik tedavisi verilmiş. Soygeçmişinde anne ve babası arasında üçüncü derece akraba evliliği olan hastanın iki sağlıklı erkek kardeşi vardı. Fizik muayenesinde sol aksiller bölgede 3x3cm lenfadenopati (LAP), iki adet fistül traktı ve buradan gelen sarı-yeşil akıntı, bilateral inguinal, sağ preauriküler, sağ ön servikalde mobil, yuvarlak, çoklu, sol ön servikalde çoklu milimetrik LAP, minimal hepatosplenomegali, BCG skarı mevcuttu. Toraks BT'de 'heriki aksiller bölgede büyüğü solda cilde fistülide olmuş lenfadenopatiler, toraks giriminde servikal bölgede ve bilateral hiler lenf nodları, her iki akciğer parankiminde subplevral ve parankimal nodüller', abdominal ultrasonografisinde 'hepatomegali ve mezenterik-periçekal lenf nodları' saptandı. Sol aksilladaki süpüre olmuş lenf noduna iğneyle aspirasyon yapıldı. Püvy kültüründe Mycobacterium tuberculosis complex üremesi oldu. Akım sitometriyle IL-12Rβ1 ekspresyonu düşük saptanarak IL-12Rβ1 eksikliği tanısı konuldu.

Tartışma:

Normalde insanda zayıf patojen olan BCG ve nontüberküloz mikobakteriler, primer veya sekonder immünyetmezliği olan bireylerde dissemine enfeksiyona yolaçabilirler. Mikobakteriyel enfeksiyonlara mendelyan yatkınlık (MSMD) sıklıkla IFN-γ/IL12 12 yolağındaki bozukluklara bağlı olarak görülmektedir. MSMD'ye neden olan ensik genetik defektse IL-12Rβ1 eksikliğidir. Hastamızda olduğu gibi BCG aşısı yerinde ciddi lokal enfeksiyon, büyük ve uzun süre direne olan aksiller lenfadenopati, diğer komşu bölgelerde lenfadenopati, diğer organlara sistemik yayılım varlığında MSMD düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: BCG lenfadeniti, MSMD, IL12Rβ1

[Abstract:0128]

Primer İmmün Yetmezlik Tanısında 10 Uyarıcı İşaretin Önemi

Özge Dur¹, Gokalp Bolken¹, Şule Haskoloğlu², Figen Doğu², Atilla Elhan³, Aydan İkinciogulları²

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

2 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara

3 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara

Primer immün yetmezlik (PİY)'ler doğal ve kazanılmış immün sistemin farklı komponentlerini etkileyen bir grup kalıtsal hastalıktır. Erken tanı yaşam kurtarıcı olduğundan özellikle tekrarlayan ve ciddi seyir gösteren, ölümcül enfeksiyonlar oluşmadan tanınması gereken hastalıklardır. Jeffrey Modell Vakfı (JMF) tarafınca PİY'in erken tanınması için 10 uyarıcı işaret tanımlanmıştır. Amacımız PİY tanısını kolaylaştıran 10 uyarıcı işaretin erken tanıdaki önemini, yeterliliğini belirlemek, tanı için uyarıcı olabilecek başka işaretlerin varlığını araştırmaktır. Ocak 2011- Ocak 2015 tarihlerinde Bilim Dalı polikliniğimize tekrarlayan enfeksiyon yakınmasıyla başvuran 0-18 yaş arası 607 hastanın 573'ünde kayıtlar retrospektif olarak değerlendirilebildi. Hastaların 393'ünde (%68.5) PİY saptandı (PİY+ Grup) 180'inde (%31.4) saptanmadı (PİY – Grup). PİY+ Grubun 248'i (%63.1) erkek, 145'i (%36.9) kız, PİY – Grubun 98'i (%54.4) erkek, 82'si (45.6) kızdı. PİY+ Grubu oluşturan 393 hastanın 211'inde (%53.7) 10 uyarıcı işaretin en az 1'inin var olduğu buna karşın 182'sinde (%46.3) 10 uyarıcı işaretin bulunmadığı belirlendi. PİY – Grubu oluşturan 180 hastanın 83'ünde (%46,1) 10 uyarıcı işaretin en az 1'inin var olduğu, 97'sinde (%53.9) 10 uyarıcı işaretin var olmadığı görüldü. Aile öyküsü (p<0.02) ve büyüme gelişme geriliğinin (p<0.006) tüm PİY hastalıkları bakımından önemli uyarıcı özellik taşıdığı görüldü. Direngen moniliyaz, pnömoni, uzun ve i.v. antibiyotik kullanımı kombine T ve B hücre bozukluklarında; uzun süreli ve i.v. yolla antibiyotik kullanımı fagositer sistem bozukluklarında (p<0.02) önemli bulundu. Sonuç olarak; PİY'ler çok farklı bulgular ile ortaya çıkabilen, ülkemizde sanıldığından sık görülen hastalıklardır. Doğal seyri itibarı ile ve çoğunlukla ilk ay ve yaşlarda tekrarlayan enfeksiyonlar ile başlangıç göstermeleri nedeniyle PİY'lerin erken tanısında JMF uyarıcı işaretleri ciddi önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, tanı, on uyarıcı işaret

[Abstract:0129]

Kutanöz Mastositozun Nadir Bir Tetikleyicisi: İnsülin Pompası

Zülfikar Akelma¹, Ayşe Derya Buluş², Mesut Koçak³, Sacit Günbey³, Nesibe Andıran², Gülçin Güler Şimşek⁴

1 Ankara Keçiören Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bölümü, Ankara, Türkiye

2 Ankara Keçiören Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara, Türkiye

3 Ankara Keçiören Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği, Ankara, Türkiye

4 Ankara Keçiören Eğitim Araştırma Hastanesi, Patoloji Kliniği, Ankara, Türkiye

Mastositoz cilt başta olmak üzere kemik iliği, karaciğer, dalak, lenf nodları ve gastrointestinal sistemde mast hücrelerinin klonal artışı karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Çocuklarda sıklıkla kutanöz mastositoz olarak görülmektedir. Kaşıntılı ürtikeryal, egzematöz veya veziküler lezyonlarla prezente olmaktadır. Genel olarak sıcak ortam, ovalama ve ateş mast hücre degranülasyonuna neden olur. Bazı hastalarda da arı sokması, gıdalar ve ilaçlara bağlı semptomların tetiklendiği bildirilmiş. Burada, Tip 1 DM nedeniyle pompa ile insülin tedavisine bağlı reaktif olan kutanöz mastositoz olgusu sunduk.

13 yaşındaki erkek hasta; 6 aylıkken gövde, kol ve bacaklarda veziküler lezyonları ile başvurmuş. Şiddetli kaşıntılı lezyonlarda uzun süre (2 ay) devam edip hiperpigmentasyon ile düzeliyormuş. Hastadan alınan cilt punch biyopside yaygın mastosit infiltrasyonu tespit edilmiş, kutanöz mastositom tanısı konulmuş. Hastanın herhangi bir sistemik belirtileri yokmuş. Kemik iliği aspirasyonu normal bulunmuş. Kutanöz mastositoz tanısı konularak aralıklı antihistaminik kullanımı ile lezyonlar kontrol altına alınmış. 1,5 yıl önce hasta diabetik ketoasidoz tablosuyla hastaneye yatırılmış. İnsülin pompası ile tedaviye başlanmış. İnsülin pompası kateteri 2 günde bir değiştiriliyordu. İğne takılan yerde 2-3 gün sonra kaşıntılı <1cm küçük papüler lezyonlar çıkmaya başlamış, günler içerisinde 1 cm çapa kadar genişliyormuş. Hasta bu nedenle tekrar değerlendirildi. Her iki gluteal bölgede ve göbek çevresinde 4-6 mm çapında papüler lezyonlar görüldü. Aktif lezyondan alınan punch biyopside papiller dermiste yoğun mast hücre infiltrasyonu görüldü.

Mevcut bulgulardan dolayı insülin iğnesinin olduğu yerde mastositoz lezyonlarının oluştuğu düşünülerek, pompa insülin tedavisi kesilerek günlük subkutan insülin tedavisine geçildi. İzlemede yeni lezyon çıkmadı.

Bu olgu nedeniyle, uzun süre cilt altında kalan kateterin mastositozda lezyonları tetikleyebileceğini ilk defa vurguluyoruz.

Anahtar Kelimeler: mastositoz, kateter, tetikleyici faktör

[Abstract:0130]

Successful Therapy with intravenous gamma globulin in a child with bronchiolitis obliterans

Sevgi Pekcan¹, Bahar Gokturk², Ismail Reisl³

1 Necmettin Erbakan University Meram Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Pulmonology, Konya, Turkey

2 Konya Training and Research Hospital, Department of Pediatric Allergy and Immunology, Konya, Turkey

3 Necmettin Erbakan University Meram Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Allergy and Immunology, Konya, Turkey

Introduction: Bronchiolitis obliterans (BO) is an infrequent clinical syndrome characterized by chronic obstruction of small airways. Treatment is poorly defined. Here, we present a 21-month-old boy with BO whose complaints resolved after IVIG replacement.

Case: A 21-month-old boy was admitted with complaints of cough, wheezing, difficulty in breathing for 4 months in spite of inhaled corticosteroids and bronchodilators. On physical examination, he had tachypnea, cyanosis, bilateral rales/rhonchi. From the history, he needed mechanical ventilation due to a severe adenoviral pneumonia 4 months ago. He was diagnosed as bronchiolitis obliterans (BO) and 1mg/kg methylprednisolone was given for 4 weeks, and discharged with oxygen replacement. Laboratory evaluation were all normal. Chest computerized tomography demonstrated mosaic pattern and ground glass opacities. Methylprednisolone treatment (1mg/kg/day) was restarted, but he had to be hospitalized for three times, and azithromycin prophylaxis was started during reduction period of steroid. While clinical improvement couldn't be achieved, intravenous immunoglobulin (IVIG) replacement every 3 weeks for a dose of 400mg/kg was started. During 6 doses IVIG replacement, only one hospitalization was needed. After termination of IVIG replacement, he was hospitalized for 2 times, so IVIG replacement was given for 3 times more. He is now 72-month old, takes inhaled corticosteroids, azithromycin prophylaxis for 6 months in a year. He has no cough, tachypnea, rales, and need for oxygen.

Conclusion: Early diagnosis, treatment, and avoidance of repeated respiratory-tract infections may be helpful to improve the prognosis of BO. We suggest that IVIG treatment may offer some benefit for postinfectious-BO patients.

Keywords: Adenovirus, bronchiolitis obliterans, children, intravenous immunoglobulin

[Abstract:0131]

Kronik Granülomatöz Hastalıklı Olgularımızın Değerlendirilmesi: Konya Deneyimi**Esra Hazar Sayar¹, Şükrü Nail Güner¹, Mine Kıracı¹, Bahar Göktürk², Hasibe Artaç³, Melike Emiroğlu⁴, Berkay Saraymen⁵, Mustafa Yavuz Köker⁵, İsmail Reisli¹****1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya****2Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Alerji İmmünoloji Kliniği, Konya****3Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya****4Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon BD, Konya****5Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi İmmünoloji BD, Kayseri**

Giriş: Kronik granülomatöz hastalık (KGH), nadir rastlanan genetik geçişli bir hastalık olup süt çocukluğu döneminde başlayan yineleyen katalaz-pozitif bakteri ve mantar enfeksiyonları ile tanınır. Fagosit içinde reaktif oksijen ara ürünlerinin açığa çıkmasını sağlayan nikotinamid adenin dinukleotid fosfat (NADPH) oksidaz enzim kompleksinin herhangi bir komponentindeki mutasyon fagosite edilen mikrobun öldürülememesine ve granuloma oluşumuna neden olur. Çalışmamızda kliniğimizde takipli olan KGH tanılı hastaların klinik ve laboratuvar bulgularını değerlendirdik.

Gereç-Yöntem: KGH tanılı 13 hastanın klinik izlem dosyaları incelendi. Hastaların tanı yaşı, ilk başvuru semptomları, takip süreleri, aile öyküleri, mutasyon tipleri, aldıkları tedaviler, geliştirdikleri komplikasyonlar, görüntüleme bulguları ve prognozları geriye yönelik olarak tarandı.

Bulgular: On üç hastanın ikisinde X'e bağlı, on birinde otozomal resesif kalıtım görüldü. Solunum yolu enfeksiyonları (sinüzit, pnömoni) ve abseler en sık başvuru semptomuydu. Bir olgu hemofagositik lenfositosis ile bir olgu da sepsis, multiorgan yetmezliği ile kaybedildi. Bir olgu BCGozis nedeniyle, üç olgu akciğer tüberkülozu nedeniyle tedavi aldı. Bir olguda mesanede, bir olguda da mide çıkımında granülom gelişti. Beyin ve karaciğer absesi ile opere edilen bir olguda Mukormikoz saptandı, 6 kez granülosit transfüzyonu yapıldı. Bir olguda osteomyelit ve skrotal abse nedeniyle opere edildi, Aspergillus ve S.aureus saptandı. Toplam 43 kez granülosit transfüzyonu verildi. Halen takipte olan 12 hastadan otozomal resesif kalıtmı iki olgu ile X geçişli bir olguya kök hücre nakli uygulandı.

Sonuç: Literatürden farklı olarak akraba evliliğinin sık olması nedeniyle olgularımızın çoğu (11/13) otozomal resesif kalıtım gözlenmektedir. Tekrarlayan lenfadenit, absesi olan, BCG sonrası yayılım görülen ve tüberküloz geçiren hastalarda KGH akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kronik granülomatöz hastalık, fagositoz

[Abstract:0132]

Olgu Sunumu: IFNRA2 Mutasyonu**Esra Hazar Sayar¹, Mine Kıracı¹, Şükrü Nail Güner¹, Capucine Picard², Michael Ciancanelli³, Sevgi Keleş¹, Jean Laurent Casanova³, İsmail Reisli¹****1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya****2 Hôpital Necker-Enfants Malades, Centre d'études des déficits immunitaires, Paris****3 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Disease, The Rockefeller University, New York**

Bağışıklık sistemi, fizik bariyerler, hücreler ve serumda çözünür maddeleri içeren farklı savunma mekanizmalarıyla milyonlarca mikroorganizmaya karşı konağı iki koldan savunur. Birinci kol, enfeksiyon etkeninin vücuda girmesiyle hemen başlayan özgül olmayan doğal immün yanıtıdır, ikincisi ise daha sonra patojene özgül gelişen edinsel (adaptif) immün yanıtıdır. Her iki kol ardışık olarak görevlerini yaparak konağın hayatını sağlıklı sürdürmesini ve enfeksiyonlara direnç kazanmasını sağlar. 13 aylık kız hasta kliniğimize tekrarlayan enfeksiyonlar (bronkopnömoni, bronşiyolit, bakteremi, menenjit, otitis media, diyare) ile başvurdu. Anne baba arasında akraba evliliği mevcuttu. Fizik muayenede tartı 3-10 persentil, boy 75 persentil, tonsil dokusu mevcut, akciğer sesleri kabalaşmış ve yaygın diaper dermatiti mevcuttu. Laboratuvar incelemede lenfopeni, nötropeni izlenmedi.

İmmünglobulinleri yaşına göre normal aralıklardaydı. Periferik kan lenfosit alt gruplarında T, B, NK hücreleri oranları ve mutlak sayıları, fagositer sistem tarama testleri, serum C3 ve C4 düzeyleri normaldi. In vitro CD25 ekspresyonunda 24. saatte 8 kat artış saptandı ve lenfoblastik transformasyonu %80 bulundu. İmmünolojik tetkiklerinde sorun saptanmayan fakat klinik olarak sık tekrarlayan, ağır enfeksiyonları olan hastaya, doğal immün sistem defekti düşünülerek 21 günde bir IVIG tedavisi başlandı. Bu dönemden sonra hastaneye yatış gerektiren enfeksiyonu olmayan hastanın yurtdışına gönderilen genetik analizinde IFNRA2 geninde homozigot mutasyon saptandı. İmmünolojik tetkiklerinde anormallik saptanmayan, fakat erken başlayan, sık ve ciddi enfeksiyon öyküsü olan hastaların tanısında, tüm genom analizinin önemli olduğu kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: doğal immün sistem, interferon

[Abstract:0133]

Hiper IgE Sendromlu İki Olguda Anti IgE Uygulaması

Şükrü Nail Güner, Esra Hazar Sayar, Sevgi Keleş, İsmail Reisli

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya

Hiperimmünglobulin E sendromu (HIES) serum immünglobulin E düzeyinde yükseklik, kronik egzema, tekrarlayan stafilokok enfeksiyonları, pnömatosel, nötrofil kemotaksis bozukluğu ve değişken T hücre fonksiyon bozukluğu ile karakterize bir hastalıktır. Egzemalarını kontrol etmek için Anti IgE tedavisi uyguladığımız iki vakayı sunduk. Oral siklosporin kullanmasına rağmen egzeması kontrol altına alınamayan, sık ve yüksek doz steroid ihtiyacı gösteren, steroidle bağlı yan etkiler ortaya çıkan biri otozomal dominant diğeri otozomal resesif (DOCK8) HIES li iki olguya Anti IgE (Omalizumab), önce 2 haftada bir daha sonra ayda bir SC olarak başlandı. Otozomal dominant HIES olgusunda egzemada ve IgE düzeylerinde 6 ay içinde belirgin azalma gözlemlendi, olgunun steroid ve siklosporin tedavisi kademeli olarak azaltılarak kesildi. DOCK8 mutasyonlu HIES olgusunda ise IgE düzeylerinde belirgin azalma gözlemlenmedi. Olgunun siklosporin kullanımına rağmen aralıklı steroid ihtiyacı gösteren şiddetli egzeması devam etti. Anti IgE şiddetli egzeması olan HIES vakalarında yan etkileri olan immünsupresiflerin kullanımını azaltarak tedavide avantaj sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Hiper IgE Sendromu, egzema, Anti IgE

[Abstract:0134]

Bilateral Vezikoüreteral Reflü ve Kronik Böbrek Yetmezlikli ICF Olgusu

Şeyhan Kutluğ¹, Ayşe Demir², Gönül Oğur², Gürkan Demir³, Alişan Yıldırım¹

1 Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Samsun

2 Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, Samsun

3 Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Samsun

Giriş-Amaç: ICF sendromu, humoral immün yetersizlik, sentromerik insitabilite ve yüzde dismorfik ile seyreden otozomal resesif geçişli primer immün yetmezlik hastalığıdır. Hastalığın ismi, ana özelliklerin baş harfleri ile oluşmaktadır. DNA hipometilasyonuna bağlı olarak kromozom konfigürasyon bozukluğu vardır. Bazı olgularda konjenital malformasyonlar ve büyüme gelişme geriliği saptanabilmektedir. Burada bildirilen ICF olgusunda bilateral vezikoüreteral reflü (VUR) ve buna bağlı böbrek yetersizliği gelişmiştir. ICF sendromun nadir görülen bir primer immün yetmezlik sendromu olması, literatürde bilateral VUR bildirilmemesi ve altı yıldır takibi olması sebebi ile sunuldu.

Olgu: Yirmi aylık süt çocuğu öksürük, sık nefes alma ve 5 kez alt solunum yolu enfeksiyonu geçirmiş olması nedeniyle getirildi. Fizik muayenesinde ağırlık 7.4 kg (<3p), boy 78 cm (25-50p), baş çevresi 44 cm (3-10p) idi. Yüzde hipertelorizm, düz burun kökü, epikantus fark edildi. Hasta yürüyemiyor ve kelime söyleyemiyordu. Laboratuvar değerlendirilmesinde hipogamaglobulinemi saptandı, B hücre sayısı normal saptandı. Bu bulgularla ICF sendromu düşünüldü. Kromozom analizinde 1, 9 ve 16 da dekonkansasyon saptanması ile ICF sendromu tanısı konuldu. IVIG tedavisi başlandı. Sık enfeksiyon atakları azaldı. Poliklinik takibinde epilepsi gelişti. Takibinin birinci yılı sonunda akut gastroenterit atağı sırasında üre ve kreatinin yüksekliği gelişti. Üriner sistem analizinde bilateral VUR saptandı. Altı yaşında sağ nonfonksiyone böbrek nedeniyle laparoskopik nefrektomi yapıldı. Hastamız şuan 9 yaşında, 24 kg (25p), 113 cm (<3p) dir.

Sonuç: Literatüre göre ICF sendromunda tüm bulgular bir arada olmayabilir. Hipogamaglobulinemi, dismorfik yüz, nöromotor gelişim geriliği bulgularından ikisi bir arada ise kromozom analizi istenmelidir. Şüphelenilen olgularda ancak bu şekilde tanı konulabilir. Tanı konulan olgularda ayrıntılı üriner sistem anomalisi araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ICF sendromu, uzun dönem, vezikoüreteral reflü

[Abstract:0135]

Kronik Granülomatöz Hastalık Olgusunda Mukormikoza Bağlı Beyin ve Karaciğer Absesi*Şükrü Nail Güner¹, Esra Hazar Sayar¹, Pınar Yazıcıoğlu¹, Bahadır Feyzioğlu², Sevgi Keleş¹, Mustafa Yavuz Köker³, İsmail Reislî¹***1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya****2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Mikrobiyoloji BD, Konya****3 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi İmmünoloji BD, Kayseri**

Kronik granülomatöz hastalık (KGH) nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz enzim sistemindeki defekte bağlı gelişen bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. Katalaz pozitif bakteriler ve mantarların yol açtığı pnömoni, abse, süpüratif adenit, osteomyelit, sellülit, septisemi, menenjit, gingivitis ve periodontitis gibi enfeksiyonlar ve granülom oluşumu hastalığın başlıca klinik özelliklerindedir. Mukormikoz, Mucorales takımındaki mantarların neden olduğu ve daha sık savunma sistemi zayıflamış bireylerde görülen rinocerebral, pulmoner, gastrointestinal, kutanöz veya yaygın enfeksiyonların genel adıdır.

Kliniğimizde KGH tanısıyla takipli olgu beyin ve karaciğerde gelişen mantar enfeksiyonu nedeniyle sunuldu. 7 yaşındaki erkek olgu ateş, solunum sıkıntısıyla başvurdu; akciğer grafisinde atılmış pamuk görüntüsü ve batin ultrasonografisinde karaciğerde 5x3 cm abse saptanan hastaya Seftriakson, Klaritromisin ve amfoterisin B tedavisi başlandı. Kontrol amaçlı çekilen beyin MR'da frontal bölgede 2.5x2 cm abse saptandı. Tedaviye rağmen lezyonlarda gerileme olmadığı için karaciğer absesi girişimsel radyoloji tarafından aspire edildi. Direkt bakıda Mukormikoz saptandı. Kontrol beyin MR'da lezyonda gerileme olmadığı için cerrahi olarak çıkarıldı, direkt bakıda mukormikoz saptandı. Hastaya toplam 8 defa granülosit süspansiyonu verildi. Almakta olduğu İnterferon gamma tedavisine devam edildi. Amfoterisin B tedavisi IV 3 aya tamamlanan hasta bakanlıktan onay alınarak oral posakonazol tedavisi ile taburcu edildi. KGH olgularında Aspergillus yanında Mukormikoz enfeksiyonunun akılda tutulması açısından olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Kronik granülomatöz hastalık, abse, mukormikoz

[Abstract:0136]

Değişik Klinik Prezantasyonlarla Seyreden Artemis Gen Defektli Vakalarımız*Esra Hazar Sayar¹, Şükrü Nail Güner¹, Timo Volk², Sevgi Keleş¹, Bodo Grimbacher², Ahmet Zafer Çalışkaner³, İsmail Reislî¹***1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya****2 Universitätsklinikum Freiburg, Centre for Chronic Immunodeficiency, Freiburg****3 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Alerji İmmünoloji BD, Konya**

DCLRE1C (DNA cross-link repair 1C) geni V(D)J rekombinasyonu ve DNA onarımında rolü olan bir nükleer protein olan Artemisi kodlar. DCLRE1C mutasyonu olan hastalarda radyosensitif T-B- ağır kombine immün yetmezlik veya radyosensitif Omenn sendromu gelişir. Değişik klinik bulgularla başvurup genetik analizlerinde Artemis mutasyonu saptanan 6 aileden yaşları 4 ile 21 arasında değişen toplam 12 vakayı sunduk. Vakalarımızın çoğunluğunun semptomlarının başlangıç yaşı 2 yaş ve yukarı ve en sık semptomları tekrarlayan alt ve üst solunum yolu enfeksiyonlarıydı. 3 olguda ciltte granülomlar saptandı, bir tanesi lupus vulgaris tanısı aldı. İki olguda vitiligo mevcuttu. 7 olguda başvuru sırasında bronşiektazi saptandı. 6 olgu başvuru sırasında lenfopenikti. 6 olguda IgG düzeyleri normal aralıktaydı, 7 olguda selektif IgA, 5 olguda parsiyel IgA eksikliği saptandı. 9 vakada AntiHBs negatifti, 3 vakada bakılmamıştı. Olguların hepsinde mutlak B lenfosit sayıları düşük saptanırken, 7 olguda mutlak T lenfosit sayıları da düşük saptandı. Kombine immün yetmezliklerde ve B hücre düşüklüğü ile giden tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları olan hastalarda ülkemiz için Artemis gen defektinin akılda tutulması gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Artemis, immün yetmezlik

[Abstract:0137]

Akan Hücre Ölçer Ve CD34+ Kök Hücre Sayımı

*Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Selda Keyik, Şeyma Çelik Bilekçelik, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, İsmail Reisli
Necmettin Erbakan Üniversitesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya*

Flow sitometri 1950'li yıllarından beri üzerinde çalışılan ve sürekli geliştirilen araştırma ve klinik laboratuvarlarının vazgeçilmez tekniklerinden biridir. Kök hücre tedavisinin çok sayıda hastada uygulanması ile birlikte, kök hücre analizleri yapılması da zorunlu hale gelmiştir. Allojenik ya da olog transplantasyonlarda kök hücre sayısının transplantasyon öncesinde bilinmesi, transplantasyonun sonucu hakkında ön bilgi edinmemizi sağlayan önemli parametrelerden birisidir. Kök hücre sayma işlemi canlı çift pozitif CD45+/CD34+ hemopoietik kök hücre popülasyonlarını CD34+ mutlak sayımlarında (hücre/ μ l) ve CD34+ olan toplam sağ lökosit sayımı yüzdesini (%CD34) aynı anda sayar. Son bir yıl içerisinde 24'ü bayan 26'sı erkek olmak üzere 50 hastaya uygulanan kök hücre sayımlarında, işlem öncesi canlı CD34+ hücre sayısı ortalaması 120 hücre/ μ l ve toplanan ürün canlı CD34+ hücre sayısı ortalaması 2970 hücre/ μ l olarak bulunmuştur. Sonuç olarak kök hücre sayımı sonrasında bulunan bu değerler aferez ünitesinde kök hücre nakli için kullanılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: flow, sitometri

[Abstract:0138]

Tekrarlayan candida albicans meningoensefalitli CARD9 eksikliği olgusu

Fatih Çelmeli¹, Nefise Öztoprak Çuvalcı², Doğa Türkkahraman³, Derya Seyman², Esvet Mutlu⁴, Bodo Grimbacher⁵, Sadi Köksoy⁴

1 Antalya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi Ve Allerji Hastalıkları, Antalya

2 Antalya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Enfeksiyon Hastalıkları Ve Klinik Mikrobiyoloji, Antalya

3 Antalya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Antalya

4 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji, Antalya

5 Center for Chronic Immunodeficiency, University Medical Center Freiburg, Freiburg, Germany

Caspase-associated recruitment domain-9 (CARD9) eksikliği yakın zamanda tanımlanan santral sinir sistemi ve ciltte dirençli, ciddi mantar enfeksiyonları ile karakterize primer immün yetmezlik hastalığıdır. Bildirilen olgu sayısı çok azdır ve Türkiye'den bildirilen olgu bulunmamaktadır. Küratif tedavisi yoktur.

Biz santral sinir sisteminde tedaviye dirençli candida albicans meningoensefaliti saptanan, tedavi kesilmesi ile nüks görülen CARD9 eksikliği saptadığımız olguyu sunmak istedik.

Olgu:

3 yaşından beri dönem dönem oral moniliasis, tinea versikolor nedeni ile tedavi alan hasta, baş ağrısı nedeni ile başvurdu. Fizik muayenesinde oral moniliasis ve ense sertliği saptandı. Beyin omurilik sıvısı (BOS) incelemesi menenjitile uyumluydu. BOS ve kan kültüründe candida albicans üredi. Beyin ve spinal MR incelemesinde meningeal ve glial tutulum saptandı. Hastanın immünolojik değerlendirilmesinde ALS, ANL, Lenfosit dağılımları, nötrofil fonksiyonları normal sınırlar içinde saptandı. PPD pozitif, Candidin deri testi negatifti. İn vitro candida uyarısına IL-17 cevabının çok düşük olduğu, INF- γ cevabının ise kontrole göre artmış olduğu saptandı. CARD9 geninde mutasyon saptandı. Hastaya flukanazol, ampoterisin B, tedavileri verildi. Vorikanazol tedavi altında iken BOS kültür üremesi ile nüks gözlemlendi. Flukanazol, ampoterisin B, caspofungin, intratekal flukanazol tedavisi eklenerek tedavi edilebildi.

Anahtar Kelimeler: CARD9 eksikliği, kronik mukokutanöz kandidiasis, candida albicans, meningoensefalit

[Abstract:0139]

ICF (immün yetmezlik, sentromerik instabilite, fasyal dismorfizm) Tip3 Sendromlu İki Kardeş Olgusu Sunumu

Esra Hazar Sayar¹, Esra Araç¹, Şükrü Nail Güner¹, Corry Weemaes², Selman Yıldırım³, İsmail Reisli²

1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya

2 Radboud University Department of Pediatrics, Nijmegen, Netherlands

3 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik BD, Konya

ICF sendromu immün yetmezlik (I), sentromerik instabilite (C) ve fasyal dismorfizm (F) ile karakterize konjenital bir hastalıktır. Görülen immün yetmezlik değişken tipte olup, hastadan hastaya farklı şekilde seyreder.

Olgu 1: 13 aylık erkek hasta bronşit tanısıyla tedavi almaktayken doğduğundan beri sık hastalanma şikayeti olduğu için bakılan periferik kan lenfosit alt grupları analizinde CD3+, CD4+ T lenfosit ve CD 19+ B lenfosit oranlarında düşüklük tespit edildi. Fizik muayenesinde kaba yüz görünümü ve tonsil dokusunda hipoplazi mevcuttu. Soy geçmişinde anne-babası birinci dereceden akrabaydı. Hemoglobulin 8,5 g/dl ve nötrofil sayısı 1200/mm³, tüm immünglobulinler düşüktü. Sitogenetik analizinde kromozomal insitabilite tespit edilen hastaya ICF sendromu tanısı konuldu.

Olgu 2: 3 aylık kız hasta, öksürük, huzursuzluk, nefes darlığı şikayetleri ile başvurduğu dış merkezde bakılan immünglobülin seviyelerinin düşük tespit edilmesi üzerine kliniğimize yönlendirildi. Soy geçmişinde abisi ICF sendromu ve anne babası birinci dereceden akrabaydı. Fizik muayenesinde; yüz görünümü kabaydı, siyanotikti, akciğer üst zonlarda dinlemekle krepan raller duyuldu, karaciğer kot altından dört cm ele geliyordu. Hemoglobulin 10,6 g/dl, tüm immünglobulinler düşüktü. Periferik kan lenfosit alt grupları analizinde CD19+ B lenfositler düşük bulundu. Akciğer grafisinde atılmış pamuk manzarası bulunan hasta kliniğe yatırıldı. Sitogenetik analiz ile hastaya ICF sendromu tanısı konuldu.

Kardeş olan iki olgudan gönderilen genetik analizde CDCA7 mutasyonu tespit edilerek ICF sendromu Tip3 tanısı konuldu. Olgu 1 antikor eksikliği ve olgu 2 kombine immün yetmezlik tablosu ile kliniğimizde takip edilmektedir. Aynı genetik mutasyona sahip oldukları halde klinik olarak farklı immün yetmezlik tablosu gösterebildiklerine dikkat çekmek için bu olgular sunuldu.

Anahtar Kelimeler: ICF, immün yetmezlik

[Abstract:0140]**Polisakkarit Aşı Yanıtı Bozuk Olan Hastaların Klinik Değerlendirmesi****Baran Erman, Deniz Çağdaş Ayvaz, Duygu Demirtaş, Hacer Neslihan Bildik, Özden Sanal, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

Antikorlar mikrobiyal antijenlere karşı hümmoral immün sistemin primer efektör molekülleridir. Genellikle protein ya da polisakkarit yapıda olan, lipid ve nükleik asit olarak da bulunan antijenlere karşı immün sistemin farklı efektör mekanizmaları devreye girmektedir. Polisakkarit yapıdaki antijenlere karşı yanıtın düşük olduğu bireyler protein antijenlerine uygun yanıt vermelerine rağmen enfeksiyonlara yatkınlık gösterebilmektedirler. Spesifik antikor yanıtlarının ölçümü hümmoral immün yetmezliklerin değerlendirilmesinde önemli rol oynamaktadır.

Ocak 2008- Aralık 2013 arasında kliniğimize başvuran, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu veya yılda en az 7 kez tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastalara unkonjuge 23 valan pnömokok aşısı yapılmış, spesifik antikor yanıtları altı serotipe karşı değerlendirilmiştir. Her bir serotip için 20 U/ml konsantrasyonun altı düşük kabul edilmiş, ölçülen değerlerin serotiplerin en az yarısında minimal konsantrasyonun altında olması bozuk antikor yanıtı olarak değerlendirilmiştir. Toplam 416 hastadan 55 hastada aşı yanıtı düşük saptanmış, bunlar içinden klinik özelliklerine ulaşılabilen 41 tanesinin değerlendirilmesi solunum yolu enfeksiyonları, bronşiektazi, otoimmünite, yineleyen hastane yatışı ve protein antijenlere yanıt yönünden yapılmıştır. Hastalar YDIY, SAD, AT ve diğer antikor eksiklikleri olmak üzere 4 alt gruba ayrılmıştır. Aşı yanıtı normal saptanan 361 hasta içinden 41 tanesi ise kontrol grubu olarak seçilmiş ve sonuçlar karşılaştırılmıştır.

Özellikle SAD ve CVID grubu hastalarda akciğer enfeksiyonu sıklığı, enfeksiyonlara bağlı çoklu hastane yatışı ve bronşiektazi oranı kontrol grubuna göre yaklaşık 2 kat fazla saptanmıştır. Ayrıca yanıtın bozuk olduğu hastalarda şikayetlere başlama yaşı kontrol grubuna göre daha düşük (56 ay/ 90 ay) bulunmuştur. Polisakkarit aşı yanıtı özellikle solunum sistemi enfeksiyonlarının artış gösterdiği bireylerde immün sistemin değerlendirilmesinde önemli bir parametre olarak karşımıza çıkmaktadır

Anahtar Kelimeler: Antikor, pnömokok, aşı**Klinik Özellikler**

	SAD	CVID	AT	Diğer	Kontrol
Akciğer Enfeksiyonu	90	89	67	57	41
Bronşiektazi	50	50	0	0	19
USYE	70	89	67	86	63
Hospitalizasyon	60	61	67	71	19
Protein Antijen Yanıtı	100	50	100	86	100

Değerler yüzde olarak verilmiştir[Abstract:0141]**Selektif IgA Eksikliği Olan Hastalarımızın Klinik ve Laboratuvar Özellikleri****Funda Erol Çipe, Çiğdem Aydoğmuş, Özlem Başoğlu Öner, Gonca Keskindemirci, Mehmet Eltan, Rengin Şiraneci
Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Ünitesi, İstanbul**

Amaç: Selektif IgA eksikliği, en sık görülen primer immün yetmezlik hastalığıdır. 4 yaşından büyük hastada serum IgA düzeyinin 7 mg/dl'nin altında olması olarak tanımlanır. Hastalar asemptomatik olabileceği gibi tekrarlayan solunum yolu ve sindirim sistemi enfeksiyonları ile başvurabilir.

Yöntem: Aralık 2012-Şubat 2015 arasında başvuran 88 selektif IgA eksikliği olan hasta (49 erkek, 39 kız) retrospektif olarak başvuru yakınmaları, eşlik eden hastalıklar, kullanılan ilaçlar ve laboratuvar bulguları ile değerlendirildi.

Bulgular: Yaşları 49 -189 ay (Ort: 88.2± 36.4) arasında değişen hastalar içinde 22(%25) hasta asemptomatikken, 61(%70) hastada sık ÜSYE ve ASYE, 2 hastada sık ishal yakınması vardı. 26(%29) hasta en az bir kez yatırılarak tedavi almıştı. 23 hastanın anne-babası akrabaydı. 14 hasta ailede allerjik hastalık, 8 hasta sık enfeksiyon tarifliyordu. 21(%25) hastada ek olarak astım ve/veya allerjik rinit varken, 5'i Tip 1 diabet, 1 Hashimoto tiroiditi, 2'si FMF, 1 çölyak hastalığı için bakılan IgA düşük saptanmıştı. Tüm hastaların IgG ve IgM değerleri normal bulundu. IgA değerleri ise laboratuvarımızda genelde < 6.67 mg/dl olarak ölçülebildi. 24 (%27) hastada IgE değeri >100 kU/L bulundu, bunların içinde 11 hastanın ev akarı alerjisi saptandı. Toplamda 16 (%19) hastada ev akarı, polen ve hayvan tüyü duyarlılığı mevcuttu. Tüm hastalarda IgG alt grupları ve aşıya spesifik antikor yanıtı normaldi. 32 (%36) hastaya temel olarak allerjik hastalıkları için tedaviler verilirken, sadece 29 (%33) hasta sık enfeksiyon öyküsünden dolayı antibiyotik profilaksisi ile takip edildi.

Sonuç: Selektif IgA eksikliği özellikle başta allerjik hastalıklar ve endokrinolojik hastalıklara eşlik edilmektedir. Bu tanımlarla takip edilen hastaların tedavilerinin düzenlenmesi açısından IgA eksikliği açısından araştırılması gereklidir.

Anahtar Kelimeler: selektif, IgA eksikliği

[Abstract:0142]

Erişkin Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarımızın Klinik ve Radyolojik Özellikleri**Abdulsamet Sandal, Emine Yazıcı, Funda Aksu, Deniz Köksal, Emin Maden, Salih Emri**
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Primer immün yetmezlikler (PİY), immün sistemin bir veya daha fazla bileşeninin azlığı, eksikliği veya bozulmuş fonksiyonuyla karakterize kalıtsal hastalıklardır. Şiddetli ve tekrarlayan enfeksiyonlar, otoimmün süreçler ve kanser gelişimine yatkınlıkla birlikte, solunumsal belirti ve komplikasyonlar önemli morbidite ve mortalite sebebidir. Bu çalışmada kliniğimizde izlediğimiz PİY tanılı 18 erişkin hastanın klinik ve radyolojik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Kliniğimizde Ocak 2010 – Ocak 2015 arasında izlenen PİY tanılı 18 erişkin hastanın kayıtları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 18 hastanın (Erkek/Kadın: 13/5) ortalama yaşı 31 (19-68) yılıdır. On hasta yaygın değişken immün yetmezlik, 4 hasta selektif IgA eksikliği, 2 hasta kronik granülomatöz hastalık ve 1'er hasta X-linked agammaglobulinemi ve atipik T hücre yetmezliği tanılarıyla takip edilmekteydi (Tablo 1). Ortalama tanı yaşı 20'ydi. Takipte kalan 8 (%61) hastanın ortanca takip süresi 18 aydı. Dört hastada bronşektazi nedeniyle pulmoner rezeksiyon öyküsü mevcuttu. Hastaların 13'ü (%72) intravenöz immünglobulin, 10'u (%54) trimetoprim/sulfametoksazol, 3'ü (%17) itrakonazol tedavileri almaktaydı. İzlemede 4 (%23) hastada lenfoma gelişmişti ve bunlardan 3'ü diffüz büyük B hücreli lenfomaydı. Bir hasta lenfoma tanısını bronkoskopik biyopsiyle almıştı. Toraks tomografileri olan 13 hastada en sık gözlenen radyolojik bulgular: <1cm yuvarlak opasite 10 (%76), irregüler ve/veya lineer opasiteler 9 (%69), mozaik perfüzyon 9 (%69), >1 cm opasiteler 9 (%69), amfizem 8 (%61), bronş duvar kalınlaşması 8 (%61) ve bronşektazi 7 (%53) idi.

Sonuç: Bu çalışmanın sonuçlarının da desteklediği gibi PİY tanılı hastalarda enfeksiyöz ve enfeksiyöz olmayan çeşitli solunumsal belirti ve komplikasyonlar görülmektedir. Bu durum PİY yönetiminde multidisipliner yaklaşımda göğüs hastalıkları hekiminin de önemli rolü olduğunu vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, solunum sistemi, toraks radyolojisi

Tablo 1: Primer immün yetmezlikli (PİY) hastaların klinik özellikleri

Özellik	Hasta sayısı (%)
Cinsiyet	
• Erkek (%)	13 (%72)
• Kadın (%)	5 (%28)
Yaş, ortalama (min-maks)	31 (19-68)
PİY tanı yaşı, ortalama (min-maks)	20 (5-50)
PİY tipi	
o B-hücre bozuklukları	
• CVID	10 (%54)
• Selektif IgA eksikliği	4 (%23)
• X-linked agammaglobulinemi	1 (%6)
o T-hücre bozuklukları	
• Atipik T hücre yetmezliği	1 (%6)
o Nötrofil ve fagosit bozuklukları	
• Kronik granülomatöz hastalık	2 (%11)
Bronşektazi nedeniyle operasyon öyküsü	4 (%23)
Takipte kalınan ay (n=8 hasta), ortanca (min-maks)	18 (6-72)
PİY için alınan tedaviler	
• IVIG	13 (%72)
• TMP/SMX	10 (%54)
• Itrakonazol	3 (%17)
Lenfoma gelişen hasta sayısı	
• Diffüz büyük B hücreli lenfoma	3 (%17)
• Lenfoblastik lenfoma	1 (%6)
Toraks BT bulguları (n=13 hasta)	
• <1 cm yuvarlak opasite	10 (%76)
• Irregüler ve/veya lineer opasiteler	9 (%69)
• Mozaik perfüzyon	9 (%69)
• >1 cm opasite	9 (%69)
• Amfizem	8 (%61)
• Bronş duvar kalınlaşması	8 (%61)
• Bronşektazi	7 (%53)

CVID: yaygın değişken immün yetmezlik, IVIG: intravenöz immünglobulin, TMP/SMX: trimetoprim/sulfametoksazol

[Abstract:0143]

Kronik mukokütanöz kandidiyazisli bir hastada IL-17RA eksikliği

Caner Aytekin¹, Anne Puel², Figen Doğu³, Stephanie Boisson Dupuis⁴, Jean Laurent Casanova⁴, Aydan İkinçioğulları³

1 Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

2 Necker Branch INSERM 1163 University Paris Descartes Imagine Institute, Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Paris, Fransa

3 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

4 Rockefeller Branch the Rockefeller University, St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, New York, ABD

Giriş: Kronik mukokütanöz kandidiyazis (KMK) tırnak, cilt, oral ve genital mukozanın başlıca *Candida albicans* ile tekrarlayan-persistan enfeksiyonu ile karakterizedir. IL-17 immünesini etkileyen genetik bozukluklarda KMK görülür. Th17 hücre sayısındaki düşüklükle IL-17 yanıtının bozulduğu otozomal dominant (OD) STAT3 ve otozomal resesif (OR) CARD9 eksikliğinde KMK başlıca klinik özelliklerdendir. OD fonksiyon kazandıran STAT1 mutasyonunda bozulmuş IL17A ve IL-22 üretimiyle, IL-17F otoantikorları sonucu KMK gelişir. APECED sendromunda (AIRE mutasyonu) ise IL-17A, IL-17F ve IL-22'ye karşı gelişen otoantikorlar sonucu IL-17 yanıtı bozulurak KMK'ye neden olur. Son olarak OD IL-17F, OR IL-17RA ve IL17 reseptör sinyalinde adaptör protein olan OR ACT1 mutasyonunda izole KMK başlıca klinik özelliktir. İzole KMK'de mantar enfeksiyonları genellikle sistemik özellik göstermezler. Burada izole KMK yakınması olan ve OR IL17RA mutasyonu saptanan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: 18-aylık kız hasta ağızda tekrarlayan pamukçuk ve bez bölgesinde pişik yakınmalarıyla başvurdu. Anne-babası arasında akrabalık vardı. Fizik muayenede dil ve yanak mukozasında monilya plakları ile bez bölgesinde kandida dermatiti saptandı. Diğer fizik muayene bulguları normaldi. Laboratuvar incelemelerinde; total nötrofil ve lenfosit sayıları, serum Ig düzeyleri, periferik kan lenfosit alt grupları, invitro-T hücre ve nötrofil fonksiyonları normaldi. Hastanın ağız ve bez bölgesindeki lezyonları oral flukonazol ve lokal tiyokonazol tedavisiyle düzeldi. Hastanın oral monilyazis yakınmasının daha sonra tekrarladığı, saçlı deri ve çeşitli cilt bölgelerinde mantar enfeksiyonları geliştiği ve bunun için tedavi aldığı öğrenildi. Genetik analizde IL17RA geninde homozigot c256C>A nonsens mutasyonu taşıdığı, anne-babasının heterozigot olduğu gösterildi.

Sonuç: KMK IL-17 yanıtını bozan nedenler sonucu oluşur. Altta yatan genetik bozukluğun tespiti kesin tanıyı koymakla birlikte prognoz hakkında da bilgi sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Kronik mukokütanöz kandidiyazis, IL-17RA eksikliği

[Abstract:0144]

IL-17RC eksikliğine bağlı kronik mukokütanöz kandidiyazisli bir olgu

Caner Aytekin¹, Anne Puel², Figen Doğu³, Jacinta Jacinta Bustamante², Jean Laurent Casanova⁴, Aydan İkinçioğulları²

1 Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

2 Necker Branch INSERM 1163 University Paris Descartes Imagine Institute, Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Paris, Fransa

3 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

4 Rockefeller Branch the Rockefeller University, St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, New York, ABD

Giriş: Kronik mukokütanöz kandidiyazis (KMK) tırnak, cilt, oral ve genital mukozanın *Candida albicans* ile tekrarlayan veya persistan enfeksiyonu ile karakterizedir. Otozomal resesif IL-17RA ve ACT1 eksiklikleri ile otozomal dominant IL-17F eksikliği başka enfeksiyonlara yol açmadan izole KMK'ye neden olur. Burada otozomal resesif IL-17RC eksikliği ve izole KMK'i olan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Dört yaşındaki erkek hasta tekrarlayan oral kandidiyazis ve saçlı deride mantar enfeksiyonu yakınmasıyla başvurdu. Anne-babası arasında akrabalık vardı. Fizik muayenede dil üzerinde monilya plakları ile saçlı deride yer yer pullanma ve beyaz renkli plaklar vardı. Diğer fizik muayene bulguları normaldi. İmmün incelemelerinde; total nötrofil ve lenfosit sayıları, serum Ig düzeyleri, periferik kan lenfosit alt grupları hafif CD3-CD16+56+ (3%;N:5-28%) hücre düşüklüğü dışında normal sınırlarda idi. İnvitro-T hücre ve nötrofil fonksiyonları normal saptandı. Otoimmünite araştırılması için serum ANA, antidsDNA, anti-TPO, anti-TG, anti-GAD, anti-insülin, anti-paryetal hücre antikorları denetlendi ve negatif bulundu. PMA ve ionomycin ile uyarılmış lökositlerden IL17A sekresyonu normal düzeylerde saptandı. IL-17 immünesinde etkili olan poatansiyel hastalığa neden olan mutasyonlar tüm ekzom sekanslama (WES) yöntemi ile araştırıldı. STAT1, IL17RA, IL17A, IL17F, ACT1, IL22 ve IL22RA1 genlerinde mutasyon tespit edilmedi. IL17RC geninde exon 11'de homozigot c.1132C>T nonsens mutasyonu gösterildi. Anne ve babanın heterozigot taşıyıcı olduğu gösterildi. Sistemik oral flukonazol tedavisi ile oral monilyazis düzeldi. Hastaya daha sonra aralıklı olarak flukonazol profilaksisi uygulandı ve bu dönemlerde ağız ve saçlı deri lezyonları görülmedi. Ancak profilaksiye ara verilen dönemlerde KMK tekrarladı.

Sonuç: KMK IL-17 yanıtını bozan nedenler sonucu oluşur. Altta yatan genetik bozukluğun tespiti kesin tanıyı koymakla birlikte prognoz hakkında da bilgi verecektir.

Anahtar Kelimeler: Kronik mukokütanöz kandidiyazis, IL-17RC eksikliği

[Abstract:0145]

ICF sendromu: Altı olgunun klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri

Caner AYTEKİN¹, Figen DOĞU², Deniz GÜLOĞLU², Jessica C De Greef³, Maarten Jd Van Tol⁴, Corry M Weemaes⁵, Silvere M Van Der Maarel³, Aydan İKİNCİOĞULLARI²

1 Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

2 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

3 Department of Human Genetics, Leiden University Medical Center, Leiden, Hollanda

4 Department of Pediatrics, Leiden University Medical Center, Leiden, Hollanda

5 Department of Pediatric Infectious Diseases and Immunology, Radboud University Nijmegen Medical Centre, Nijmegen, Hollanda

ICF (immunodeficiency, centromeric instability and facial anomalies) sendromu agamaglobulinemi veya hipogamaglobulinemi, 1, 9 ve 16. kromozomların sentromerik bölgesinde dengesizlik sonucu oluşan delesyonlar ve yüz anomalileri ile karakterize otozomal resesif kalıtım gösteren bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. ICF sendromu DNA metilasyonunda görev alan DNMT3B (ICF tip1) ve ZBTB24 (ICF tip2) genlerdeki mutasyonlar sonucu gelişir. ICF sendromu genomun epigenetik yapısı ve düzenlenmesini değiştiren hastalıkların ilk örneklerinden birisidir. Başlıca yüz anomalisi olan hipertolerizm, düz ve geniş burun kökü ile epikantus genellikle tüm hastalarda görülür. Çeşitli derecelerde motor ve konuşma geriliği ile öğrenme güçlükleri vardır. Erken bebeklik döneminde gövdesel hipotoni belirgin bir özelliktir. Pnömoni ve sepsis gibi enfeksiyonlar hastaların büyük bölümünde görülür. Bazı hastalarda da fırsatçı enfeksiyonlar (*Candida albicans*, *Pneumocystis jirovecii*) gelişebilir. Periferik kanda T ve B hücre sayıları normaldir. Ancak yaşla birlikte T hücre sayısı azalabilir. Bazı hastalarda B hücre olgunlaşmasında bozukluk ve T hücre fonksiyon bozuklukları gösterilmiştir. Agamaglobulinemi ile birlikte normal B hücre sayısına sahip hastalarda yüz anomalilerine dikkat edilmeli, yürüme ve konuşma gibi gelişim basamaklarında gecikme sorgulanmalıdır. Kromozomlardaki sentromerik instabiliteyi gösterebilmek için en az 150 metafaz analizi olacak şekilde sitogenetik inceleme yapılmalıdır. Tedavide intravenöz immünglobulin replasmanı uygulanır. T hücre fonksiyon bozukluğu gösterilememişse bile *Pneumocystis jirovecii* pnömonisinin önlenmesi için TMP/SMX profilaksisi verilmelidir. Kemik iliği nakli ağır enfeksiyonları olan hastalarda düşünülmelidir. Burada ZBTB24 gen mutasyonu gösterilerek ICF sendromu tip 2 tanısı kesinleşen beş olgu ile mutasyon analizi henüz devam eden bir olgunun klinik, laboratuvar, tedavi ve prognoz özellikleri sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: ICF sendromu, klinik, laboratuvar, prognoz

[Abstract:0145 Tablo]

Tablo. Hastaların klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6
Yaş	8.5 yaş	3.5 yaş	13.5 yaş	2.5 yaş	5 yaş	6 yaş
Tanı yaşı	6 ay	9 ay	11.5 yaş	5 ay	6 ay	5 yaş
Semptom başlama yaşı	1 ay	8 ay	6 ay	3 ay	3 ay	6 ay
Cins	E	E	E	E	E	E
Akrabalık	+	+	+	- (aynı köy)	- (aynı köy)	- (aynı köy)
Klinik	Yüz anomalisi Oral monilyazis Pnömoni İshal Meningit Gövdesele hipotoni Gelişimsel gerilik	Yüz anomalisi Oral monilyazis Pnömoni (PCP?) Gövdesele hipotoni Gelişimsel gerilik	Yüz anomalisi Pnömoni Meningit Okul başarısında düşüklük	Yüz anomalisi P- nömoni (PCP?) Gövdesele hipotoni Gelişimsel gerilik	Yüz anomalisi Oral monilyazis Su çiçeği Gövdesele hipotoni Gelişimsel gerilik	Yüz anomalisi Pnömoni Ampiyem Meningit Gelişimsel gerilik
BK (mm ³)	12,600	7,100	6,200	7,600	13,300	9,900
TLS (mm ³)	6,300	2,800	1,600	2,720	5,400	3,540
IgG (mg/dl)	115	<33	433	78	145	<42
IgA (mg/dl)	<6.67	<6.67	47	<6.67	<6.67	<6.67
IgM (mg/dl)	<4.27	<4.27	14	<4.27	<4.27	<4.27
CD3+CD16-56- (%)	80	73	93	70	78	65
CD3+CD4+ (%)	70	60	49	49	43	32
CD3+CD8+ (%)	10	11	41	24	34	30
CD3-CD16+56+ (%)	4	4	3	10	6	11
CD19+ (%)	18	18	2.2	16	11	21
CD20+ (%)	19	19	2.8	17	13	10
PHA ile lenfoproliferatif yanıt	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal
Sitogenetik-kromozom delesyon anomalileri	1. ve 16. kromozom	1, 9 ve 16. kromozom	1, 9 ve 16. kromozom	1, 2, 9 ve 16. kromozom	1, 9 ve 16. kromozom	1, 9 ve 16. kromozom
ZBTB24 mutasyon	Homozigot p.Ans3061lefsX4 (c.917delA)	Homozigot p.Ans3061lefsX4 (c.917delA)	Homozigot p.Ans3061lefsX4 (c.917delA)	Homozigot p.Ans3061lefsX4 (c.917delA)	Homozigot p.Ar- g320X (c.958C>T)	Genetik analiz devam ediyor
Tedavi	İVİG+TMP/SMX	İVİG+TMP/SMX	İVİG+TMP/SMX	İVİG+TMP/SMX	İVİG+TMP/SMX	İVİG+TMP/SMX
Prognoz	İyi Hipotoni düzeldi Ağır derecede mental retardasyon Özel eğitim alıyor	İyi Hipotoni düzeldi Gelişimsel gerilik sürüyor CMV en- feksiyonuna bağlı HLH geçirdi	İyi Orta derecede mental retardasyon Özel eğitim alıyor	İyi Hipotoni düzeldi Gelişimsel gerilik sürüyor	İyi Hipotoni düzeldi Orta derecede mental retardasyon Özel eğitim alıyor	İyi Kronik akciğer hastalığı Gelişimsel gerilik sürüyor Orta derecede mental retardasyon

[Abstract:0146]

Primer immün yetmezliklerde otoimmünite çeşitliliği

*Hatice Ezgi Barış, Ayça Kıyıkım, Ercan Nain, Safa Barış, Elif Karakoç Aydıner, Ahmet Oğuzhan Özen, Işıl Barlan
Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul*

Giriş: Primer immün yetmezlikler otoimmün bulgularla seyir gösterebilir. Otoimmünite'nin bir bölümünden, T ve B lenfositlerde bozulmuş santral ve periferik tolerans mekanizmaları ve otoantikor gelişimi sorumlu iken, diğer bir bölümünde ise mikroorganizmaların yetersiz eliminasyonu sonucu artan inflamasyon sorumludur.

Materyal-Method: Bölümünüzde takip edilen ve mutasyon tanısı olan 20 hastanın otoimmünite bulguları değerlendirildi.

Sonuçlar: Yaşları 1 ay ile 25 yaş arasında değişen ($12,2 \pm 6,7$ yıl), tanı yaşı: $8,6 \pm 7,7$ yıl ve takip süresi $23,2 \pm 16,1$ ay olan olgularda en sık görülen otoimmün hastalıklar sırasıyla; coombs (+) hemolitik anemi (n=9), trombositopeni (n=9) ve otoimmün hipotiroidi (n=3) idi. Diğer otoimmün bulgular, lupus benzeri hastalık (n=3), diyabet otoantikor pozitifliği (n=2), otoimmün daire (3), otoimmün hepatit (n=1), nefrotik sendrom (n=1), büyük arter vaskülit (n=1), vitiligo (n=2), alopezi (n=1), perikardit (n=1) olarak saptandı. Genetik mutasyon değerlendirmesinde; IPEX sendromu (n=4), GIMAP5 (n=3), DOCK8 (n=2), RAG1 (n=1), PRKCD (n=1), LRBA (n=1), WAS (n=1), CGD (n=1), STAT1 (n=1), DiGeorge (n=1), ALPS (n=1), IL-21R (n=1), CTLA-4 (n=1) ve IRAK-1 (n=1) bulundu.

Tartışma: Takip sırasında immün yetmezlikli olgularda çeşitli otoimmünite bulguları ortaya çıkabilir. Bunu yanı sıra, bazı hastalarda, ciddi enfeksiyon bulguları çıkmadan önce klinikte ilk bulgular arasında otoimmünite olabilir. Bu nedenle, otoimmünitesi olan bireylerde immün yetmezlik düşünülmesi ve sorgulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlikler, otoimmünite

[Abstract:0148]

Ataksi-telanjektazi: 37 hastanın klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri

*Caner Aytekin¹, Deniz Deniz Güloğlu², Gülhan Atakul¹, Pınar Özbudak¹, Betül Tokgöz¹, Figen Doğu², Aydan İkinciöğulları²
1 Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara
2 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara*

Giriş-Amaç: Ataksi-telanjektazi (AT) ataksi, ilerleyici nörolojik bozulma, telanjektazi, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, çeşitli derecelerde immün yetmezlik, malinitelere yatkınlık ve iyonize radyasyona duyarlılıkla karakterize multisistem bir primer immün yetmezliktir. Otozomal resesif ATM mutasyonu sonucu gelişir. Burada AT tanısı konulan hastaların klinik, laboratuvar ve prognoz özelliklerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: 2006-2015 yılları arasında AT tanısı alan 37 hasta değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların %45'i erkek, %55'i kız, ortalama tanı yaşı 6.8 (0.5-15.5), ortalama semptomların görülme yaşı 1.6 (0.5-4) ve tanıda geçen süre ortalama 5.2 yıl (0-13.5) idi. Akrabalık %73, kardeşle hastalık oranı %43 bulundu. Başvuru yakınmaları yürüme bozukluğu (%97), konuşma bozukluğu (%86), gözlerde telanjektazi (%58), enfeksiyonlar (%24) ve gelişme geriliği (%8) idi. Fizik muayenede hastaların %97'de ataksi ve konuşma bozukluğu, %100'de telanjektazi, %81'de ciltte hiperpigmentasyon, %60'da büyüme-gelişme geriliği saptandı. Alfa-fetoprotein düzeyi tüm hastalarda yüksekti. Dokuz hastada (%24) serum IgG düşüklüğü saptandı. Bu hastaların dördünde IgG düzeyi agamaglobulinemi ($IgG < 250$ mg/dl) seviyesindeydi. Hastaların 19'da (%51) IgA selektif ($IgA < 6.67$ mg/dl) düzeyde düşük bulundu. Onatlı hastanın (%43) ise IgM seviyeleri yüksek saptandı. CD3+T hücre oranı 15 (%41), CD4+T hücre 18 (%49) ve CD19+B hücre 16 hastada (%43) düşük bulundu. İn-vitro mitojen (PHA) yanıtı analizi yapılan 25 hastanın yedisinde (%28) düşük saptandı. Yedi hastada (%19) bronşjektazi, dört hastada (%11) hidronefroz gösterildi. İzlemede iki hastada (%5.5) lenfoma gelişti. Ondört hastaya (%38) İVİG uygulandı.

Sonuç: Hasta yakınma ve bulgularının dikkatle irdelenmesi erken tanıyı kolaylaştıracaktır. İmmün yetmezliğin derecesine göre gerekli hastalara İVİG ile antibiyotik profilaksileri uygulanmalıdır. Malinite ve hidronefroz gibi durumların erken tanınması için gerekli kontroller ve taramalar düzenli olarak yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-telanjektazi, klinik, laboratuvar, prognoz

[Abstract:0149]

22q11.2 delesyon sendromu (DiGeorge sendromu): 19 olgunun klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri

Caner Aytekin¹, Deniz Deniz Güloğlu², Gülhan Atakul¹, Pınar Özbudak¹, Betül Tokgöz¹, Selmin Karademir¹, Figen Doğu², Aydan İkinçioğulları²

1Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç: 22q11.2 delesyon sendromu atipik yüz görünümü, kardiyak anomaliler, timus hipoplazisi/aplazisi, yarık damak, velofarengyal yetmezlik, hipoparatiroidi, hipokalsemi, öğrenme güçlüğü, davranış problemleri ve tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterize multisistem bir primer immün yetmezliktir. Timusun olmadığı komplet tip olguların %1'den azını oluşturur ve ağır kombine immünyetmezlik fenotipi vardır. En sık görülen parsiyel tipte timus hipoplaziktir ve T hücre immünyetmezliği zamanla düzelir. Burada parsiyel 22q11.2 delesyon sendromu tanısı konulan hastaların klinik, laboratuvar ve prognoz özelliklerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: 2006-2015 yılları arasında tanı konulan 19 hasta değerlendirilmiştir.

Bulgular: 19 hastanın 9'u erkek, 10'u kız, ortanca yaş 5 ay (1-132 ay) idi. Dokuz hastanın yaş aralığı ise 1-3 ay idi. Hastaların tamamında atipik yüz ve %84'de (16 hasta) kardiyak anomaliler vardı. Tüm hastalarda timus aplastik/hipoplastik idi. Yarık damak, velofarengyal yetmezlik, palatal anomaliler hastaların %53'de (10 hasta) görüldü. Dört hastada böbrek ve iskelet anomalileri saptandı. Hastaların %37'de (7 hasta) hipokalsemi, 4 hastada (%21) hipoparatiroidi saptandı. Üç yaş üzerindeki 7 hastanın tümünde konuşma bozukluğu, öğrenme güçlüğü, davranış problemleri vardı. Hastaların %63'de (12 hasta) öyküde veya izlem sırasında çeşitli enfeksiyonlar vardı. Total lenfosit sayısı ortalama 4,271mm³ (1,800-9,750mm³) idi. CD3+T ve CD4+T hücre oranı 6 hastada, in-vitro mitojen (PHA) yanıtı 3 hastada düşük saptandı. Serum IgG düzeyi düşük olan üç hastanın birisi İVİG replasmanı alıyordu. Bir hasta ITP gelişti ve yüksek dozda İVİG tedavisiyle düzeldi. Yaş aralığı 1-3 ay olan 7 hasta (%37) ağır kardiyak anomalilere bağlı komplikasyonlardan kaybedildi.

Sonuç: Hastalar hücrel immünite ile birlikte humoral immünite yönünden dikkatle irdelenmelidir. Klinik çeşitlilik gösterdiği için hastalar multidisipliner olarak takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: 22q11.2 delesyon sendromu, klinik, laboratuvar, prognoz

[Abstract:0150]

DOCK8 Eksikliği ve Molluskum Kontagiozum Lezyonları Olan bir Hastada Post-Transplantasyon Gelişen Immün Rekonstitusyon Sendromu

Şule Ünal¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Sibel Ersoy Evans³, Meryem Seda Boyraz⁴, Hacer Neslihan Bildik², Safa Barış⁵, Selin Aytac¹, İlhan Tezcan², Duygu Uçkan Cetinkaya¹

1 Hacettepe Üniversitesi, Pediatrik Hematoloji

2 Hacettepe Üniversitesi, Pediatrik İmmünoloji

3 Hacettepe Üniversitesi, Dermatoloji

4 Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

5 Marmara Üniversitesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji

Immün rekonstitusyon sendromu (IRIS) nadir bir antite olup, insan papilloma virüsü ya da molluskum kontagiozum enfeksiyonları bulunan HIV pozitif hastalarda anti-retroviral tedavi başladıktan sonra rapor edilmiştir. Nadir olarak hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) sonrası leprozi ve aspergillus enfeksiyonlarında aktivasyonla giden IRIS'li olgular bildirilmiştir. Olgu sunumumuzda DOCK8 eksikliği olan ve akut myeloid lösemili (AML) hastada, nakil öncesinde mevcut olan molluskum kontagiozum (MK) lezyonlarında HKHN sonrası gelişen IRIS sunulmuştur. Sekiz yaşında erkek hasta HLA uygun kardeşten HKHN yapılmak üzere kabul edildi. Hastanın öyküsünden DOCK8 eksikliği tanısı olduğu, biyopsi ile vücudundaki papüllomatöz lezyonların MK olduğunun doğrulandığı, yedi yaşında AML geliştirdiği öğrenildi. Hastaya melfalan, fludarabin ve ATG'den oluşan hazırlık rejimi sonrası HKHN yapıldı. Sırasıyla +17 ve 23. günlerde nötrofil ve trombosit egraftmanları gerçekleşti. Hastanın MK lezyonlarında +12. günden başlamak üzere eritematöz kötüleşmeler izlendi. Ancak başta kötüleşen bu lezyonlar +64. günde neredeyse tamamen iyileşti. Immün toparlanma sırasında görülen bazı enfeksiyonlardaki paradoksik egzaserbasyonlar, özellikle anti-retroviral tedavi başlanan HIV pozitif hastalarda bildirilmekle birlikte, olgumuz bildiğimiz kadarıyla doğuştan selüler immün yetmezlikli bir olguda HKHN sonrası MK ilişkili ilk IRIS raporu olması nedeniyle ilginçtir. Hekimler bu durumun geçici olduğunun farkında olmalı ve fazladan yapılacak müdahalelerin toksisiteyi arttırabileceği konusunda dikkatli olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: DOCK8, HKHN, IRIS, molluskum kontagiozum

[Abstract:0151]

ALPS Tanısı Alan ve Germline FAS Mutasyonu Bulunmayan Hastalarda İkincil Kriter Biyobelirteç Düzeyleri

*Çağman Tan, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan, Özden Sanal
Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı/Ankara*

ALPS, apoptozisde rol alan genlerdeki defektler sonucu ortaya çıkan lenfadenopati ve/veya splenomegali, ön planda otoimmün sitopeniler olmak üzere otoimmün hastalıklar ve periferik kanda DNT hücrelerin artışı ile karakterize genetik bir hastalıktır. Hastalarda lenfoma gelişmesine de yatkınlık görülmektedir. Son yıllarda soluble FAS ligand (sFasL), interlökin-10 (IL-10), interlökin 18 (IL-18) ve vitamin B12 (VitB12) gibi bir dizi molekülde değişiklikler ALPS şüphesi olan hastaların tanısı için uygulanması önerilen algoritmanın bir parçası haline gelmiştir. Bu algoritma, lenfoproliferasyon ve DNT yüksekliği olan tüm hastalarda FAS (germline) geni sekans analizi yapılmasını, mutasyonu negatif olan hastalarda biyobelirteç profili beklenen spesifik özellikleri içeriyorsa, somatik FAS mutasyon analizini önermektedir. Biz de bu çalışmada olası ALPS tanısı alan ve FAS mutasyonu bulunmayan 22 hastamızda tanıya yardımcı kriter olarak kullanılan serum IL-18, IL-10, sFASL, VitB12 düzeylerini değerlendirdik. Serum IL-18 düzeyi 22 hastanın 5'inde bu hastalar için cut-off değeri olarak verilen 1500 pg/ml'nin üzerinde, serum IL-10 düzeyi 22 hastanın yalnızca birisinde, Vit.B12 düzeyi 24 hastanın 3'ünde tanı kriterlerinde belirtilen 1500 ng/L'nin üzerinde ve serum sFAS-L düzeyi 22 hastadan birisinde 200pg/ml'nin üzerinde bulunmuştur. Böylece 25 hastadan 7'sinde DNT yüksekliğine ek olarak 1 veya daha fazla ikincil kriter pozitif olarak bulunmuştur. Hastalarımızın yalnızca birisinde (hasta 12) 3 biyobelirteç (sFasL, IL-10 ve Vit B12 düzeyi), bir hastada IL-18 ve Vit B12 düzeyi birlikte, diğer 5 hastada ise IL-18 veya VitB12 düzeyleri tek başına yüksek bulunmuştur. Bu biyobelirteçlerden özellikle sFasL ve Vit B12 yüksekliğinin birlikte bulunmasının FAS defektini düşündürdüğü önemli bir özellik olduğu belirtilmektedir. Üç biyobelirtecin yüksek bulunduğu hastamızda somatik FAS mutasyonu da negatif bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: ALPS, IL-18, IL-10, sFASL, VitB12

[Abstract:0152]

Hiper IgM sendromu gibi prezente olan bir ataksi telenjiektazi olgusu

Duygu Demirtaş Güner¹, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz², Hacer Neslihan Bildik¹, Saliha Esenboğa², İlhan Tezcan²

1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Ankara

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, İmmünoloji Ünitesi, Ankara

Giriş: Ataksi telenjiektazi (AT) ilerleyici serebeller ataksi, okülokutanöz telenjiektazi, immün yetmezlik, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, iyonize radyasyona aşırı duyarlılığın görüldüğü, otozomal resesif geçişli multisistemik bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu ATM (Ataxia telangiectasia mutated) geni, 11q22.23'de lokalizedir. Olgularda immünglobulin (Ig) izotip dönüşümünde yetersizlik sonucunda IgM yüksekliği görülebilir. İmmünglobulin M düzeyi yüksek olduğu için başlangıçta Hiper IgM sendromu (HIGMS) tanısı alan AT olgusunu sunmaktayız.

Olgu: Aralarında 2. derece akrabalık olan sağlıklı anne-babanın yaşayan dördüncü çocuğu olan 3.5 yaşındaki erkek hasta, tekrarlayan moniliazis ve otit ile 3 yaşındayken çenesinde apse oluşması nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Muayenesi oküler telenjiektazi ve sol aksiller bölgede bir adet 1x1 cm lenfadenopati dışında normaldi. İmmünolojik tetkikleri Tablo'da sunulmuştur. IgM düzeyi 8720 mg/dl olan hastanın immünglobulin elektroforezinde poliklonal IgM artışı saptandı. Tetkikleri ve biri kız 2 akrabasının daha önce HIGMS tanısı ile bölümümüzde izlenme hikayesi olması nedeniyle aylık intravenöz immünglobulin tedavisi başlanan hastanın 4.5 yaşındayken muayenesinde molluscum contagiosum ve dengesiz yürüme-ataksisi saptandı. Alfa-feto protein:96 ng/ml (0.9-7.6) ve ardından ATM geninde e.5384G>A(p.W1795X)(homozigot) mutasyon bulundu. Dış merkezde meningoensefalit tanısı aldıktan sonra yatırılarak izlenen hastanın kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde supratentorial kompartmanda bilateral meziyal frontal korteksin singulat girus boyunca şiş görünümde olduğu ve kontrast tutmadığı görüldü.

Sonuç: Ataksi telenjiektazide ve HIGMS'de genellikle IgA, G ve E düzeyleri düşük; IgM düzeyi ise normal/hafif yüksektir. Ataksi telenjiektazide genellikle ilk bulgu, hasta yürümeye başladığında ortaya çıkan ataksidir. Bizim hastamız gibi henüz ataksi ortaya çıkmamış AT olguları, IgM yüksekliği nedeniyle başlangıçta HIGMS tanısı ile izlenebilirler. HIGMS şeklinde prezente olan çocuklarda AT ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi telenjiektazi, Hiper IgM sendromu

İmmünolojik tetkikler

KANTİTATİF İMMÜNGLOBULİNLER	
IgA	<6,67 mg/dl (44-244)
IgG	99 mg/dl (640-2010)
IgM	8720 mg/dl (52-297)
Total IgE	<1 IU/ml (0-49)
LENFOSİT ALT GRUPLARI	
Absolü lenfosit sayısı	1000/mm ³ (1700-6900)
CD3	370/μl (900-4500)
CD4	290/μl (500-2400)
CD8	100/μl (300-1600)
CD16-56	580/μl (100-1000)
CD19	80/μl (200-2100)
CD20	80/μl
Anti-HBs	Negatif
Nitroblue tetrazolium redüksiyon testi	%100

[Abstract:0153]

STK4 Eksikliği: HIES Fenotipi Gösteren İki Kardeşte Yeni Bir Mutasyon

Sevil Oskay Halaçlı¹, Deniz Çağdas Ayvaz¹, Cagman Tan¹, Elif Uz³, İlhan Tezcan¹, Nurten Akarsu², Ozden Sanal¹
¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik İmmünoloji Ünitesi, 06100, Sıhhiye, Ankara, Türkiye
²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Gen Haritalama Laboratuvarı, 06100, Sıhhiye, Ankara, Türkiye

³Uludağ Üniversitesi, Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, 16059, Bursa, Türkiye

Primer kombine immün yetmezlikler (KIY) heterojen bir grup hastalık olup genetik defektler sonucu ortaya çıkmaktadır. Kombine immün yetmezliklerden biri olan, klinik ve immünolojik özellikleri OR-HİES (Otozomal Resesif-Hiper IgE Sendromu) ile büyük ölçüde çakışan bir grup hastanın altta yatan defektini, homozigotluk haritalaması ve Sanger sekans analizi ile araştırdık. Bu gruptaki hastalarımızın önemli bir kısmında Dock8 eksikliği, 7 ve 4 yaşlarındaki iki kız kardeşte ise STK4 eksikliği ismiyle yeni bir KIY olarak tarif edilen, STK4 (Serine/threonine –protein kinase 4) geninde yeni bir stop kodon mutasyonu belirledik. Normalde T hücre sayı ve fonksiyonları ile ilişkili olan STK4 genindeki defektin, viral enfeksiyonlara ve fonksiyonel olarak lenfosit canlılığı ile lenfositlerin timustan çıkışında bozukluklara neden olduğu gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: stk4 eksikliği, mst1, mutasyon

[Abstract:0154]

Netherton Sendromu: IVIG Tedavisinin Ciltteki İhtiyozise Etkisi

Zeynelabidin Öztürk, Deni Çağdas Ayvaz, Kadri Şafak Güçer, Zuhul Akçören, Gülsev Kale, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Giriş

İhtiyozis; Netherton sendromu, immün yetmezlikler, malabsorpsiyonlar gibi sistemik hastalık bulgusu olabilen epidermal farklılaşma bozukluğudur. Burada ihtiyozisle izlenen Netherton sendromlu üç olgu sunulacaktır.

1. olgu

İki günlükken tüm vücudunda ihtiyoziform döküntüler nedeniyle lokal bakım başlanan, iki aylıkken vücudunda cilt apseleri olan, IgE yüksekliği dışında immün yetmezlik lehine bulgu saptanmayan (Tablo I) hastada kistik fibrozis ve malabsorpsiyona ikincil cilt lezyonları olduğu düşünüldü. Ter testi yapılamamasına rağmen büyüme geriliği, atelektazi, boğaz kültüründe P. aeruginosa üremesi nedeniyle kistik fibrozis düşünüldü. Saç incelemesinde trikoreksis invaginata (Şekil 1) görüldü. Netherton sendromu tanısıyla ivig başlanan hastanın cildinde belirgin düzleme oldu. Hasta 17 aylık olup halen izlenmektedir.

2. olgu

Tüm vücudunda kızarıklıklarla doğan hasta 2 aylıkken cilt lezyonlarında kabuklanma-pullanma, tekrarlayan otit nedeniyle yönlendirildi. Serum IgE düzeyi yüksek (Tablo I), konjonktiva kültüründe P. aeruginosa üremesi olan, cilt biyopsisinde parakeratoz dışında patolojik bulgu görülmeyen, topikal steroid tedavisinden yarar görmeyen, saç incelemesi normal olsa da klinik Netherton sendromuyla uyumlu olduğundan ivig başlanan hasta tedaviden yarar gördü. Hasta 2 yaşında olup, izlenmektedir.

3. olgu

3 günlükken epidermolizis bülloza düşündürülen bülleri olan, cilt biyopsisinde patolojik bulgu görülmeyen; 2 yaşında görüldüğünde ciltte pullanma, soyulmaları olan; IgE düzeyi yüksek (Tablo I) olan hastada saç analizi normal olsa da klinik olarak Netherton sendromu düşünüldü. İvig tedavisi planlandı.

Tartışma-Sonuç

Netherton sendromu SPINK5 geninde mutasyonla karakterize otozomal resesif hastalıktır. Eritrodermi, ihtiyozis ve cilt enflamasyonu; trikoreksis invaginata gibi saç anormallikleri, yüksek IgE gibi bulgular mevcuttur. Tanıda saç incelemeleri önemlidir; ancak normal olabilir. Özgün tedavisi olmayan hastalıkla anti-TNF- α ve ivig'le sonuç alınmıştır. Hastalarımıza moleküler çalışma yapılarak genetik danışma planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: döküntü, eritrodermi, ihtiyozis, Netherton Sendromu

[Abstract:0153 Tablo]

Tablo I. Olguların tam kan sayımı, immünglobulin düzeyleri ve lenfosit alt grupları.

	1. olgu 2 aylıkken	2. olgu (4 aylıkken)	3. olgu (24 aylıkken)
<i>Tam kan sayımı</i>			
<i>Hemoglobin (g/dl)</i>	19,8	8,5	13,3
<i>Beyaz küre (/mm³)</i>	21.200	18.600	15.800
<i>Trombosit (/mm³)</i>	360.000	392.000	360.000
<i>Mutlak lenfosit sayısı(/mm³)</i>	5.100	8.400	7.300
<i>Mutlak nötrofil sayısı (/mm³)</i>	13.900	7.700	5.000
<i>Mutlak eozinofil sayısı (/mm³)</i>	200	0	2.528
<i>İmmünglobulin düzeyleri</i>			
<i>Ig A (g/dl)</i>	139 (9-30)	90 (13,5-72)	52 (30-107)
<i>Ig G (g/dl)</i>	358 (376-685)	1200 (294-1165)	782 (605-1430)
<i>Ig M (g/dl)</i>	146 (36-77)	65 (33-154)	67 (66-228)
<i>IgE (IU/ml)</i>	1.085	2.745	2.310
<i>IVIG tedavisi</i>	+	+	-
<i>Lenfosit alt grupları</i>			
<i>CD3 (%-/mm³)</i>	80 (60-85)/4.080 (2.300-7.000)	82 (48-75)/6.888 (2.300-6.500)	57 (39-73)/4161 (1.400-8.000)
<i>CD4 (%-/mm³)</i>	58 (41-68)/2.958 (1.700-5300)	61 (33-59)/5.124 (1.500-5.000)	29 (25-50)/2.117 (900-5.500)
<i>CD8 (%-/mm³)</i>	58 (41-68)/2.958 (1.700-5300)	24 (11-25)/2.016 (500-1.600)	29 (11-32)/2.117 (400-2.300)
<i>CD19 (%-/mm³)</i>	11 (4-26)/561 (600-1.900)	11 (14-39)/924 (600-3.000)	24 (17-41)/1.752 (600-3.100)
<i>CD16+56 (%-/mm³)</i>	7 (3-23)/357 (200-1.400)	6 (2-14)/504 (100-1.300)	17 (3-16)/1.241 (100-1.400)

Olguların tam kan sayımı, immünglobulin düzeyleri ve lenfosit alt grupları.

[Abstract:0155]

Wiskott Aldrich sendromu ve X' e bağılı geçişli trombositopeni tanılarıyla izlenen 23 vakanın demografik özellikleri, klinik, laboratuvar bulguları, klinik seyirleri**Hacer Neslihan Bildik¹, Deniz Ayvaz², Ayşenur Öztürk³, Özden Sanal², İlhan Tezcan²****1 Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Pediatri, Ankara****2 Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Pediatrik İmmünoloji, Ankara****3 Ankara Üniversitesi Hastanesi, Genetik, Ankara**

GİRİŞ: Wiskott Aldrich sendromu (WAS); WASp geninde meydana gelen mutasyonların neden olduğu, X'e bağılı kalıtılan, mikrotrombositopeni, egzema, tekrarlayan enfeksiyonlar ile karakterize; otoimmün hastalıkların arttığı ve lenforetiküler neoplazi riski bulunan bir primer immün yetmezliktir. WAS için tek küratif tedavi hematopoetik kök hücre transplantasyonudur.

VAKALARIN SUNUMU: Çalışmamızda yer alan hastaların 22' si WAS, biri XLT tanısı olan hastalardı ve tamamı erkekti. Ortalama şikayet başlama yaşı 13 ay; tanı yaşı 41 ay idi. Hastaların büyük çoğunluğunda (%86,9) sık enfeksiyon hikayesi (en sık otitis media ve pnömoni), kanama (%78,2) ve egzema (%69,5) bulguları, pozitif aile öyküsü (69,5) mevcuttu. Tüm hastalarda tanı anında trombositopeni ve MPV düşüklüğü vardı. İzlemde 8 hastada (%34,7) otoimmün manifestasyon görüldü; en sık gelişen otoimmün bulgu hemolitik anemi (%13) idi. Çalışma süresince malignite gelişen hastamız olmadı. Hastaların yaklaşık yarısında (%47,8) hastalığa bağılı komplikasyon gelişti; en sık majör GIS kanaması (%26) görüldü. 13 hastada altta yatan genetik defekt saptandı ve mutasyonların hepsi farklıydı. Hastalarımızda saptanan mutasyonların hepsi WAS kliniği ile sonuçlandı. 1 hastaya splenektomi, 9 hastaya tam uyumlu akrabalarından kök hücre nakli yapıldı. Hastaların 5' inin KIT sonrası herhangi bir problemi olmadı, 2 hastada kronik GVHD gelişti ve 1 hasta sepsis nedeni ile kaybedildi.

SONUÇ ve TARTIŞMA: Sonuç olarak erken yaşlarda ortaya çıkan kanama diyatezi bulguları uyarıcı olmalı, laboratuvar incelemelerinde trombositopeni ve küçük plateletler saptanması durumunda WAS/XLT tanısı akla gelerek ileri araştırma yapılmalıdır. Otoimmün bulgular ve malignensi gelişimi açısından dikkatli olunmalı, düzenli kontrollerle hastalar bu açılardan takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: kök hücre transplantasyonu, Wiskott Aldrich sendromu, WASp geni, X' e bağılı geçişli trombositopeni

hastaların başvuru sırasında ve izlemdeki bulguları

	<i>hasta sayısı</i>	<i>yüzde %</i>
<i>Sık enfeksiyon</i>	20	86,9
<i>Kanama diyatezi</i>	18	78,2
<i>Egzema</i>	16	69,5
<i>WAS triadı</i>	12	52,1
<i>Aile hikayesi</i>	16	69,5
<i>Otoimmün bulgu</i>	8	34,7
<i>Hemolitik anemi</i>	3	13
<i>Komplikasyon</i>	11	47,8
<i>GIS kanama</i>	6	26
<i>KIT</i>	9	39,1
<i>KIT sağ kalım (ulaşılan 8 hasta)</i>	7/8	87,5

[Abstract:0156]

Konjenital nötropeni de yeni bir açılım: JAGN1 geninde mutasyon

Safa Barış¹, Elif Karakoç Aydın¹, Ahmet Özen¹, Kenan Delil², Ayça Kıyıkım¹, İsmail Öğülür¹, İbrahim Barış³, Süheyla Bozkurt⁴, Işıl Barlan¹

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

3 Koç Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

4 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, İstanbul

Konjenital nötropeni (KN); olgun nötrofillerin yokluğu, yaşamı tehdit eden bakteriyel enfeksiyonlara yatkınlıkla seyreden bir hastalık gurubudur. KN'ye ELA2, HAX1, G6PC3, WAS ve GF11 genlerinde mutasyonların neden olduğu saptanmıştır. Son olarak Jagunal homolog 1 proteinini kodlayan, JAGN1 geni mutasyonlarının da kalıtılarak hastalığa neden olabileceği bildirilmiştir. 2014 yılında tanımlanan bu hastalık ile deneyimimiz 2 kardeşle sunulmaktadır.

Olgu I: 17 yaşında erkek hasta, 9 aylıkken gluteal abse ve lenfadenomegali nedeniyle başvurdu. Nötropenisi ve hipogamaglobulinemisi olan hastanın kemik iliği aspirasyonunda granülositer seride matürasyon duraksaması gözlemlendi. Hastaya IVIG (intravenöz gamaglobulin) ve G-CSF (granülosit koloni stimulant faktör) tedavileri başlandı. Bu tedavi ile kısmi yanıt alınabildi. Aynı zamanda büyüme, gelişme ve kognitif alanlarda gerilik saptandı. Takipte enfeksiyon sıklığı azalan hastada bronşektazi, subklinik antitiroid antikor pozitifliği, düşük HDL kolesterol ve osteoporoz gelişti. İmmüfenotiplendirmede RTE (CD4+CD45RA+CD62L+CD31+) sayıları düşük saptandı.

Olgu II: 12 yaşında kız hasta tekrarlayan cilt abseleri, otit ve pnömoniyle başvurdu. Boy kısalığı ve öğrenme güçlüğü saptandı. Nötropeni ve hipogamaglobulinemisi olan hastanın kemik iliği aspirasyonunda granülositer seride matürasyonda duraksama gözlemlendi. IVIG ve G-CSF tedavileri ile enfeksiyonlar kontrol altına alındı. Takipte kardeşi gibi santral hipotiroidi, düşük HDL, CD4 lenfopeni ve azalmış RTE hücreler gözlemlendi.

Sonuç: JAGN1 mutasyonunda saptadığımız RTE düşüklüğü sadece nötrofillerin değil, lenfositlerin de olumsuz etkilenebileceğini ve hastalığın sistemik tutulumu yol açabileceğini düşündürmektedir. Tedavisinde bu nedenle G-CSF/GM-CSF dışında IVIG kullanımı yarar sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: JAGN1, IVIG, Konjenital nötropeni

[Abstract:0157]

Otoreaktif B lenfositler; primer immün yetersizlikteki yaramaz çocuk

Ayça Kıyıkım¹, İsmail Öğülür¹, Safa Barış¹, Elif Karakoç Aydın¹, Ahmet Özen¹, Deniz Yücelten², Kaan Boztuğ³, Işıl Barlan¹

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji Anabilim Dalı, İstanbul

3 Viyana Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Viyana, Avusturya

Giriş: Protein kinaz delta (PRKCD) eksikliği yeni tanımlanmış, B hücre proliferasyonunun baskın olduğu ALPS-benzeri (otoimmün lenfoproliferatif sendrom) bir primer immün yetersizliktir. Tekrarlayan enfeksiyonların yanısıra, lenfoproliferasyon, otoimmünite, lupus benzeri bulgularla dikkati çeker.

Olgu: Kuzen evliliğinden doğan 3 yaşında erkek hasta kliniğimize güneşe maruz kalan bölgelerinde belirgin hiperpigmente, yanık benzeri deri döküntüsü, hepatosplenomegali, lenfadenomegali ve tekrarlayan enfeksiyonlar nedeniyle başvurdu. İmmüfenotiplendirmede normal T ve NK hücreleri, artmış naif B ve yüksek CD21low popülasyonu (otoreaktif B lenfositler) gözlemlendi. Deri biyopsisinde vaskülit lehine bazal membran dejenerasyonu ve apoptoz olması, serum c4 düşüklüğü, CMV PCR ve ANA pozitifliği (1/320) ile yeni tanımlanan PRKCD eksikliği ile uyumlu olarak tüm gen sekanslama analizinde ilgili gende 9. ekzonda missense mutasyon (c.142>G) saptandı. Deri biyopsi sonuçları ve lupus benzeri bulgular nedeniyle başlanan hidrosiklorokin tedavisi altında deri döküntüsü, organomegalisi ve CD21low B hücre sayısında azalma gözlemlendi.

Sonuç: Erken yaşta başlayan otoimmünite, lenfoproliferasyon ve lupus benzeri bulgular varlığında PRKCD eksikliği akla gelmeli ve immüfenotiplendirmede B hücre alt grupları değerlendirilerek destekleyici bulgular aranmalıdır. Bu hastalarda hidrosiklorokin tedavisi ile iyi klinik ve laboratuvar yanıt elde edilebileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hidrosiklorokin, otoimmünite, PRKCD

[Abstract:0158]

Molecular Diagnostics of Primary Immunodeficiencies by next generation sequencing

Yuk Yin Peter Ng¹, Sinem Siško², Özden Hatırnaz Ng², Işıl Barlan³, Safa Barış³, Elif Karakoç³, Günnur Deniz⁴, Bekir Ergüner⁶, Wanling Yang⁷, Yu Lung Lau⁷, Yıldız Camcıoğlu⁵, Uğur Özbek²

¹ Department of Genetics and Bioengineering, Istanbul Bilgi University, Turkey

² Department of Genetics, Institute of Experimental Medicine (DETAE) Istanbul University, Turkey

³ Division of Pediatric Allergy and Immunology, Marmara Medical Faculty, Istanbul, Turkey

⁴ Department of Immunology, Institute of Experimental Medicine (DETAE) Istanbul University, Turkey

⁵ Department of Pediatrics, Infectious Diseases, Clinical Immunology and Allergy, Cerrahpaşa Medical Faculty Istanbul University, Turkey

⁶ Department of Advanced Genomics and Bioinformatics Research Center, TÜBİTAK-UEKAE, Turkey

⁷ Department of Pediatrics and Adolescent, University of Hong Kong, Hong Kong

Primary immunodeficiencies (PIDs) are inherited disorders in which one of more components of the immune system are missing or do not work properly. PID patients are more susceptible to certain type of infections and have increased risk of autoimmune diseases and malignancies. The majority of PIDs are autosomal recessive inherited disorders and they are commonly considered as rare disease in Western countries, however high rate of consanguinity has resulted in a high prevalence of PID in Turkey. Unfortunately, the lack of facilities to perform genetic analysis for PIDs remains a significant problem in Turkey. Since 2014 our department running diagnostic tests for agammaglobulinemia, CVID and SCID. Here, we have established genetic analysis for candidate genes involved in such as BTK, IGHM, CD19, TACI, ICOS, BAFFR, RAG1/2, JAK3, ADA, ARTEMIS, IL2RG. Moreover, in recent years, next generation sequencing has represented as a promising molecular diagnostic tool for inherited diseases, especially for discovery of potential new candidate genes in PIDs. In collaboration with the department of Advanced Genomics and Bioinformatics Research Center at TUBITAK and department of Pediatrics and Adolescent of University of Hong Kong, a preliminary study has been started. Eight agammaglobulinemia patients without BTK mutation, were further analyzed using next generation sequencing (NGS) and mutations were found in IGLL1, NHEJ1, CHD7, WASP, CD19 and RAG1 in these patients. Currently we are confirming the result of the NGS data with conventional Sanger sequencing. Our results demonstrate that NGS is an effective method for diagnosis of PIDs.

Keywords: primary immunodeficiency, molecular diagnostics, next generation sequencing, agammaglobulinemia, SCID

[Abstract:0159]

Griscelli Sendromu tanısı alan, hızlı progresyon gösteren serebral atrofi bir olgu

Coşkun Ekemen, İbrahim Etem Pişkin, Nazmiye Yüksek, Mutlu Yüksek

Bülent Ecevit Üniversitesi Uygulama Ve Araştırma Hastanesi, Zonguldak

Griscelli Sendromu, parsiyel albinizm ile immün yetmezliğin birlikte görüldüğü OR kalıtlı nadir bir hastalıktır. Gümüş-gri saç, değişken hücresel yetmezlik veya immün yetmezlik bulguları gözlenmeden nörolojik tutulumla gider. Erken dönemde KİT yapılmazsa ölümcül olabilir. Olgumuz 17 aylık kız hasta, 18 gündür süren ateş, gözlerde kayma, tüm vücutta kasılma ve bilinç bulanıklığıyla seyreden 10-15 dk'lık konvülsiyon öyküsüyle başvurdu. Gri saç, hipopigmentasyon, pansitopeni, nörolojik bulgular ve hepatosplenomegali olması Griscelli Sendromu'nu düşünüldü. Saç teli ışık mikroskopuyla incelendiğinde karakteristik pigment granül agregatları izlendi. Serum IgG ve IgM düzeyi normalken IgA düşüktü. T hücre alt grupları ve aktivasyon indeksleri normaldi. Kranial görüntülemeleri yapıldı. BT'de frontal bölge ekstra aksial mesafenin arttığı ve beyaz serebellum bulguları saptandı. MR'da bilateral transvers ve sigmoid sinüste dolum defekti, parankimde birkaç adet heterojen yüksek sinyal odağı saptandı. Bulguların öncelikle bilateral venöz enfarkt ile uyumlu olduğu rapor edildi. Hastanın tromboz olasılığı nedeniyle hastanemizde bulunmadığından Çocuk Hematolojisi Kliniği olan bir hastaneye sevki yapıldı. Bu merkezde yapılan kemik iliğinde hemafagositoz izlenmediği öğrenildi. Genetik analizinde, Rab27a mutasyonu saptanarak Tip 2 Griscelli Sendromu tanısı koyuldu. Hasta sevkinden 2,5 ay sonra konvülsiyon ile tekrar başvurdu. Hastanın kranial görüntülemeleri tekrarlandı. BT'de frontal bölge ekstraaksial mesafe ile sylvian fissür ve kortikal sulkusların derinliği ve genişliğinde belirgin artış (global atrofiye sekonder) saptandı. MR'da serebral belirgin atrofi mevcuttu. Venöz vasküler yapıların incelemesinde sol transvers ve sigmoid sinüs kalibrasyonun simetriğine oranla azaldığı görüldü. Var olan bulgular ilk bulgularla karşılaştırıldığında serebral dejenerasyonun belirgin progresyon gösterdiği görüldü. Literatürde Griscelli sendromunda bu kadar hızlı progresyon gösteren serebral tutulum nadir görüldüğünden olgumuz sunuma değer görüldü.

Anahtar Kelimeler: griscelli sendromu, serebral dejenerasyon, nörolojik tutulum

[Abstract:0160]

Selektif IgM eksikliği: üç çocuk olgu

Fazıl Orhan, Zekiye İlke Kılıç Topçu, Mehtap Haktanır Abul

Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Trabzon

Selektif İmmüoglobulin M eksikliği (SIgME), serum IgM düzeylerinin yaşa göre normal düzeyin 2SD altında olduğu veya %10'undan daha fazla azaldığı bir disgammaglobulinemidir. Diğer immüoglobulin düzeyleri normal sınırlardadır ancak IgE düzeyleri artmış olabilir. Genel toplumda sıklığı yaklaşık %0.03 oranında tahmin edilen nadir bir primer immün yetmezlik tipidir. Bu çalışmada, SIgME tespit edilen 3 hasta rapor edilmiştir.

Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Hastalıkları polikliniğine başvuran 3 erkek hastadan 15 ve 16 yaşlarında olan ikisinde tekrarlayan anjiyoödem, 12 yaşında olan diğer hastada ise 3 aydan uzun süredir devam eden, antihistaminler ile azalabilen ürtiker şikayetleri vardı. Hastalarda sık tekrarlayan ve/veya şiddetli seyreden enfeksiyonlar, gastrointestinal şikayetler, büyüme-gelişme geriliği ve atopik hastalıklar (Bronşial astım, Allerjik rinit, Atopik dermatit) yoktu. En az 2 defa tekrarlanan IgM düzeyleri yaşa göre beklenen düzeyin altında bulundu. Üç hastada da IgE düzeyleri yüksek, IgG ve IgA düzeyleri normal sınırlardaydı. İki hastada hafif eozinofili vardı.

Tekrarlayan anjiyoödem kliniği ile seyir SIgME olan çocuklarda daha önce bildirilmemiştir. Çocuklarda tekrarlayan anjiyoödem etyolojisi araştırılırken IgM düzeylerinin de dikkate alınması gerekir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Selektif IgM

[Abstract:0161]

Akrabasında RAG 1 mutasyonu saptanmış ağır kombine immün yetmezlikli bir olgu

Özlem Keskin¹, Sevgi Bilgiç Eltan¹, Ercan Küçükosmanoğlu¹, Saliha Esenboğa², Deniz Çağdaş Ayyvaz², İlhan Tezcan²

1 Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Gaziantep

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

“Rekombinasyon aktive edici gen1” (RAG1) eksikliği T(-)B(-)NK(+) ile T(+)B(+)NK(+) arasında değişen farklı kombine immün yetmezlik fenotipleri ile kendini gösterebilir. Bu sunuda kliniğimizde ağır kombine immün yetmezlik tanısı alan ve akrabasında RAG 1 mutasyonu saptanmış olan bir olgu sunduk.

Olgu: Ağızda düzelmeyen pamukçuk şikayeti ile başvuran 25 günlük erkek hastanın bir kardeş ve iki akrabasında ağır kombine immün yetmezlik tanısı ile kaybedilme öyküsü mevcuttu. Fizik muayenede oral mukozada şiddetli moniliazis dışında patolojik bulgu saptanmadı. Laboratuvar bulguları mutlak lenfosit sayısı (ALS): 430/mm³, mutlak nötrofil sayısı (ANS): 8320/mm³, Ig A:10 mg/dl (0-11), Ig G:540 mg/dl (700-1300), IgM:24 mg/dl (5-30), CD3:%3 (28-76), CD19:%0 (5-22), CD16+56:%51 (6-58), CD3/4:%1 (17-52), CD3/8:%1 (10-41) saptandı.

Akrabasında RAG 1 mutasyonu tanımlanmış olup, T(-)B(-)NK(+) olarak saptanan olgumuzda RAG 1 mutasyonu düşünüldü.

Hastaların soy ağacı çıkarılarak HLA taramaları yapıldı. Olgu için HLA uyumlu akraba donör bulunamadı ve akraba dışı uyumlu donör taramasına başvuruldu.

TARTIŞMA: Ağır kombine immün yetmezlik, bir pediatrik acildir. Erken dönemde, hastaların başta CMV enfeksiyonu olmak üzere ciddi enfeksiyonlar ve organ hasarı gelişmeden tanı alır almaz pediatrik immünoloji merkezlerine acilen gönderilip kök hücre nakli yapılabilmesi mortaliteyi önleyebilir.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, rag 1

[Abstract:0162]

Primer hipogamaglobulinemili erişkin bir hastada subkutan İmmünglobulin uygulaması**Uğur Muşabak, Özgür Kartal, Sait Yeşillik, Mustafa Güleç, Fevzi Demirel, Ali Selçuk, Abdullah Baysan, Osman Şener
Gülhane Askeri Tıp Akademisi, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları BD. Bşk.İği, Etlik, Ankara**

İntravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi primer veya sekonder nedenlerle antikor eksikliği gelişen hastalarda standart olarak uygulanan bir tedavi yöntemidir. Burada primer hipogamaglobulinemi nedeniyle IVIG tedavisi alan bir hastada başarılı bir şekilde uygulanan subkutan immünglobulin (SCIG) tedavisi sunulmuştur.

Olgu: 30 yaşında kadın hasta. Erken bebeklik döneminden itibaren sıklıkla solunum yolu enfeksiyonu geçirdiğini ve hastaneye yatırılarak tedavi edildiğini ifade etmektedir. Dört yaşında iken bronşektazi tespit edilmiş ve bu nedenle sağ akciğeri alınmıştır. Hastanın primer hipogamaglobulinemi tanısı alması ve IVIG tedavisi başlanması ise 14 yaşına kadar gecikmiştir. Takibimiz altında iken hastanın damarları zamanla intravenöz uygulamaya elverişsiz hale geldi. Bu nedenle konsey kararı alınarak aynı ilacın hastaya subkutan yolla verilmesi kararlaştırıldı. Buna göre 3 haftada bir uygulanan doz (600 mg/kg) 3 haftaya bölünerek "karın bölgesine" uygulandı. Her uygulama esnasında ve sonrasında deride "lokal olarak" hafif eritem, kabarıklık ve kaşıntı dışında başka bir yan etki gözlenmedi. Bu belirtiler infüzyon bittikten 15 dakika sonra tamamen düzeldi.

Anahtar Kelimeler: antikor eksikliği, immünglobulin tedavisi

[Abstract:0163]

RAG 1 mutasyonu düşünülen ve CMV Myokarditi nedeni ile kaybedilen Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Bir Olgu**Özlem Keskin¹, Sevgi Bilgiç Eltan¹, Ercan Küçükosmanoğlu¹, Saliha Esenboğa², Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²
1 Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Gaziantep
2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

"Rekombinasyon aktive edici gen1" (RAG1) eksikliği T(-)B(-)NK(+) ile T(+)B(+)NK(+) arasında değişen farklı kombine immün yetmezlik fenotipleri ile kendini gösterebilir. Bu sunuda kliniğimize başvurarak ağır kombine immün yetmezlik tanısı alan ve akrabasında RAG 1 mutasyonu saptanmış olan bir olgu sunduk.

Olgu: İki aylık kız hasta bir ay önce başlayan hırıltı, vücutta yara şikayeti ile merkezimize yönlendirildi. Kuzen evliliği olan ailenin ivf gebelikle doğan ilk çocuğuydu. Fizik muayenesinde oral mukozada moniliazis, boyun altı, ön kol iç yüz ve genital bölgede eksfoliyatif, eritemli cilt lezyonları mevcuttu. Laboratuvar bulgularında (ALS):950/mm³, mutlak eozinofil sayısı:%10, IgG:75 mg/dl(280-750), IgA:18 mg/dl(6-50), IgM:26 mg/dl (15-70), CD3:%23(48-75), CD19:%1(14-39), CD3/4:%10(33-58), CD3/8:%9(11-25), CD16+56:%20(2-14) olarak saptandı.

Olguda hala 9/10 uyumlu donör olarak saptandı ve Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji BD'na kök hücre nakli (KHN) için sevk edildi. Hastanın kimerizm analizi ile maternal engraftmanı olduğu saptandı. HBs pozitif ve HBV viral yükü pozitif olan halaya ikili antiviral tedavi başlandı. Hastaya kök hücre nakli süresince aralıklı hepatit B hiperimmünglobulin tedavisi ve antiviral tedavi verilmesi planlandı. Ancak başvurusunda CMV PCR'ı yüksek bulunan ve viral ensefalit tanısı ile tedavi alan hasta antiviral ve geniş spektrumlu antibakteriyel tedaviye rağmen CMV miyokarditi nedeniyle kök hücre nakli yapılamadan kaybedildi.

TARTIŞMA: Ağır kombine immün yetmezlik, bir pediatrik acildir. Erken dönemde, hastaların başta CMV enfeksiyonu olmak üzere ciddi enfeksiyonlar ve organ hasarı gelişmeden pediatrik immünoloji merkezlerine gönderilmesi mortaliteyi önleyebilir.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, rag 1

[Abstract:0164]

MHC CLASS II eksikliği tanısı alan iki olgu

Sevgi Bilgiç Eltan¹, Özlem Keskin¹, Ercan Küçükosmanoğlu¹, Saliha Esenboğa², Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²
1 Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Gaziantep
2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ:Kombine immün yetmezlikler hayatın ilk aylarında şiddetli, tekrarlayan, fırsatçı infeksiyonlarla görülmekte, tedavi edilmeden olgularda ölümcül sonuçlara neden olmaktadır.Bu sunuda CD4 lenfopeni ile birlikte olan MHC class II eksikliği tanısı alan iki olgu sunduk.

OLGU 1:Yüksek ateş, hırıltı, ishal şikayeti ile başvuran 8 aylık erkek hastanın, şikayetlerinin 5 aylıkken başladığı ve akciğer enfeksiyonu nedeni ile 3 kez hastanede yatışı olduğu öğrenildi.Bir kuzeninde ağır kombine immün yetmezlik ile ölüm öyküsü mevcuttu.Anne baba akrabalığı yoktu. Fizik muayenesinde büyüme geriliği, akciğerlerde bilateral krepitan ralleri mevcuttu. Akciğer grafisinde sağda yaygın infiltrasyonlar mevcuttu.Laboratuvar bulgularında mutlak nötrofil sayısı(ANS):7500/mm³, mutlak lenfosit sayısı(ALS):4200/mm³, IgG:130mg/dl(300-1500),IgM:17mg/dl(25-115),IgA:24mg/dl(16-100),CD19:%40(13-35), CD3:%50(50-77),CD3/4:%13(33-58),CD3/8:%34(13-26) olarak saptandı. Hastanın hamile olan annesinden amniyosentez yapılarak kordon kanı nakli için fetüsün MHC Class II defekti olup olmadığına ve HLA uyumuna bakıldı.MHC Class II defekti olmayan fetüsün HLA'sı hasta ile 5/10 uyumlu olarak saptandı.Akraba dışı uyumlu donör bulunamazsa 8/10 uyumlu kuzeninden kök hücre nakli yapılması planlandı.

OLGU 2:9,5 aylık kız hasta büyüme geriliği, sık enfeksiyon, hırıltı, ateş, ishal şikayeti ile başvurdu.Öyküsünde bir kez akciğer enfeksiyonu nedeni ile hastanede yatışı mevcuttu.Anne baba arasında kuzen evliliği olan hastanın iki kardeşinde 12 aylık ve 1 aylıkken ölüm öyküsü mevcuttu.Laboratuvar bulgularında mutlak nötrofil sayısı(ANS):3650/mm³,mutlak lenfosit sayısı (ALS):5490/mm³,IgG:130 mg/dl(300-1500),IgM:16 mg/dl(25-115), IgA:24(16-100), CD19:%28(15-39),CD3:%53(54-76), CD3/4:%15(31-54),CD3/8:%35(12-28) olarak saptandı. Hastalar Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji BD'na kök hücre nakli yapılmak üzere refere edildi. HLA-DR ekspresyonu negatif bulunan hastalar MHC Class II eksikliği tanısı aldı.

TARTIŞMA: Yaşamın ilk yılında özellikle respiratuvar ve gastrointestinal enfeksiyonlar ile ortaya çıkan MHC Class II eksikliği CD4 lenfopeni ile birlikte ve kemik iliği transplantasyonu tek küratif tedavidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, immün yetmezlik, mhc class II

[Abstract:0166]

Di George Sendromu: Tek Merkezden Takipli Hastaların Özellikleri

Ayça Kıyıkım, İsmail Ögülür, Safa Barış, Elif Karakoç Aydınır, Dilek Çiçekkökü, Ahmet Oğuzhan Özen, Işıl Berat Barlan
Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji BD, İstanbul

Giriş: Di George sendromu embriyonik dönemde 3. ve 4. faringeal arkusların gelişim kusurundan kaynaklanır. Atipik yüz görünümü, timus aplazi/hipoplazisi, hipoparatiroidi ve konotrunkal kalp anomalileri klasik özellikleridir. Otozomal dominant kalıtılmakla beraber olguların çoğunda 22. kromozomda de novo delesyonlar görülür. Karakteristik bulguların yanında otoimmünite, psikososyal sorunlar, enfeksiyonlar, ürogenital anomaliler ve gastrointestinal yakınmalar görülebilir. Yöntem: Çocuk Allerji ve İmmünoloji bilim dalımızda Di George sendromu tanısıyla takip edilen 18 hastanın dosyaları geriye dönük incelendi.

Bulgular: 18 olgunun (5 kız, 13 erkek) yaş ortalaması 75±81 ay, semptom başlama yaşı 2±3 ay, tanı yaşı 18±32 ay olarak izlendi. Tanıda gecikme ortalama 15,9±31,7 ay olarak hesaplandı. Majör kardiyak anomali ve neonatal hipokalsemisi olanlar erken tanı alan hastalardı. Kardiyak tutulum 16 (%88,9), hipoparatiroidi 10 (%62,5) hastada saptandı. Siyanoz %50'sinde başlıca başvuru yakınması iken öksürük (%33,3) ve ateş (%16,7) daha az sıklıkta gözlemlendi. 11 hastada gastrointestinal (5 gastroözofajeal reflü, 3 kronik konstipasyon, 2 yutma güçlüğü, 1 kronik diyare), 16 hastada solunum (8 bronş aşırı duyarlılığı, 8 tekrarlayan pnömoni), 3 hastada otoimmün sitopeni (2 idiopatik trombositopenik purpura, 1 otoimmün hemolitik anemi) mevcuttu. 22q11.2 delesyonu 14 hastada gösterildi. T lenfopeni 4, B lenfopeni 1 hastada izlendi.

Sonuç: Di George olgularında hücrel immün yetersizlik %80 oranında bildirilirken hastalarımızda %22 oranında saptanmıştır. Bu nedenle dismorfik yüz görünümü ve konotrunkal kalp anomalileri olan hastalarda immün yetersizlik olmasa bile Di George sendromu ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: di George sendromu, konjenital kalp hastalığı, timus hipoplazisi, kombine immün yetersizlik

[Abstract:0167]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli bir olguda heterozigot STAT1 mutasyonu

Safa Barış¹, Tatjana Hirschmugl², Ayça Kıyıkım¹, Ercan Nain¹, Elif Karakoç Aydın¹, Deniz Çağdaş Ayvaz³, Ahmet Özen¹, İlhan Tezcan³, Kaan Boztug², Işıl Barlan³

1 TCSB Marmara Üniversitesi hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerjisi BD, İstanbul

2 Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences (CeMM), Viyana, Avusturya

3 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fak., Çocuk İmmünolojisi BD, Ankara

Giriş: STAT1 transkripsiyon faktörü hücre içi sinyal iletim yollarında görev alan önemli bir moleküldür. Viral ve mikobakteriyel enfeksiyonlara karşı savaşta interferon yanıtının sağlanmasında görev alır. STAT1 geninde tanımlanmış mutasyonlara bağlı olarak geniş enfeksiyon (viral, mantar ve mikobakteri) yelpazesinin yanı sıra kimi olgularda otoimmünite, damarsal anevrizmalar ve malignite oluşumu tanımlanmıştır. Kalıtım şekli ve mutasyonun etkileri kliniğin şekillenmesinde önemli rol oynamaktadır. Erken yaşta bu hastalığın nasıl bulgu verdiğine dair yeterince bulgu yoktur.

Olgu: 13 aylık kız hasta, yenidoğan döneminden itibaren inatçı moniliyazis ve ürosepsis nedeniyle yönlendirildi. Üç aylıktan itibaren ağır, hospitalizasyon gerektiren tekrarlayan pnömonisi (CMV pozitifliği ile eşzamanlı) ve organomegalisi olan olguda ağır kombine immün yetmezlik düşünüldü. Laboratuvar değerlendirmesinde, mutlak lenfosit, nötrofil sayısı, immünglobulinler ve lenfosit alt gurup analizi normal bulundu. Takip sırasında akciğer görüntülemesinde kaviter lezyonu olan olgunun BAL örneklemesinde mikobakter üremesi nedeniyle anti-TB tedavisi başlandı. Ancak yüksek transaminaz nedeniyle tedaviye devam edilemedi. Mutasyon analizinde, STAT1 geninde hiper-morfik özellikte mutasyon (c1154G>A) saptanan olgunun takibine devam edilmektedir.

Sonuç: Erken dönemde kombine immün yetmezliğe işaret eden klinik bulguları olan hastalarda, lenfosit sayısında ve lenfosit alt grubu analizinde herhangi bir patoloji saptanmadığı zaman STAT1 gen mutasyonu ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Kandida, CMV, STAT1

[Abstract:0168]

Hiperimmünglobülin E Sendromlu Olguda Malign Alveolar Kist Hidatik

Şule Haskoloğlu¹, Figen Doğu¹, Gülnur Göllü Bahadır², Ergin Çiftçi³, Meltem Koloğlu², Sevgi Keleş⁴, Talal Chatila⁴, Aydan İkinçioğulları¹

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Ankara

2 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi, Anabilim Dalı, Ankara

3 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Ankara

4 Harvard Medical School, Department of Immunology, Boston, ABD

Giriş: Otozomal dominant Hiperimmünglobülin E sendromu (HİES), yüksek IgE düzeyi, eozinofili, ciltte tekrarlayan stafilokokkal apseler, egzema, tekrarlayan pnömoniler, diş, iskelet ve bağ doku anormallikleri ile karakterize bir primer immün yetmezliktir. OD-HİES olgularının çoğunda STAT3 (Signal transducer and activator of transcription 3) mutasyonu hastalıktan sorumludur. Tekrarlayan pnömonilerin çoğundan S.aureus, H.influenza, S.pnömonia sorumludur. Olguların 1/3'nden daha fazlasında pnömosel veya bronşiektazi gelişmektedir. P.auroginosa, Aspergillus fumigatus enfeksiyonları en önemli morbidite ve ölüm nedeni olmaktadır. Kronik mukozal kandidiazis ve tırnak mantarları hastaların %80'nde görülmektedir. Paraziter enfeksiyonların sıklığında artış ise bildirilmemiştir.

Burada karaciğerde kist hidatik enfeksiyonu nedeniyle opere edilen ve OD-HİES tanısı alan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: 14 yaşında, erkek hasta, 1 yıldır giderek artan karın şişliği ve ağrısı şikayetleri ile başvurduğu çocuk cerrahi kliniğinden sık enfeksiyon geçirme şikayetinin de olması üzerine kliniğimizle konsülte edildi. Öyküsünden, 1 yaşından sonra tüm cildinde egzema, cilt abseleri, tekrarlayan pnömoni, otit ve ishallerinin olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde; gelişme geriliği, atipik yüz görünümü, saçlı deri ve ciltte yaralar, skarlar, hepatomegali, çomak parmak, skolyoz saptandı. Laboratuvar incelemelerinde; absolü eozinofil sayısı 1800/mm³, IgG:1360 mg/dl, IgA:75mg/dl, IgM: 499mg/dl, total IgE: 29285KU/L, hücresel immün testleri normal, nötrofil fonksiyonları düşük saptandı. HİES skoru: 42 puan olan hastanın genetik incelemesinde STAT3 mutasyonu saptandı. Malign alveolar kist hidatik operasyonu sonrası, IVIG, trimetoprim-sulfametaksazol, interferon gama ve albendazol tedavileri başlanan hasta 2 yıldır kist hidatiğe ait aktivasyon olmadan izlenmektedir.

Sonuç: Yüksek IgE düzeyi, egzema, tekrarlayan pnömoniler, iskelet anomalileri olan hastalarda, OD- HİES akla gelmelidir. Bu olgu, OD-HİES'de kist hidatik bildirilen ilk olgudur.

Anahtar Kelimeler: Hiperimmünglobülin E sendromu, kist hidatik

[Abstract:0169]

Tüm Ekzom Dizi Analizi (WES) İle Tanımlanan TNFRSF6B Geni İlişkili Yeni Bir Primer İmmün Yetmezlik

Atıl Bişgin¹, Mustafa Yılmaz², Gülbin Bingöl Karakoç², Derya Altıntaş², Aylin Kont Özhan², Gülşah Ayçin²

1 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

2 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji ve İmmunoloji Bilim Dalı, Adana

Giriş-Amaç: Primer İmmün Yetmezlikler (PİY) ile ilgili bugüne kadar çok sayıda genetik lokus tanımlanmasına rağmen % 50'den fazla PİY vakasının genetik nedeni henüz bilinmemektedir. PİY gibi genetik heterojenite gösteren hastalıklarda moleküler tanı koyulması son derece zor ancak spesifik tanıya gidilebilmesi ve klinik sağaltımla birlikte doğru genetik danışmanlığın verilebilmesi için gereklidir. Son yıllarda yeni aday genlerin belirlenmesinde kullanılmaya başlanan ve genomda tüm protein kodlayan dizilerin sekanslanmasını hedefleyen tüm ekzom dizileme yöntemi (WES) ile klinik olarak immün yetmezlik uyumlu ancak geleneksel tanı yöntemleri ile tanısı doğrulanamayan hastada aday gen belirlenmesi bu çalışmada başarı ile uygulanmıştır.

Yöntem: WES çalışması için yeni nesil dizileme cihazı MiSeqSystem (Illumina) kullanılmış olup SIFT, Polyphen2 ve MutationTaster ile in-siliko analizler yapılmıştır. Hastada saptanan mutasyon Sanger dizilemesi ile doğrulanmış ve hasta aile taramasına alınmıştır.

Bulgular: Bu klinik araştırmada PİY ön tanısı ile WES çalışması yapılan vakada, daha önce herhangi bir hastalıkla ilişkilendirilmemiş TNFRSF6B (Tumor necrosis factor superfamily, member-6B) geninde homozigot bir mutasyon tespit edilmiştir. TNFRSF6B geninde fonksiyon kaybı ile sonuçlanan homozigot mutasyon bu genin PİY tablosunun ortaya çıkması ile ilişkili olarak değerlendirilmiştir. Şimdiye kadar literatürde herhangi bir hastalıkla ilişkilendirilmemiş TNFRSF6B geni ve saptanan mutasyon olgunun klinik, immünolojik ve moleküler bulguları eşliğinde tartışılacaktır.

Tartışma ve Sonuç: TNFRSF6B geni 20q13'te lokalize olup, apoptotik ligandlar olan TRAIL ve FasL'in reseptörü DcR1'i kodlamakta ve T hücre aktivasyonu ilişkili immün cevapta rol almaktadır. Sonuç olarak bu çalışmada yeni bir PİY ve bununla ilişkili TNFRSF6B geni tanımlanmıştır. Yeni genlerin tanımlanması PİY patofizyolojisinin anlaşılması ve yeni tedavi seçeneklerinin belirlenmesinin de önünü açmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Ekzom sekanslama, primer immün yetmezlik, TNFRSF6B geni

[Abstract:0170]

ITK (IL-2 inducible T cell kinase) Gen Defekti: Olgu Sunusu

Şule Haskoloğlu¹, Figen Doğu¹, Esra Pekpak², Helen Matthews³, Handan Dinçaslan², Nurdan Taçyıldız², Gülsan Yavuz², Michael Leonardo³, Aydan İkinçioğulları¹

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Ankara

2 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, Ankara

3 National Institutes of Allergy and Infectious Diseases, Laboratory of Immunology, Bethesda, ABD

Giriş: EBV enfeksiyonları, enfeksiyöz mononükleozis, lenfoma, lenfoproliferatif hastalık, hemofagositoz ve disgammaglobülinemi gibi farklı kliniklerle karşımıza çıkabilmektedir. EBV'ye yakınlıkla seyrettiği bilinen primer immün yetmezliklere (XLP, ITK, RAG1/2, STK4, CD27, MAGT1, CORO1A), 2009 yılında ITK gen defekti eklenmiştir. ITK geni, T hücrelerde intrasüllüler tirozin kinaz proteini ekspresyonunu kodlar. T hücre olgunlaşmasında önemli olan sinyallerin sağlanması, T hücre aktivasyon yanıtı, NK hücre gelişimi, etkin sitokin üretimi ve periferik iNKT hücrelerin yaşamlarının sürdürülmesinde rol oynar. ITK eksikliğinde; klinik bulgular; X-linked lymphoproliferative hastalık (XLP) ile benzerdir, immünolojik bulgular; progresif hipogammaglobülinemi, progresif CD4+ T hücre lenfopenisi (özellikle CD4+CD45RA+ T hücrelerde), CD8+ T hücre artışı ve iNKT hücre sayılarında azalmadır. Burada Hodgkin lenfoma(HL) tanısı alan ve PİY araştırılırken ITK gen defekti tanımlanan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: 3 yaşında kız hasta, sağ arka servikal bölgede 3 aydır devam eden şişlik şikâyeti ile başvurdu. Öyküsünden; tekrarlayan otit, bronşiolit ve pnömoniler geçirdiği, anne babasının birinci dereceden akraba ve halasının lenfoma nedeniyle kaybedildiği öğrenildi. Fizik muayenesinde sağ arka servikalde 6x4 cm lenfadenopati dışında patoloji saptanmadı. İmmün sistem değerlendirilmesinde; nötrofil, lenfosit, eozinofil sayıları normal, monositozu vardı. IgG, A,M,E düzeyleri normal, anti HBs ve izohemaglutinin titreleri negatif, EBV-VCA IgM(-), EBV-VCA IgG(+), CD3+CD16-56-, CD3+CD4+, CD4+CD45RA+ T hücre oranları hafif düşük, NK hücre sayısı normal, EBV PCR: 35.091kopya/ml saptandı. Genetik incelemesinde ITK geninde mutasyonu saptandı. Lenf nodunun patolojik incelemesi noduler sklerozan tip HL ile uyumluydu. Kemoterapi sonrası, 14 aydır remisyonda olan hastaya kemik iliği nakli planlandı.

Sonuç: EBV ilişkili HL saptanan olgularda, EBV'ye yakınlıkla seyreden primer immün yetmezliklerden biri olan ITK gen defekti akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: EBV, ITK gen defekti

[Abstract:0171]

Başarılı Kemik İliği Nakli Yapılan LRBA Olgusu

Şule Haskoloğlu¹, Figen Doğu¹, Buket Dalgıç², Zarife Kuloğlu³, Aydan Kansu³, Aydan İkinciöğulları¹

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Ankara

2 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

3 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: LRBA hümmoral immün sistem yanında otoimmün ve otoenflamatuar hadiselerle karşı konak savunmasında rol alan önemli bir moleküldür. Hipogammaglobülinemi (CVID benzeri) ve otoimmünitenin (anemi, trombositopeni, tirodit ve kolit) eşlik ettiği ağır klinik tablolara yol açmaktadır. LRBA molekülü, B hücre gelişimi, proliferasyonu ve aktivasyonunda, vezikül trafiğinde, reseptör sinyalizasyonunda rol almaktadır.

Burada LRBA eksikliği tanısıyla kemik iliği nakli yaptığımız bir olgu sunulmaktadır.

Olgu 1: 13 yaşında kız hasta, kronik İshal, gelişme geriliği ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle başvurduğu Gazi Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji kliniğinden, genetik çalışmasında LRBA geninde homozigot c5505 del T missense mutasyonu saptanması üzerine kliniğimize sevk edildi. Hastada; ciddi büyüme geriliği, atopik dermatit, hepatosplenomegali, bronşiektazi, çomak parmak saptandı. İmmün sistem değerlendirmesinde IgG, IgA, total IgE, izohemaglutinin titresi normal, IgM, anti HBs, CD4+CD45RA+ ve CD4+CD45RO+ T hücre düzeyleri, memory B hücre oranları düşük saptandı. HLA tam uygun kardeşinden, düşük doz Busulfan, Fludarabin ve ATG'den oluşan hazırlama rejimi, GvHH profilaksisi için de siklosporin A verilerek kemik iliği nakli yapıldı. Nakil sonrası 14.gün miyeloid, 18. gün trombosit engraftmanı sağlandı. Nakil sonrası 10.ayında olan hastanın klinik ve immünolojik tüm bulgularında iyileşme sağlandı.

Sonuç: Erken çocuklukta başlayan inflammatuar barsak hastalığı, otoimmünite ve enfeksiyonların varlığında; LRBA gen defekti akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: LRBA eksikliği, inflammatuar barsak hastalığı, otoimmünite, kemik iliği nakli

[Abstract:0172]

Erişkin yaş grubu yaygın değişken immün yetmezlikte kilo azlığının klinik ve immünolojik birliktelikleri

Uğur Muşabak, Mustafa Güleç, Özgür Kartal, Abdullah Baysan, Fevzi Demirel, Sait Yeşillik, Ali Selçuk, Osman Şener

Gülhane Askeri Tıp Akademisi, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları BD. Bşk.İği, Etlik, Ankara

Amaç: yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY), antikor eksikliği ve buna bağlı tekrarlayan enfeksiyonlar ile karakterize bir hastalıktır. Bugüne kadar yapılan çalışmalarda bu hastalıkta klinik fenotip ve immün fenotip arasındaki ilişkiler detaylı olarak araştırılmış ve bu özellikler arasında bazı önemli birlikteliklerin olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada amacımız kendi takip ettiğimiz YDİY'li hastalarda kilo azlığı ile diğer klinik ve immünolojik özellikler arasında bir ilişki olup olmadığını ortaya koymaktır.

Materyal-Metod: Çalışmaya polikliniğimize başvuran veya sevk edilen ve YDİY tanısı konan 31 hasta (19 kadın 12 erkek) alındı. İdeal vücut ağırlığı "50 kg + 0.9 kg/her bir cm için (152 cm üzerinde) (kadın için -4.5 kg)" formülü ile hesaplandı. Hastaların immün fenotipleri, intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavilerinin takibinde ölçülen çukur immünglobulin düzeyleri ölçülerek ve lenfosit alt grupları analiz edilerek değerlendirildi.

Bulgular: hastaların % 45.2'sinde kilo azlığı mevcut idi. Hastalarda kilo azlığı ile splenomegali, hepatomegali ve gastrointestinal sistemin kronik komplikasyonları (nodüler lenfoid hiperplazi, villöz atrofi) arasında pozitif korelasyon saptandı (r=0.588, p=0.001; r=0.440, p= 0.013; r=0.477, p=0.007). CD4/CD8 oranı, kilo azlığı olan hastalarda normal olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı düşük bulundu. Tüm hastalarda IgG düzeyleri ile CD4/CD8 oranı arasında pozitif korelasyon tespit edildi (r=0.380, p=0.035).

Sonuç: Bu çalışma ile ilk defa kilo azlığı kavramı öne çıkarılarak araştırma yapılmış ve bu faktörün diğer bulgularla birliktelikleri gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: kilo azlığı, yaygın değişken immün yetmezlik

[Abstract:0173]

Molecular and Immunological Dissection of the Pathogenesis of Acute Viral Myocarditis in Children

Serkan Belkaya¹, Shen Ying Zhang², Damien Bonnet³, Bruce Gelb⁴, Jean Laurent Casanova⁵

1 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA

2 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA;

Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, INSERM U1163, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France

3 AP-HP, Pediatric Cardiology, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France.

4 Mindich Child Health and Development Institute, Departments of Pediatrics and Genetics and Genomic Sciences, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, NY, USA.

5 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA; Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, INSERM U1163, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France; Paris Descartes University, Imagine Institute, Paris, France; Pediatric Hematology-Immunology Unit, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France; Howard Hughes Medical Institute, USA

Acute viral myocarditis (AVM) frequently results from infection with cardiotropic viruses, such as enterovirus and adenovirus, causing cardiac failure, dilated cardiomyopathy, and sudden death in otherwise healthy children. Most children encounter one or more cardiotropic viruses during their lifetime, whereas only a small proportion suffers from life-threatening AVM. Yet, the pathogenesis of AVM remains unclear. Low prevalence of AVM and symptomatic heterogeneity in patients suggest the involvement of host genetic factors. Our laboratory has shown that rare severe infectious diseases in otherwise children can result from inherited genetic defects of organ-specific immunity. We therefore hypothesize that inborn-errors of heart-intrinsic immunity to viruses may underlie childhood AVM. We aim to (i) discover AVM-causing genetic lesions by genome-wide approaches including genome-wide linkage and whole-exome sequencing (WES), and (ii) investigate the functional impact of candidate morbid mutations and the anti-viral immunity in induced pluripotent stem cell (iPSC)-derived cardiomyocytes from healthy donors and patients with AVM. Analysis of WES data has already revealed that several patients carry rare nonsynonymous variations in genes coding structural components of the myocardium. Common viral infection may trigger acute heart failure in children with inborn heart structural defects. Preliminary results obtained using iPSC-derived cardiomyocytes from healthy donors indicated that cardiomyocytes are (i) permissive to both enteroviral CVB3 and adenovirus, and (ii) protected against viral infections upon pre-treatment with interferons. Overall, this study will reveal the genetic and immunological basis of heart-intrinsic immunity against viruses and the AVM pathogenesis, utilizing human iPSC-derived cardiomyocytes as a novel in vitro disease model.

Keywords: Acute viral myocarditis, Primary immunodeficiency, Human genetics, iPSC cells

[Abstract:0174]

Yeni bir mutasyon belirlenen Hiperimmünglobulin -E sendromlu olgu

Aylin Kont Özhan¹, Mustafa Yılmaz¹, Atıl Bişgin², Derya Ufuk Altıntaş¹, Gülbin Bingöl Karakoç¹, Gülşah Ayçin Duyuler¹

1 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana

2 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

Hiper-IgE sendromu (HIES) tekrarlayan abses, egzematöz deri lezyonları, tekrarlayan alt ve üst solunum yolu enfeksiyonları, iskelet ve bağ dokusu kusurları, yüksek IgE düzeyi ve bozulmuş enflamasyon yanıtı ile karakterize nadir görülen bir immun yetmezliktir. Vakaların çoğu sporadik olarak ve erken yaşta çıkarken, otozomal dominant ve otozomal resesif kalıtmında bildirilmiştir. OD-HIES formunun önemli bir kısmı sinyal ileti ve aktivatör transkripsiyon (STAT3) genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. STAT-3 geni 17q21'de lokalizedir. STAT-3 pek çok sitokin, büyüme faktörleri ve hormonlara cevap olarak aktive edilen bir sinyal iletim molekülüdür. Bu olgu sunumunda literatürde daha önce tanımlanmamış heterozigot STAT-3 mutasyonu tespit edilen 8 yaşında bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 8 yaşında erkek hasta, ilk defa 2 yaşında iken sol omuzunda şişlik şikayeti ile başvurdu. Öyküsünde bebekliğinden beri vücudunun çeşitli yerlerinde abseleri ve tekrarlayan egzeması olduğu öğrenilen hastanın soygeçmişinde anne-baba akrabalığı yok idi. Yapılan fizik muayenesinde sol omuzda yaklaşık 5x5 cm boyutlarında fluktuasyon gösteren absesi mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde serum eozinofili %14, IgE: 6420 IU/L olan hastanın lenfosit alt grup incelemesinde CD3:%69, CD4:%41, CD8:%29, CD19:%27, CD16+56:%4, HLA-DR:%42 olarak tespit edildi. Çoklu besin allerjisinde olan hasta takiplerinde spontan kırıklar ve tekrarlayan abseler nedeniyle altı kez hastanede yatırılarak izlendi. Yapılan genetik analiz sonucunda heterozigot p.R382Q (c.1145G>A) STAT3 gen mutasyonu tespit edildi. Hastada tespit edilen bu mutasyon daha önce literatürde bildirilmemiş olup SIFT, PolyPhen-2 ve Mutation Taster değerlendirmelerine göre protein yapısında konfirmasyonel değişikliğe yol açmaktadır ve hastalık nedeni olarak değerlendirilmiştir. Bulunan bu bu mutasyon şu ana kadar bildirilmeyen mutasyon olduğu için bu olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Hiperimmünglobulin-E, STAT-3

[Abstract:0175]

Uzamış Bakteriyel Bronşit Tanısı Alan Hastalarda İmmunolojik Değerlendirme Yapılmalı mı?

Nagehan Emiralioğlu, Nural Kiper, Ebru Yalçın, Deniz Doğru Ersöz, Uğur Özçelik
Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Uzamış bakteriyel bronşit dört haftadan uzun süren kronik balgamlı öksürükle karakterize ve uygun antibiyotik tedavisi ile düzelebilen klinik bir tablodur. Çocuklardan balgam örneğinin alınmasındaki zorluklara bağlı uzamış bakteriyel bronşitin mikrobiyolojik olarak kanıtlanması zordur ve tanıda altın standart bronkoskopi ile bronkoalveolar lavaj örneği alınmasıdır. İmmün yetmezlikler nadir olmakla birlikte etyolojide araştırılması gereken durumlardan biridir.

Metod: Ocak 2011-Aralık 2014 tarihleri arasında uzamış bakteriyel bronşit şüphesi ile bronkoskopi yapılan 31 hastanın klinik bulguları, Ig sonuçları ve bronkoskopi bulguları değerlendirildi.

Sonuçlar: Hastaların ortanca yaşı 7 yıl (2.5-14 yıl) ve öksürük ortalama süresi 11 ay (6-48 ay) bulundu.

31 hastanın 12 (%38.7)' sinde kültürde mikroorganizma üretilmedi. Bronkoskopi sonucu 16 hastada pürülan sekresyon, 1 hastada bronkomalazi, 1 hastada trakeomalazi saptandı. 7 hastada S. pneumonia ve 5 hastada H. influenza izole edildi. Hastaların başvuru Ig düzeylerine bakıldığında iki hastada Ig G düşüklüğü, 1 hastada Ig A düşüklüğü saptandı, diğer hastaların Ig düzeyleri normal sınırlardaydı.

Tartışma: Kronik balgamlı öksürük şikayeti olan hastaların bir bölümünde alt hava yollarında bakteriyel enfeksiyon görülmektedir ve bronkoskopi sırasında pürülan bronşit saptanması bu durumun kanıtıdır. Uzamış bakteriyel bronşiti olan hastalarda etyolojiye yönelik immunolojik değerlendirme yapılmasının altta yatan immün yetmezliklerin tanısına katkıda bulunacağı düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Uzamış bakteriyel bronşit, immün yetmezlik, bronkoskopi

[Abstract:0177]

Yenidoğan döneminde hemofagositik lenfositik lenfositik gelişen Griscelli Sendromu olgusu

Şükrü Çekiç¹, Başak Ceylan Demirbaş², Hasan Türkmen², Sara Şebnem Kılıç Gültekin¹

1 Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı

2 Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Giriş: Griscelli sendromu (GS); otozomal resesif kalıtılan, parsiyel albinizm, gümüş gri renkte saç yapısı, değişik derecelerde immün yetmezlik, tekrarlayan enfeksiyonlar ve nörolojik bozuklukların eşlik edebildiği nadir görülen bir hastalıktır. Hemofagositik lenfositik lenfositik (HLH) GS'unun 3 alt grubundan özellikle GS tip 2'de karşımıza çıkmaktadır. Burada yenidoğan döneminde GS ve HLH tanısı alan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Miadında normal yolla 3370 gr ağırlığında doğan kız hasta, 12 saatlikken ateş yüksekliği saptandı. Fizik muayenede; ateş (38,5 C), açık sarı-gri renk saç, hepatosplenomegali (karaciğer ve dalakta kot altı 3 cm palpabl) vardı. Aile öyküsünde anne baba aynı köydendi ve erkek kardeşi 3 yaşında griscelli sendromu (RAB27A mutasyonu pozitif) ve HLH nedeni ile ex olmuştu. Laboratuvarında: lökosit: 195000/mm³, (nötrofil: %10, lenfosit: %74), Hb:14,2gr/dl, Hct: 40,9, trombosit: 64,500/mm³, trigliserit:796 mg/dl, fibrinojen: 35,6 mg/dl, AST: 69 IU/L, ALT: 37 IU/L, ferritin: 7700 ng/ml saptandı. Saç örneğinin mikroskopik incelemesinde düzensiz dağılmış geniş pigment kümeleri tespit edildi. Hastaya klinik ve laboratuvar verilerine dayanılarak GS ve HLH tanıları konuldu. HLH 2004 protokolü başlanan hastaya HLA tam uyumlu kardeşinden kemik iliği transplantasyonu yapıldı.

Sonuç: GS'u tipik fenotipik özelliklerinden yola çıkılarak erken tanısı mümkün olabilen bir hastalıktır. HLH, GS tip 2'de majör mortalite ve morbidite nedenlerindedir. Erken tanı ve erken dönemde kemik iliği transplantasyonu yapılması hayat kurtarıcı yaklaşımlardır.

Anahtar Kelimeler: Albinizm, Griscelli Sendromu, Hemofagositik lenfositik lenfositik

[Abstract:0178]

DOCK8 mutasyonu saptanan otozomal resesif Hiper-IgE sendromlu üç olgu

Aylin Kont Özhan¹, Mustafa Yılmaz¹, Atıl Bişgin², Derya Ufuk Altıntaş¹, Gülbin Bingöl Karakoç¹, Gülşah Ayçin Duyuler¹

1 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana

2 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

Giriş: Hiper-IgE sendromu (HİES) tekrarlayan stafilokoksik cilt abseleri, ağır egzema, alt ve üst solunum yolu enfeksiyonları, serumda eozinofili ve immunglobülin E düzeyinde yükseklik ile karakterize oldukça nadir görülen bir primer immün yetmezliktir. Sporadik vakaların yanısıra OD ve OR kalıtımında bildirilmiştir. OR form, DOCK8 molekülündeki mutasyonlarla ilişkili bulunmuştur. DOCK8 eksikliği, tekrarlayan alt ve üst solunum yolu enfeksiyonu, özellikle herpes, molloscum contagiosum gibi tekrarlayan inatçı viral enfeksiyonlar, ağır dermatit, yüksek IgE düzeyleri ve eozinofili ile karakterizedir. DOCK8 geni kromozom 9p24'te lokalize olup, eozinofil homeostazi, serum IgE düzeyi, T hücre aktivasyonu ve TH17 farklılaşmasında önemli role sahip olduğu, eksikliğinde serum IgE yüksekliği ile seyreden ciddi hücresel immün yetmezliğe neden olduğu bildirilmiştir.

Olgular: Hiper-IgE Sendromu tanısı ile kliniğimizde izlenen 6 ve 16 yaşlarında iki erkek ve 12 yaşında bir kız olguda daha önce literatürde tanımlanmayan mutasyonlar tespit edilmiştir. Bu üç olgu klinik özellikleri ve laboratuvar sonuçları ile sunuldu.

Anahtar Kelimeler: DOCK8, Hiper-IgE

[Abstract:0179]

Genetic Dissection of Pediatric Classic Kaposi Sarcoma in Four Turkish Kindreds

Serkan Belkaya¹, Carolyn Chang Jackson², Deniz Cagdas Ayvas³, Ilhan Tezcan³, Ozden Sanal³, Mustafa Teoman Erdem⁴, Ali Varan⁵, Goknur Kalkan⁶, Gurses Sahin⁷, Jean Laurent Casanova⁸

1 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA

2 Pediatric Hematology-Oncology Department, Memorial Sloan Kettering Cancer Center, New York, NY, USA

3 Pediatric Immunology Division, Hacettepe University Medical School, Ankara, Turkey

4 Dermatology Division, Sakarya University Medical School, Sakarya, Turkey

5 Pediatric Oncology Division, Hacettepe University Institute of Oncology, Ankara, Turkey

6 Dermatology Division, Yildirim Beyazit University, Ankara, Turkey

7 Department of Pediatric Oncology, Dr Sami Ulus Children's Hospital, Ankara, Turkey

8 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA;

Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, INSERM U1163, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France; Paris Descartes University, Imagine Institute, Paris, France; Pediatric Hematology-Immunology Unit, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France; Howard Hughes Medical Institute, USA

Kaposi sarcoma (KS) is a human herpes virus-8 (HHV-8)-driven cutaneous angiogenic inflammatory malignancy that originates from endothelial cells. The observation that most individuals infected with HHV-8 remain asymptomatic indicates that infection alone is not sufficient to develop KS and other cofactors, such as impaired immunity (whether inherited or acquired), are required. We hypothesized that inborn errors of immunity underlie classic KS, at least in some children. Indeed, there are examples of single-gene inborn errors underlying early-onset cancers. We previously identified inherited immunodeficiencies in children, autosomal recessive (AR) IFN- γ R1 deficiency and X-linked recessive Wiskott-Aldrich syndrome (WAS), with classic KS and other severe infections, either preceding or concurrent with KS. Furthermore, we discovered the first two genetic etiologies of isolated KS, with AR STIM1 deficiency and AR OX40 deficiency. Both defects impair T cell immunity. These findings provided proof-of-principle that single-gene inborn errors of immunity can underlie classic KS in childhood. Utilizing tools of next-generation sequencing, we aim to discover novel genetic etiologies of childhood classic KS and to understand how the identified gene defects drive KS in conjunction with HHV-8. This work will identify molecular pathways of impaired antiviral immunity or tumor suppression, consequently broadening our understanding of virus-driven cancers. It will also benefit the children at risk of suffering from classic KS in regions of the world where the seroprevalence of HHV-8 is high. This genetic study may provide a new direction in understanding the pathogenesis of all epidemiological forms of KS, and developing potential future therapeutics.

Keywords: Kaposi sarcoma, Human herpes virus-8, Primary immunodeficiency, Human genetics

[Abstract:0180]

Genome-wide Dissection of Mendelian Predisposition to Fulminant Viral Hepatitis

Serkan Belkaya¹, Cigdem Arikan², Emmanuel Jacquemin³, Emmanuelle Jouanguy⁴, Jean Laurent Casanova⁵

1 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA

2 Pediatric Gastroenterology, Kent Hospital, Izmir, Turkey

3 Pediatric Hepatology and Liver Transplantation Unit, Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre, France

4 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA;

Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, INSERM U1163, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France;

Paris Descartes University, Sorbonne Paris Cité, Imagine Institute, Paris, France

5 St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, NY, USA;

Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, INSERM U1163, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France;

Paris Descartes University, Imagine Institute, Paris, France; Pediatric Hematology-Immunology Unit, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France; Howard Hughes Medical Institute, USA

Fulminant viral hepatitis (FVH) of childhood is an extremely severe, unexplained, organ-specific viral disease, caused by hepatitis viruses A (HAV) or B (HBV), or in a lesser extent by herpes viruses. The prevalence of FVH is not well established, but the annual incidence is estimated at less than 50 and 100 cases in France and USA, respectively. FVH is a rare devastating viral illness of unknown pathogenesis with 20% chance of survival without liver transplantation. The recent observation of FVH cases in consanguineous families or in some multiplex families and the lack of evidence of the emergence of a viral strain with a higher virulence are suggesting that Mendelian genetic predisposition may underlie FVH, at least in some children. Our laboratory has demonstrated that other rare life-threatening organ-specific viral diseases, such as herpes simplex encephalitis and severe influenza, can result from single-gene inborn errors of immunity in otherwise healthy children. Similarly, we hypothesize that FVH might be due to genetic defects of liver-intrinsic immune responses to hepatotropic viruses. We aim (i) to identify the first genetic etiologies of FVH by genome-wide screening approaches, including genome-wide linkage and whole-exome sequencing, and (ii) to characterize the molecular and cellular impact of identified morbid mutations by using induced pluripotent stem cell technology. This research will provide new insight into the mechanisms of immunity to hepatitis and herpes viruses in liver. It will also render possible to provide molecular diagnosis for patients, genetic counseling for families, and should facilitate the development of new treatments.

Keywords: Viral Hepatitis, HAV, HBV, Primary immunodeficiency, Human genetics

[Abstract:0181]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlikte Hematopoietik Kök hücre Nakli: Hacettepe Verileri

Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz¹, Tuba Turul Özgür¹, Gülten Türkkani Asal¹, Çağman Tan², Özden Sanal¹, İlhan Tezcan¹

1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Araştırma Laboratuvarı

Ağır kombine immün yetmezlikler, T, B ve NK hücre gelişim ve/veya fonksiyon bozukluğu ile karakterize konjenital heterojen bir hastalık grubudur.

Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümü'nde 1994-2015 tarihleri arasında hematopoietik kök hücre nakli (HKHN) yapılan 98 hasta retrospektif olarak değerlendirildi.

Takip süresi 1 ay ila 20 yıldır, K/E oranı 36/62, akraba evliliği oranı %81'6'ydı. Ortalama semptom başlangıç yaşı 3±2,7 ay olan hastaların başvuru klinik bulguları en sık pnömoni (%75), moniliazis (%62), diare (%39), dermatiti (%19.4).

Hastalar T, B ve NK hücre sayılarına göre sınıflandırıldığında dağılım Şekil 1'de, genetik defektler Şekil 2'de verilmiştir. Aile içi donörlerden nakil yapılan toplam 98 hastadan 61'ine kemik iliği (Kİ), 36'sına periferik kök hücre (PKH), 1'ine kord kanı nakli yapıldı. Nakil sonrası ölüm oranı artan yaş ile artmaktaydı.

HLA-tam-uyumlu nakil 61 hastadan, akut/kronik GVHH 29/11 hastada kaydedildi, 9'u kaybedildi; HLA-idantik nakil 17 hastadan, akut/kronik GVHH 11/1 hastada görüldü, 8'i kaybedildi. HLA-haploidantik nakil 20 hastada, akut/kronik GVHH 10/8 hastada görüldü; 14'ü kaybedildi.

Kİ nakli yapılan hastalardan, akut/kronik GVHH sırasıyla 25/6 hastada, PKH nakli yapılan 25 ve 14 hastada görüldü. PKHN yapılan 35 hastanın 18'i, 61 Kİ nakli yapılan hastanın 13'ü kaybedildi. Akut/kronik GVHH ve ölüm sayıları PKHN yapılan hastalarda Kİ nakli yapılan vakalara göre belirgin olarak fazlaydı (p değerleri; 0.015; 0,002; 0,01). BCG disseminasyonu NK+ grupta fazlaydı.

Nakil tipi (MRD, MMRD, veya haplo donör) ölüm oranını etkiliyordu (p<0.0001).

AKİY vakalarında HKHN tanı konar konmaz planlanarak yapılması gereken acil, nadiren ciddi komplikasyonları olsa da yüz güldürücü bir tedavidir. Kİ naklinde PKHN'ne göre komplikasyon oranlarının daha az olduğu dikkat çekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, hematopoietik kök hücre nakli

[Abstract:0182]

Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Dermatolojik Bulgular

Sibel Doğan¹, Hamidullah Khurami¹, Nilgün Atakan¹, Ayşen Karaduman¹, Gonca Elçin¹, Sibel Ersoy Evans¹, İlhan Tezcan²

1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İmmünoloji Bölümü, Ankara

Primer immün yetmezlikler; nadir ve kronik hastalıklardır, sıklıkla genetik bir bozukluk zemininde gelişirler ve immün sistemin gelişiminde ya da fonksiyonlarındaki aksamalardan kaynaklanırlar. Primer immün yetmezliklerde deri sık etkilenen bir organdır. Bu çalışmanın amacı; primer immün yetmezlik tanısı ile Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi hastanelerinde takip edilen ve bölümümüzce de takibi bulunan hastaları dermatolojik muayene bulguları ve morbiditeleri bakımından incelemek olarak belirlenmiştir. Çalışmaya 16 hasta dahil edildi. Hastaların 12'si erkek, 4'ü kadındı. Hastaların medyan yaşı 8 olup, yaş aralığı 6 ay ile 26 yaş arasında yer almıştır. Çalışmamızda en sık immün yetmezlik tanısı %18.75 ile SCID, ikinci en sık tanı %12,5 ile kronik mukokütanöz kandidiyazis, Bloom sendromu ve Omenn sendromu olarak saptanmıştır. En sık görülen dermatolojik bulgular %75 ile vücutta eritemli makul, papül ve yamalar, ve % 50 sıklıkta yüzde eritem olarak gözlenmiştir. Primer immün yetmezlik tanıları ile dermatolojik belirtiler arasında anlamlı ilişki saptanmadı. (p>0,05)

İmmün yetmezliklerdeki bulguları netleştirmek amacıyla planlanan çalışmamızda az sayıda hasta ve çok sayıda dermatolojik belirti olduğu için istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanamamıştır. Yine de beklediği gibi bazı bulguların (yüzde eritem, fototsensitivite, deri ve eklerinde pigmentasyon değişikliği gibi) primer immün yetmezlik tanısını düşündürmede anlamlı olabileceği düşünülmektedir. Hasta sayısının arttığı çok merkezli prospektif çalışmalar sayesinde primer immün yetmezlikli hastalar ve dermatolojik belirtiler ile ilgili daha aydınlatıcı ve prediktif bilgiler elde edilebilir.

Anahtar Kelimeler: deri, immün, yetmezlik

[Abstract:0183]

Kombine İmmün Yetmezlik Olgularının Yıllar içinde Sağkalım

Oranları

Mine Kıracı¹, Sevgi Keleş², Bahar Göktürk³, Hasibe Artaç⁴, İsmail Reisl²

1 Dr. Faruk Sükan Doğumevi ve Çocuk Hastanesi, Konya

2 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Konya

3 Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Konya

4 Selçuk Üniversitesi Selçuklu Tıp Fakültesi, Konya

Amaç: Kombine immün yetmezlikler (KİY) hümmoral ve hüccresel immün sistemin birlikte etkilendiği, esas olarak T lenfosit işlev bozukluklarıdır. KİY'lerin 30'dan fazla alt tipi tanımlanmıştır. Erken tanı ve tedavi bu hastaların prognozunda çok önemlidir.

Yöntem: 2001-2012 arasında Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji hastalıkları polikliniğinde tanı alan ve tedavi edilen KİY olguları değerlendirildi.

Olgu: Hastalarımız, %31 T-B- AKİY (n:21), %24 T-B+ AKİY (n:15), %13 T+AKİY (n:9), %10 DOCK8 (n:7) eksikliği, %7,5 CD3 gama eksikliği (n:5), %4,5 MHC sınıf 2 eksikliği (n:3), %3 HiGM sendromu (n:2), %3 komplet Digeorge (n:2), %1,5 Zap70 eksikliği (n:1) idi. B+ AKİY grubunun kök hücre nakli (KHN) başarısı %88, B- AKİY grubunun % 78 olarak bulundu.

Konya'da Pediatrik İmmünoloji bölümü 2001'de kuruldu, akım sitometrik çalışma 2004 sonundan itibaren başladı. Özellikle 2008'den itibaren KHN'ne gönderilen vaka sayısında belirgin artış sağlandı. Bu unsurlar göze alınarak 2001-2004, 2005-2008, 2008-2012 arasında hastaların prognozları değerlendirildi. 2001-2004 yılları arasında mortalite 14/16, 2005-2008 arasında 15/19, 2008-2012 arasında 6/33 olarak saptanmıştır. KHN sonrası yaşayan hasta sayısı yıllar içinde belirgin artış gösterirken mortalite azalmıştır. Aynı hasta grubu değerlendirilerek; 2001-2007 arasında tanı alan, 2008-2012 arasında tanı alan olgular kıyaslandığında, yeni vakalarda tanı yaşının daha küçük ve tanıda gecikme süresinin daha az olduğu görülmüştür. Bu da sağkalım oranlarını etkileyen önemli bir etkidir.

Sonuç: Kombine immün yetmezlik olgularında sağkalım oranlarının artırılmasında erken tanı ve tedavi temel unsurdur. Bu amaçla immün yetmezlikler ile ilgili farkındalığın artırılması, immünoloji ve nakil merkezlerinin sayısının artırılması gereklidir.

Anahtar Kelimeler: erken tanı, kombine immün yetmezlik, kök hücre nakli

[Abstract:0184]

İki Merkezde İzlenen Ataksi Telenjiektazili Hastaların Demografik ve Sistemik Tutulum Özellikleri

Ferhat Çatal¹, Erdem Topal¹, Mehmet Halil Çeliksoy², Halime Ermişekin¹, Kazım Kutlutürk¹, Nurdan Yıldırım¹, Muhammed Selcuk Sinanoğlu¹, Esra Genc Tirman², Alişan Yıldırım²

1 İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Turgut Özal Tıp Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Malatya

2 On Dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Samsun

Giriş: Ataksi-telenjiektazi ilerleyici serebellar ataksi, kutanöz ve konjunktival telenjiektazi, immün yetmezlik ve artmış malignite riski ile karakterize nadir görülen, otozomal resesif geçiş gösteren, nörodejeneratif bir hastalıktır. Bu çalışma ile iki merkezde ataksi telenjiektazi tanısı konulan çocukların demografik, nörolojik, dermatolojik ve immünolojik özelliklerini incelendi.

Gereç ve Yöntemler: Hastalar İnönü Üniversitesi ve Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakülteleri Pediatrik Allerji ve İmmünoloji kliniklerinde, 2006 ile 2013 yılları arasında Ataksi-Telenjiektazi tanısı konulan çocuklar geriye dönük olarak değerlendirildi.

Bulgular: Her iki klinikte ataksi telenjiektazi tanısı konulan 25 hasta belirlendi. Hastaların ortalama yaşı 10.08 (ölenler dahil) olup 16(%64)'sı erkek idi. Hastaların ortanca tanı yaşı 4 (en küçük:1.5, en büyük:12) idi ve ataksi aileler tarafından ilk fark edilen klinik bulguydu. Hastaların tamamında nörolojik ve dermatolojik tutulum varken, immünolojik tutulum %85'inde mevcuttu. Hastalar da en sık görülen nörolojik bulgu ataksi olup bunu sırasıyla dismetri (%96), disartri (%92), bradikinezi (%80) ve okuler apraksi (%60) izliyordu. Hastaların hepsinde telenjiektazi mevcuttu ve en sık konjunktivaya lokalize olmuştu. Pigmentasyon anomalisi (%68), molluskum contagiosum (%8) ve verrü (%4) hastalığın diğer kutanöz bulgularıydı. Hastalarda en sık görülen immünolojik bozukluk Ig A eksikliği (%80) olup bunu Ig G eksikliği (%60) ve lenfopeni (%12) izliyordu. Hastaların %96'sında büyüme geriliği varken, %56'sının baş çevresi -1 SD'nin altındaydı. İzlemede 7 hasta ölmüştü (3'ü enfeksiyon, 3'ü Non-Hodgkin lenfoma ve 1'i akut lenfoblastik lösemi sebebiyle).

Sonuç: Ataksi ve telenjiektazi hastalığının en sık görülen bulguları olup, bunu immünolojik bulgular ve pigmentasyon anomalileri izlemekteydi. Büyüme geriliği ve baş çevresinin küçük olması diğer sık görülen klinik bulgularıydı. İzlemede hastaların üçte biri malignite ve enfeksiyon nedeniyle kaybedilmişti.

Anahtar Kelimeler: Ataksi telenjiektazi, immün yetmezlik, pigmentasyon anomalileri

[Abstract:0185]

Ataksi-Telenjiektazi: İki Kardeş Olgusu Sunumu

Ferhat Çatal, Mahmut Aslan, Erdem Topal, Halime Ermişekin, Muhammed Selcuk Sinanoğlu, Neslihan Aslan, Nurdan Yıldırım

İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Turgut Özal Tıp Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Giriş: Ataksi-telenjiektazi ilerleyici serebellar ataksi, kutanöz ve konjunktival telenjiektaziler, immün yetmezlik ve artmış malignite riski ile karakterize nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Bu sunumda daha önce ataksi-telenjiektazi tanısı konulup lösemi nedeniyle kardeş ölüm öyküsü olan ataksi-telenjiektazili iki kardeş olgusu tartışıldı.

Olgu 1: 7 yaşında erkek hasta 4 gündür devam eden öksürük, ateş şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Öyküde kış dönemlerinde sık üst solunum yolu ve akciğer enfeksiyonu geçirdiği öğrenildi. Anne-baba teyze çocuklarıydı ve bir kardeşi 4 yaşında AT tanısı alıp, 5 yaşındayken lösemi nedeniyle ölmüştü. Hastanın muayenesinde; gözlerde okülomotor apraksi, bulbar konjunktivada, kulak sayvanında ve yüzünde telenjiektaziler mevcuttu (resim1). Nörolojik muayenesinde ataksik yürüdüğü, dismetri ve disdiadokokinezi gibi serebellar testlerde bozukluk olduğu tespit edildi. Laboratuvar tetkiklerinde; Ig A, Ig G, Ig E, CD3 ve CD19 yaşına göre düşüktü. Alfa-fetoprotein: 405 IU/mL (0,5-5,5) idi. Hastanın çekilen kraniyal MRG'sinde serebellumun atrofik olduğu tespit edildi (resim 2). Mevcut klinik ve laboratuvar testleri sonucunda AT tanısı konuldu.

Olgu 2: İlk olgunun 5 yaşındaki kız kardeşi, dengesiz yürüme şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Öyküsünde, 7 aylıkken ve 2 yaşındayken akciğer enfeksiyonu nedeniyle hastaneye yatırıldığı öğrenildi. Muayenesinde; gözlerinde ve kulaklarında telenjiektaziler (resim 3) ve nörolojik muayenesinde ise serebellar testlerde bozukluk mevcuttu. Diğer sistem muayenelerinde özellik yoktu. Olgunun çekilen kraniyal MRG'sinde serebellar atrofi saptandı. Olgunun kardeş hikayesi, klinik ve laboratuvar bulguları göz önüne alınarak AT tanısı konuldu.

Sonuç: AT nörolojik, dermatolojik ve immün yetmezlik bulgularıyla kendini gösteren otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Ataksi-telenjiektazi tanısı düşünülen hastalarda enfeksiyon ve aile öyküsü alınmalı ve immün yetmezlik açısından tetkik edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Ataksi telenjiektazi, immün yetmezlik

[Abstract:0186]

Primer immün yetmezlik nedeniyle kliniğimizde IVIG tedavisi verilen hastaların iki yıllık izlemi

Erdem Topal, Ferhat Çatal, Muhammed Selcuk Sinanoğlu

İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Turgut Özal Tıp Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Malatya

Giriş: Primer immün yetmezlikler Türkiye gibi akraba evliliğinin sık olduğu ülkelerde sık görülmektedir. Başta infeksiyonlar olmak üzere gelişebilecek çeşitli komplikasyonlar hastalığın erken tanı ve tedavisi ile önlenmektedir. Bu nedenle, primer immün yetmezliklerin farkındalığının artırılması erken tanı konulmasına olanak sağlayacaktır. Bu çalışmada, merkezimizde primer immün yetmezlik nedeniyle IVIG tedavisi verilen hastalarımızın demografik ve klinik özellikleri sunulmuştur.

Materyal-Metod: 2013-2015 yılları arasında İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Turgut Özal Tıp Merkezi Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi kliniğinde primer immün yetmezlik tanısı ile IVIG tedavisi verilen hastaların dosyaları geriye dönük olarak incelendi. Hastaların tanı öncesi başvuru şikâyetleri, aldıkları kesin tanıları ve verilen tedaviler değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya primer immün yetmezlik nedeniyle IVIG tedavisi verilen 16 hasta alındı. Hastaların 9(%56)'u kız idi. Hastaların ortanca yaşı 9 yaş(1-17) olup, ortanca tanı yaşı ise 3 yaş(7 ay-8 yaş) idi.IVIG tedavis alan 16 hastanın 4(%25)'ünde AT, 4(%25)'ünde Hipogamaglobulinemi, 2(%12) 'sinde AKIY, 2(%12) 'sinde XLA, ve birer hastada sırasıyla Ig G sub grup eksikliği, CVID, Hiper Ig M sendromu, Protein kinaz C eksikliği tanısı mevcuttu. Hastaların 9(%56)'unda akraba evliliği, 5 (%31)'inde aile de primer immün yetmezlik öyküsü vardı. Hastaların en sık başvuru şikayeti tekrarlayan infeksiyonlardı. En sık etkilenen sistem ise alt solunum yolları idi. İnfeksiyonlarla birlikte 2 hastaya (%12) dermatit bulguları eşlik ediyordu. Hastaların tamamında, IVIG tedavisinden sonra infeksiyonların sıklığında belirgin azalma olmuştu. İzlemede bir hasta exitus olmuştu. Hastaların demografik ve klinik özellikleri tablo 1'de özetlendi.

Sonuç: Sık infeksiyon geçiren, anne-baba akrabalığı ve aile öyküsü olan hastaların ön tanısında primer immün yetmezlikler düşünülmelidir. Erken tanı ile hastalarda, özellikle infeksiyonlara bağlı gelişebilecek komplikasyonlar önenebilecektir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, IVIG

[Abstract:0187]

Selektif immünglobulin M eksikliği olan olgularımızın değerlendirilmesi

Bahar Göktürk, Ceyda Cilasan, Zehra Aydın

Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bölümü, Konya

Giriş: Selektif immünglobulin M (IgM) eksikliği, serum IgM düzeyinin yaşa göre normal düzeyin 2SD'sinin altında olması, eşlik eden başka immün yetmezlik bulunmaması ve bu durumun başka bir hastalığa ikincil gelişmemiş olması olarak tanımlanan nadir bir hastalıktır. IgM eksikliği olan hastalar asemptomatik olabilecekleri gibi, hayatı tehdit edebilen ağır enfeksiyonlarla geniş bir klinik spektrumda karşımıza çıkabilirler.

Materyal-Metod: Ocak 2013-Ocak 2015 yılları arasında Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bölümünde takipte olan 455 immün yetmezlik tanılı hastadan selektif IgM eksikliği olan 34 hasta (%7) retrospektif olarak tarandı.

Bulgular: Hasta grubunun %17.6'sı kız, %82.3'si erkekti. Tanı yaşları ortancası 2.5 yaş (8 ay-12 yaş), ilk enfeksiyon yaşı ortancası 1 yaş (1 ay-10 yaş) idi. Başvuru şikayeti %55.8 hastada uzamış/tekrarlayan öksürük, %8.8 hastada allerji/uzun süren burun akıntısıyken, tekrarlayan ÜSYE %58.8, atopik hastalıklar %52.9, rekürren ASYE %47, rekürren laranjit ve diare %11.7, iye %5.8 hastada saptandı. Tanı anında IgM değeri ortancası 33mg/dl (17-44mg/dl) iken, IgE yüksekliği %17.6 hastada bulundu. Hastaların %44.1'inde hastaneye yatış gerektiren enfeksiyon öyküsü mevcutken, hastaların %5.8'inde yoğun bakıma yatış ihtiyacı olmuştu. Hospitalize edilen hastaların yatış sayısı/yıl ortancası 2 (1-10) idi. Dört (%11.7) hastada sendromik hastalık (2 Down, 2 22q11.2 delesyon sendromu) mevcuttu ve bu hastaların daha önce IVIG replasmanı ihtiyacı olduğu öğrenildi. Hastaların %38.2'ine antibakteriyel profilaksi, %29.4'üne inhale steoid, %26.4'üne monteluksat verildi. Hastaların tedavilere belirgin yanıt verdiği görüldü.

Sonuç: IgM eksikliği bilinenin aksine nadir bir durum olmayabilir. Klinisyenler primer immün yetersizlik yönünden her zaman şüpheli olmalıdırlar. Selektif IgM eksikliği olan hastalarda 22q11.2 delesyon sendromunun diğer bulgularının olup olmadığı araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: IgM eksikliği, immün yetmezlik, sık hastalanma

[Abstract:0188]

Süt Çocuğunun Geçici Hipogamaglobulinemisinde NK Hücrelerinin Rolü

Ayça Ceylan, Hülya Özdemir, Hasibe Artaç

Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya

Giriş: Süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi(SGH)'nde NK hücreleri ile ilgili nonspesifik değişiklikler bildirilmiştir. Bu çalışmanın amacı, SGH tanısı alan hastalarda NK hücrelerini ve NK hücrelerinde CD16 ekspresyonunu değerlendirmektir.

Materyal-Metod: Çocuk İmmünoloji ve Allerji bölümünde SGH tanısı alan ve akimsitometrik incelemede CD3, CD16 ve CD56 ekspresyonu çalışılan hastaların dosya kayıtları incelendi. SGH'lı 14 hasta ile immünglobulinleri normal olan 20 sağlıklı kontrolde; CD3(-)CD56(+), CD3(-)CD16(+), CD3(-)CD16(+)+CD56(+) ve CD56(+) NK hücrelerindeki CD16 ekspresyon oranları karşılaştırıldı.

Bulgular: SGH'lı hastaların ortalama tanı yaşı 21.6 ay olup 6 ila 48 ay arasındaydı. SGH'lı grupta CD3(-)CD56(+): %5.5, CD3(-)CD16(+): %6.36, CD16(+)+CD56(+): %3.64 bulundu. CD3(-)CD56(+) hücre populasyonunda CD16 ekspresyonu %48 ila %90 arasında değişmekte olup ortalama %68.43 saptandı. Hasta ve kontrol grupları arasında NK hücre oranları ve NK hücrelerinde CD16 ekspresyonu açısından fark saptanmadı.

Tartışma: Literatürdeki çalışmalarda genel olarak NK hücreleri CD16+56 kombine kitiyle birlikte değerlendirilmektedir. CD16 molekülünün CD56 pozitif NK hücrelerinde eksprese edildiği bilinmekle birlikte bu çalışmada CD16 ekspresyonunun normal süt çocuklarında %22'den %90'a kadar değiştiği gözlenmiştir. SGH ile ilgili daha fazla olguyu içeren çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: CD16, NK hücreleri, süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi

[Abstract:0189]

Özofagus atrezisi ve selektif IgA eksikliği: Bir olgu sunumu

Hasibe Artaç, Hülya Özdemir, Ayça Ceylan

Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Konya

Giriş: Selektif IgA eksikliği; etkilenmiş hastalarda tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, allerji ve otoimmün hastalıklara yatkınlıkla seyreden, en sık görülen primer immün yetmezlik hastalığıdır. Bu bildiri, özofagus atrezisi nedeniyle opere edilmiş, pnömonektomi yapılmış ve 14 yaşında selektif IgA eksikliği tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 14 yaşında erkek hasta ateş, öksürük, balgam çıkarma, halsizlik ve kilo alamama şikayetleri ile başvurdu. Yenidoğan döneminde özofagus atrezisi nedeniyle opere olduğu ve 2.5 ay yenidoğan yoğun bakımda kaldığı öğrenildi. Sık tekrarlayan akciğer enfeksiyonu nedeniyle 4 yaşında sol lobektomi ve enfeksiyonların devam etmesi üzerine 8 yaşında sol pnömonektomi yapılmıştı. Fizik muayenesinde; büyüme geriliği, (boy:145 cm (<%3P), kilo: 26 kg (<%3P)) ve solunum sisteminde sol hemitoraksta solunum seslerinde azalma ile sağ hemitoraksta yaygın krepitan ralleri mevcuttu. Akciğer tomografisi; sol hemitoraksta hacim kaybı ve sağ akciğer parankiminde bronşektazik değişiklikler olarak yorumlandı. IgG ve IgG alt grupları normal olan olgunun serum IgA düzeyi 3 ayrı ölçümde çok düşük düzeyde olup (<6mg/dl), IgM düzeyi düşüktü (43mg/dl, N:83-282). İzohemaglutinin titresi 1/32 pozitif. Akimsitometrik incelemede T, B ve NK hücre oranları, HLADR ekspresyonu ile T hücre aktivasyonu normal saptandı. PPD:25 mm olup yapılan tetkiklerle latent Tüberküloz enfeksiyonu olarak değerlendirilip izoniazid profilaksisi başlandı. Bir yıldır takipte olan hasta düzenli intravenöz immünglobulin tedavisi ile izlenmektedir.

Tartışma: Bu bildiri ile özofagus atrezisi gibi konjenital bir hastalık varlığının, primer immün yetmezlik tanısını geciktirebileceği vurgulanmıştır. Ayrıca kliniğinin bu derece ağır seyretmesi ve selektif düzeyde IgA eksikliğine IgM eksikliğinin de eşlik etmesi nedeniyle hasta yaygın değişken immün yetmezlik yönünden takip edilmektedir.

Anahtar Kelimeler: selektif IgA eksikliği, özofagus atrezisi, pnömonektomi

[Abstract:0190]

Türkiye’de Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Nedeniyle Hematopoetik Kök Hücre Nakli Yapılan Hastaların Klinik Özellikleri ve Nakil Sonuçları

Aydan İkinçioğulları¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Figen Doğu¹, Tuba Tuğrul², Gülsün Karasu³, Şule Haskoloğlu¹, Serap Aksoylar⁴, Vedat Uygun³, Alphan Küpesiz⁵, Alişan Yıldırım⁶, Orhan Gürsel⁷, Can Ateş⁸, Atilla Elhan⁸, Savaş Kansoy⁴, Akif Yeşilipek³, İlhan Tezcan²

1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı

2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

3 Bahçeşehir Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

4 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Kemik İliği Ünitesi

5 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Kemik İliği Ünitesi

6 Ondokuz Mayıs Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı

7 Gülhane Askeri Tıp Akademisi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

8 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik Bilim Dalı

Giriş: Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY); farklı genetik nedenlerle ortaya çıkan T ve B hücre fonksiyonlarında bozuklukla karakterize, hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapılmadığı takdirde hayatın ilk yıllarında ölümlü sonuçlanan bir primer immün yetmezliktir.

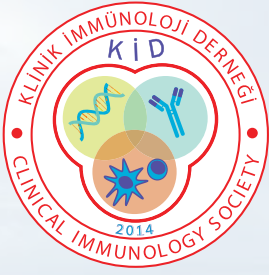
Metod: Bu çalışmada 1994-2014 yılları arasında 7 farklı merkezde, AKİY nedeniyle nakil yapılan 234 hastanın verileri retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Sonuçlar: AKİY nedeniyle nakil yapılan olguların 145’i erkek, 89’u kız, yaşları 0,25-176 ay (medyan 5 ay) arasındaydı. Anne baba arasında akrabalık olguların %76’sında tanımlandı. Fenotipe göre dağılım; B+ %41,8, B- %51,3, ADA eksikliği %4,7, Retiküler Disgenezi %2,2 idi. 114 olguda tam uyumlu kardeş veya aile içi donörden nakil yapılırken, 81 olguda haploidentik, 39 olguda ise akraba dışı donörden nakil yapıldı. HKH kaynağı olguların %48,3’ünde kemik iliği, %38’inde periferik kan, %13,7’sinde kord kanı idi. 153 olgu hayatta kalırken 80 olgu kaybedildi, 1’i ise takipten çıktı. Yirmi yıllık periyotta genel sağ kalım oranı %65,7 bulundu. Donör tipi ile sağ kalım oranları; tam uygun kardeş nakillerinde %85,7, aile içi nakillerde %70,3, haploidentik %47,5, akraba dışı nakillerde ise %59 saptandı. Tanı yaşının (≤ 5 ay veya > 5 ay) olguların sağ kalım oranlarını önemli derecede etkilediği görüldü ($p:0,002$).

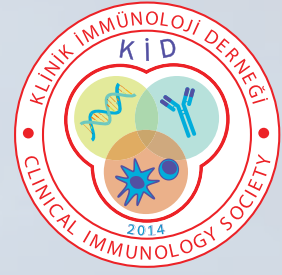
İmmünfenotipin (B+,B-) nakil sonrası immünglobulin desteği ihtiyacı ve sağ kalım oranı üzerinde etkili olmadığı görüldü ($p > 0.05$).

Tartışma: Bu çalışma Türkiye’de AKİY nedeniyle nakil yapılan olguların verilerinin toplandığı ilk çok merkezli çalışmadır. Nakil başarısında tanı yaşı (> 5 ay) ve donör tipi (haploidentik) prognozu etkileyen en önemli iki faktör olarak belirlenmiştir. Yenidoğan tarama programı erken tanı ve uygun zamanda nakil yapılmasını sağlayacak en önemli faktör olup Türkiye’deki AKİY olgularının sağ kalımlarını arttıracaktır.

Anahtar Kelimeler: Türkiye, ağır kombine immün yetmezlik, kök hücre nakil sonuçları



1. Klinik İmmünoloji Kongresi



KONUŞMACILAR

Dr. Güzide Aksu
Dr. Özden Anal
Dr. Ömür Ardeniz
Dr. Hasibe Artaç
Dr. Elif Karakoç Aydın
Dr. Metin Aydoğan
Dr. Caner Aytekin
Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz
Dr. Safa Barış
Dr. Serkan Belkaya
Dr. Atıl Bişgin
Dr. Kaan Boztuğ
Dr. Yıldız Camcıoğlu
Dr. Zafer Çalışkaner
Dr. Ferhat Çatal
Dr. Funda Çipe
Dr. Duygu Demirtaş
Dr. Sibel Doğan
Dr. Figen Doğu
Dr. Saliha Esenboğa
Dr. Ferah Genel
Dr. Bahar Göktürk
Dr. Mustafa Güleç
Dr. Nesrin Gülez
Dr. Şükrü Güner

Dr. Şule Haskoloğlu
Dr. Aydan İkinciöğulları
Dr. Neslihan Karaca
Dr. Şebnem Kılıç
Dr. Nural Kiper
Dr. Ayşenur Öztürk Kura
Dr. Necil Kütükçüler
Dr. Yavuz Köker
Dr. Ayşe Metin
Dr. Uğur Muşabak
Dr. Sema Özbaş
Dr. Öner Özdemir
Dr. Köksal Özgül
Dr. İsmail Reisli
Dr. Özden Sanal
Dr. Esra Hazar Sayar
Dr. Lale Tufan Şatıroğlu
Dr. İlhan Tezcan
Dr. Aslıhan Külekçi Uğur
Dr. Mirjam Van Den Burg
Dr. Alişan Yıldırım
Dr. Selman Yıldırım
Dr. Mustafa Yılmaz
Dr. Mutlu Yüksek



1. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Yazarlar Dizini



SOYİSİM & İSİM	ABSREF
ARSLAN ŞEVKET	A-86, A-94, A-97, A-105, A-106, A-120, A-126
ABUL HAKTANIR MEHTAP	A-160
AKARSU NURTEN	A-153
AKÇÖREN ZUHAL	A-92, A-154
AKELMA ZÜLFİKAR	A-129
AKINEL AYŞENUR	A-115
AKMAN ÖDEN ALKİM	A-93
AKSU FUNDA	A-142
AKSU GÜZİDE	A-84, A-85, A-91, A-98, A-99
AKSOYLAR SERAP	A-190
ALAGÖZ MEHMET	A-106
ALTINTAŞ DERYA	A-169, A-174, A-178
ANDIRAN NESİBE	A-129
ARAÇ ESRA	A-100, A-139
ARIKAN ÇİĞDEM	A-180
ARTAÇ HASİBE	A-124, A-131, A-183, A-188, A-189
ASAL TÜRKKANI GÜLTEN	A-181
ASLAN MAHMUT	A-185
ASLAN NESLİHAN	A-185
ATAKAN NİLGÜN	A-182
ATAKUL GÜLHAN	A-148, A-149
ATEŞ CAN	A-190
AVCILAR HÜSEYİN	A-83, A-103
AYÇİN GÜLŞAH	A-169
AYDIN BİNGÖL DİLEK	A-118
AYDIN ZEHRA	A-187
AYDINER KARAKOÇ ELİF	A-146, A-156, A-157, A-158, A-166, A-167
AYDOĞMUŞ ÇİĞDEM	A-115, A-141
AYHAN ARZU SAĞLAM	A-122
AYTAÇ MERAL	A-125
AYTAÇ SELİN	A-150
AYTEKİN CANER	A-143, A-144, A-145, A-148, A-149
AYVAZ DENİZ ÇAĞDAŞ	A-92, A-96, A-101, A-108, A-121, A-122, A-123, A-125, A-127, A-140, A-150, A-151, A-152, A-153, A-154, A-155, A-161, A-163, A-164, A-167, A-179, A-181, A-190
AZARSIZ ELİF	A-84, A-85
BAHADIR GÖLLÜ GÜLNUR	A-168
BAHÇECİ SEMİHA	A-113, A-117

BARIŞ EZGİ HATİCE	A-146
BARIŞ İBRAHİM	A-156
BARIŞ SAFA	A-146, A-150, A-156, A-157, A-158, A-166, A-167
BARLAN IŞIL	A-146, A-156, A-157, A-158, A-166, A-167
BAYHAN CİHANGÜL	A-123
BAYRAM MUAZ	A-126
BAYSAN ABDULLAH	A-172
BAYSAN ALİ	A-162
BEKTAŞ HATİCE	A-127
BELKAYA SERKAN	A-173, A-179, A-180
BİLİC İVAN	A-92
BİLDİK NESLİHAN HACER	A-101, A-140, A-150, A-152, A-155
BİLEKÇELİK ÇELİK SEYMA	A-137
BİNGÖL AYŞEN	A-110
BİŞGİN ATIL	A-169, A-174, A-178
BOLKENT GÖKALP	A-128
BONNET DAMIEN	A-173
BOYRAZ SEDA MERYEM	A-150
BOZKURT SÜHEYLA	A-156
BOZTUĞ KAAN	A-92, A-157, A-167
BRAAT KOEN	A-103
BULUŞ DERYA AYŞE	A-129
BUSTAMANTE JACİNTA JACİNTA	A-144
CAMCIOĞLU YILDIZ	A-158
CAN DEMET	A-113
CASANOVA LAURENT JEAN	A-132, A-143, A-144, A-173, A-179, A-180
CEYLAN AYÇA	A-188, A-189
CHATİLA TALAL	A-168
CHOU JANET	A-91
CIANCANELLI MICHAEL	A-132
CİLASUN CEYDA	A-187
CİVELEK ERSOY	A-90
ÇALIŞKANER ZAFER AHMET	A-86, A-94, A-97, A-105, A-106, A-120, A-126, A-136
ÇAPANOĞLU MURAT	A-90
ÇATAL FERHAT	A-184, A-185, A-186
ÇEKİÇ ŞÜKRÜ	A-177
ÇELİKSOY HALİL MEHMET	A-184
ÇELMELİ FATİH	A-138
ÇETİNKAYA UÇKAN DUYGU	A-150

ÇİÇEKKÖKÜ DİLEK	A-166
ÇİFTÇİ ERGİN	A-168
ÇİPE FUNDA EROL	A-115, A-141
ÇUVALCI ÖZTOPRAK NEFİSE	A-138
DALGIÇ BUKET	A-171
DALOĞLU HAYRİYE	A-89
DELİL KENAN	A-156
DEMİR AYŞE	A-134
DEMİR GÜRKAN	A-134
DEMİRBAŞ CEYLAN BAŞAK	A-177
DEMİREL FEVZİ	A-162, A-172
DENİZ GÜNNUR	A-158
DİNÇASLAN HANDAN	A-170
DİNÇER ZEYNEP	A-89
DOĞAN METİN	A-124
DOĞAN SİBEL	A-182
DOĞU FİGEN	A-101, A-128, A-143, A-144, A-145, A-148, A-149, A-168, A-170, A-171, A-190
DUPUIS BOISSON STEPHANIE	A-143
DUR ÖZGE	A-128
DURGUN ERSİN	A-107
DUYULER AYÇİN GÜLŞAH	A-174, A-178
EDEER KARACA NESLİHAN	A-91, A-98, A-99
EKEMEN COŞKUN	A-159
ELÇİN GONCA	A-182
ELHAN ATILLA	A-128, A-190
ELMAS BAHRİ	A-118
ELTAN BİLGİÇ SEVGİ	A-161, A-163, A-164
ELTAN MEHMET	A-141
EMİRALİOĞLU NAGEHAN	A-127, A-175
EMİROĞLU MELİKE	A-131
EMRİ SALİH	A-142
ERDEM ALİ CAN	A-105
ERDEM TEOMAN MUSTAFA	A-179
ERGÜNER BEKİR	A-158
ERMAN BARAN	A-92, A-121, A-123, A-140
ERMİŞTEKİN HALİME	A-184, A-185
ERSÖZ DOĞRU DENİZ	A-175
ERTAN YEŞİM	A-91
ESEN HASAN	A-94
ESENBOĞA SALİHA	A-92, A-121, A-122, A-123, A-125, A-127, A-152, A-161, A-163, A-164
EVANS ERSOY SİBEL	A-121, A-150, A-182
FEYZİOĞLU BAHADIR	A-135
GEHA SALİM RAİF	A-91
GELB BRUCE	A-173
GENÇ GİZEM ESRA	A-87
GENEL FERAH	A-107, A-113, A-117

GÖÇMEN YEŞİM AYŞE	A-87
GÖKTÜRK BAHAR	A-111, A-124, A-130, A-131, A-183, A-187
GREEF C DE JESSİCA	A-145
GRİMBACHER BODO	A-136, A-138
GÜÇER KADRİ ŞAFAK	A-154
GÜLEÇ MUSTAFA	A-162, A-172
GÜLEZ NESRİN	A-107, A-113, A-117
GÜLOĞLU DENİZ	A-145, A-148, A-149
GÜLSAN YAVUZ	A-170
GÜLTEKİN KILIÇ ŞEBNEM SARA	A-177
GÜMÜŞLÜ SAADET	A-87
GÜNAYDIN CİĞERCİ NURŞEN	A-91
GÜNBEY SACİT	A-129
GÜNER DEMİRTAŞ DUYGU	A-140, A-152
GÜNER NAİL ŞÜKRÜ	A-100, A-124, A-131, A-132, A-133, A-135, A-136, A-137, A-139
GÜRSEL ORHAN	A-190
GÜVEN BURCU	A-99
HAFIZOĞLU DEMET	A-88, A-89, A-104
HALAÇLI SEVİL OSKAY	A-153
HASKOLOĞLU ŞULE	A-101, A-128, A-168, A-170, A-171, A-190
HAZAN FİLİZ	A-107, A-117
HERSHFIELD MICHAEL	A-100
HIRSCHMUGL TATJANA	A-92, A-167
İKİNCİOĞULLARI AYDAN	A-101, A-128, A-143, A-144, A-145, A-148, A-149, A-168, A-170, A-171, A-190
İŞLEK ALİ	A-88, A-89
JACKSON CHANG CAROLYN	A-179
JACQUEMIN EMMANUEL	A-180
JOUANGUY EMMANUELLE	A-180
KALE GÜLSEV	A-154
KALKAN GÖKNUR	A-179
KANBUR MEHTAP ŞERİFE	A-93
KANSOY SAVAŞ	A-190
KANSU AYDAN	A-171
KARA KARACA FATMA	A-93
KARACA NESLİHAN	A-84, A-85
KARADEMİR SELMİN	A-149
KARADUMAN AYŞE	A-182
KARAKOÇ BİNGÖL GÜLBİN	A-169, A-174, A-178
KARAMAN SAİT	A-113, A-117
KARASU GÜLSÜN	A-190
KARKINER CANAN ŞULE	A-113
KARTAL ÖZGÜR	A-162, A-172
KELEŞ SEVGİ	A-124, A-132, A-133, A-135, A-136, A-168, A-183

KESKİN ÖZLEM	A-161, A-163, A-164
KESKİNDEMİRCİ GONCA	A-115, A-141
KEYİK SELDA	A-137
KHURAMİ HAMİDULLAH	A-182
KILBAŞ GÜLŞAH	A-91
KIRAÇ MİNE	A-124, A-131, A-132, A-183
KIRAÇ ONUR CEM	A-86
KISA TEKE PELİN	A-93
KIYKIM AYÇA	A-146, A-156, A-157, A-166, A-167
KİPER NURAL	A-175
KOCABAŞ NACİ CAN	A-90
KOÇAK MESUT	A-129
KOLOĞLU MELTEM	A-168
KOTUROĞLU GÜLDANE	A-84
KÖKER YAVUZ MUSTAFA	A-83, A-103, A-131, A-135
KÖKSAL DENİZ	A-142
KÖKSAL TULİN	A-93
KÖKSOY SADİ	A-138
KULOĞLU ZARİFE	A-171
KUTLUĞ SEYHAN	A-134
KUTLUK GÜNSEL	A-115
KUTLUTÜRK KAZIM	A-184
KÜÇÜKOSMANOĞLU ERCAN	A-161, A-163, A-164
KÜPESİZ AYHAN	A-190
KÜTÜKÇÜLER NECİL	A-84, A-85, A-91, A-98, A-99
LAU LUNG YU	A-158
LEONARDO MICHAEL	A-170
LUDOVIC BURLOT	A-109
M WEEMAES CORRY	A-145
MAAREL M.VAN DER SİLVERE	A-145
MADEN EMİN	A-94, A-142
MASLAK CEMAL İBRAHİM	A-110
MASSAAD MİCHEL	A-91
MATTHEWS HELEN	A-170
METİN AYŞE	A-90, A-93, A-103
MUŞABAK UĞUR	A-162, A-172
MUTLU ESRET	A-138
NACAROĞLU HİKMET TEKİN	A-113
NAİN ERCAN	A-146, A-167
NG HATIRNAZ ÖZDEN	A-158
NG PETER YUK YİN	A-158
NUR BANU	A-110
OĞUR GÖNÜL	A-134
ORHAN FAZİL	A-160
ÖĞÜLÜR İSMAİL	A-156, A-157, A-166
ÖNER BAŞOĞLU ÖZLEM	A-141, A-115
ÖZBEK UĞUR	A-158
ÖZBUDAK PINAR	A-148, A-149

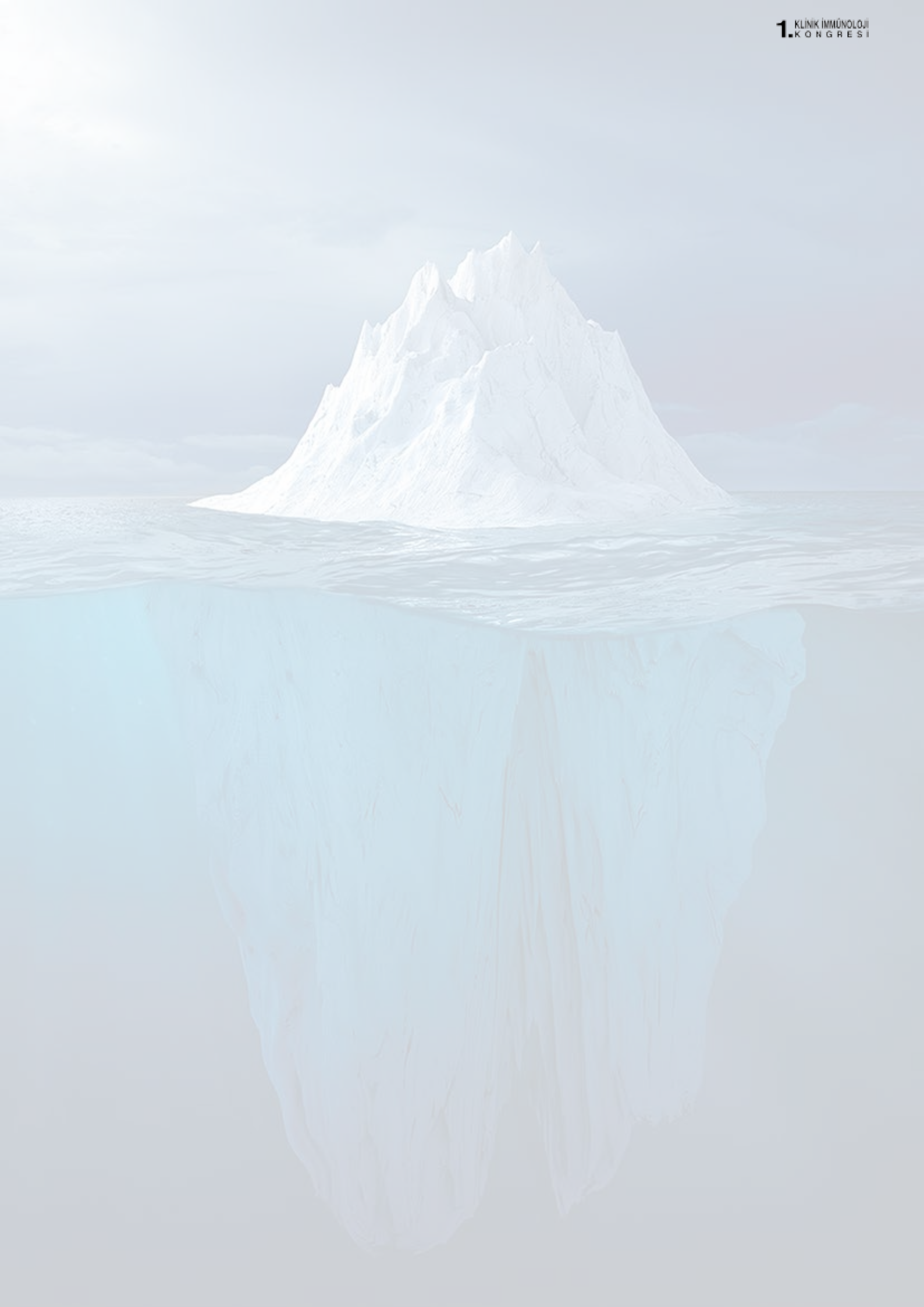
ÖZCAN ESİN	A-117
ÖZÇELİK UĞUR	A-175
ÖZÇİFTÇİ GÖKÇEN	A-117
ÖZDEMİR HÜLYA	A-188, A-189
ÖZDEMİR ÖNER	A-118
ÖZEN AHMET	A-146, A-156, A-157, A-166, A-167
ÖZGÜL KÖKSAL RIZA	A-96
ÖZHAN KONT AYLİN	A-169, A-174, A-178
ÖZTÜRK AYŞENUR	A-101, A-155
ÖZTÜRK ZEYNELABİDİN	A-154
PEKCAN SEVGİ	A-119, A-130
PEKCANANOĞLU ESRA TUĞBA	A-137
PEKPAK ESRA	A-170
PİCARD CAPUCİNE	A-132
PİŞKİN ETEM İBRAHİM	A-159
POYRAZ NECDET	A-120
PUEL ANNE	A-143, A-144
REİSLİ İSMAİL	A-94, A-95, A-100, A-108, A-111, A-119, A-124, A-130, A-131, A-132, A-133, A-135, A-136, A-137, A-139, A-183
REİSLİ NESRİN	A-95
SALZER ELISABETH	A-92
SANAL ÖZDEN	A-92, A-96, A-121, A-122, A-140, A-151, A-153, A-155, A-179, A-181
SANDAL ABDULSAMET	A-142
SARAYMEN BERKAY	A-83, A-103, A-131
SAYAR HAZAR ESRA	A-95, A-100, A-124, A-131, A-132, A-133, A-135, A-136, A-137, A-139
SELÇUK ALİ	A-162, A-172
SEYMAN DERYA	A-138
SİNANOĞLU SELÇUK MUHAMMED	A-184, A-185, A-186
SOPHIE PUGET	A-109, A-114
ŞAHİN GÜRSES	A-179
ŞENER OSMAN	A-162, A-172
ŞİMŞEK GÜLÇİN GÜLER	A-129
ŞİRANECİ RENGİN	A-141
ŞİŞKO SİNEM	A-158
TAÇYILDIZ NURDAN	A-170
TAN ÇAĞMAN	A-96, A-121, A-127, A-151, A-153, A-181
TAŞÇI HALİL İBRAHİM	A-86
TEZCAN İLHAN	A-92, A-96, A-101, A-108, A-121, A-122, A-123, A-125, A-127, A-140, A-150, A-151, A-152, A-153, A-154, A-155, A-161, A-163, A-164, A-167, A-179, A-181, A-182, A-190

TIRMAN GENÇ ESRA	A-184
TOKGÖZ BETÜL	A-148, A-149
TOL VAN JD MAARTEN	A-145
TOPAL ERDEM	A-185, A-186
TOPÇU KILIÇ ZEKİYE İLKE	A-160
TORUN OZAN HÜSEYİN	A-98
TUFAN ŞATIROĞLU LALE	A-101
TUĞRUL ÖZGÜR TUBA	A-110, A-181, A-190
TÜRKAHRAMAN DOĞA	A-138
TÜRKMEN HASAN	A-177
UÇAR RAMAZAN	A-86, A-94, A-97, A-105, A-106, A-120, A-126
UÇMAN MAHMUT	A-119
ULUSOY EZGİ	A-84, A-91, A-98, A-99
UYGUN KOCACIK FATMA DİLARA	A-88, A-89, A-104
UYGUN VEDAT	A-88, A-89, A-190
UZ ELİF	A-153
ÜNAL ŞULE	A-150
VARAN ALİ	A-179
VERGİN CANAN	A-117

VOLK TİMO	A-136
WEEMAES CORRY	A-139
YALÇIN DİDEM ARZU	A-87
YALÇIN GÜNEŞ EBRU	A-127, A-175
YANG WANLİNG	A-158
YAVŞAN DUDU MEHMET	A-94
YAZICI EMİNE	A-142
YAZICIOĞLU PINAR	A-135
YEŞİLDAĞ AHMET	A-120
YEŞİLDAĞ MİHRİCAN	A-120
YEŞİLİPEK AKİF	A-89, A-190
YEŞİLLİK SAİT	A-162, A-172
YILDIRAN ALIŞAN	A-121, A- 134, A-184, A-190
YILDIRIM NURDAN	A-184, A-185
YILDIRIM SELMAN MAHMUT	A-111, A-139
YILMAZ MUSTAFA	A-169, A-174, A-178
YÜCELTEN DENİZ	A-157
YÜKSEK MUTLU	A-159
YÜKSEK NAZMİYE	A-159
ZHANG YİNG SHEN	A-173

DİZİN

Kapak	1
Önsöz	3
Yönetim Kurulu Üyeleri	4
Kongre Düzenleme Kurulu Üyeleri	4
Program	5
Konu Başlıklarına Göre Poster Bildirileri	8
Konu Başlıklarına Göre Poster Tartışmaları	13
Poster Sunum Özetleri	15
Konuşmacı Listesi	75
Poster Yazarlar Dizini	76
Dizin	80





www.klinikimmunoloji.com
www.klinikimmunolojidernegi.org.tr