

2. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

31 MART-03 NİSAN 2016 / PAPILLON AYSCHA OTEL BELEK - ANTALYA

İmmün Sistem
ve
Hastalıkları

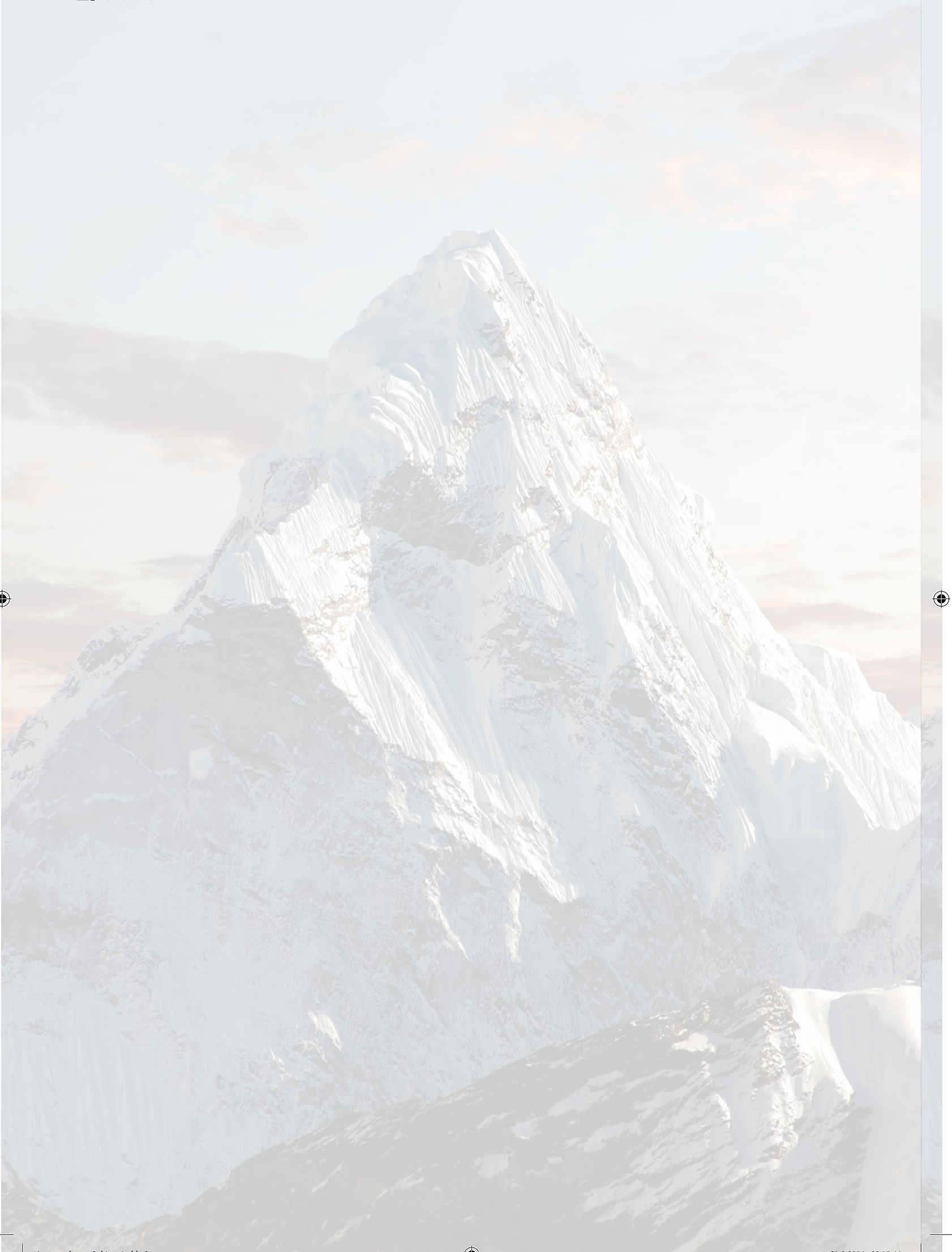
Erken Tanı
Etkin Tedavi



www.klinikimmunoloji.com

www.metaturizm.com.tr

META
TURİZM



Sevgili Arkadaşlarım, Değerli Meslekdaşlarım,

Ülkemizin çok önemli ancak gizli kalmış bir sağlık sorunu olan Primer İmmün Yetmezliklere ve bu hastalıkların tanı ve tedavisine odaklanmış olan Klinik İmmünoloji Derneğinin ikinci ulusal kongresini 31Mart-3Nisan 2016 tarihleri arasında Antalya’da düzenliyoruz.

İmmün sistemin kalıtsal hastalıkları olan primer immün yetmezlikler, klinik, immünolojik ve genetik olarak çok çeşitlilik gösterirler. Günümüzde 250-300 kadar primer immün yetmezlik tanımlanmış olup güncel sınıflamaya göre 9 ayrı alt grupta toparlanmışlardır. Bu yıl kongremizin temel konusunu bu 9 primer immün yetmezlik altgrubundan birisi olan “Kombine İmmün Yetmezlikler” oluşturacaktır.

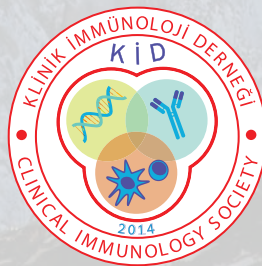
Kombine İmmün Yetmezlikler akraba evliliği oranının yüksek, doğurganlığın fazla olması nedeniyle ülkemizde diğer batı toplumlarına göre çok daha sık görülmektedir. Bu hastalar sık ateşlenme, tekrarlayan enfeksiyonlar, enflamasyon, otoimmünite, allerji, lenfoproliferasyon ve malignensi gibi durumlarla kliniklere gelmektedir. Erken tanı ve etkin tedavi yaşam kurtarıcıdır. Ancak hastaların önemli bir kısmı adeta buzdağının suyun altında kalan kısmı gibi tanı alamamakta, uzmanlaşmış merkezlere ulaşamamaktadır.

Bu yılki kongremizde, özellikle kombine immün yetmezliklerin tanı ve tedavileri, konusunda uzman bilim insanlarıyla irdelenecek, yenilikler paylaşılacaktır.

Sloganımız geçen yılda da olduğu gibi “Erken Tanı - Etkin Tedavi” dir. Özellikle aile hekimleri, çocuk sağlığı ve hastalıkları ve iç hastalıkları uzmanları, allerji-immünoloji uzmanları ve asistanları, romatoloji, gastroenteroloji, enfeksiyon hastalıkları, göğüs, hematoloji, onkoloji hastalıkları gibi immünoloji ile ilgili disiplinlerde çalışan hekimlerimizi kongremize çağırıyoruz.

Sizleri yönetim kurulumuz adına kongremize davet ediyor, çok değerli katkılarınızı bekliyoruz.
Saygılarımla,

Prof. Dr. Kamile Aydan İkinçioğulları
Klinik İmmünoloji Derneği





KURULLAR



Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim Kurulu

Dr. K. Aydan İkinciogulları (Kongre Başkanı)

Dr. F. İlhan Tezcan

Dr. Necil Kütükçüler

Dr. Mustafa Yılmaz

Dr. E. Figen Doğu

Dr. İsmail Reisli

Dr. Caner Aytekin

Düzenleme Kurulu (Organizasyon Komitesi)

Dr. F. İlhan Tezcan

Dr. K. Aydan İkinciogulları

Dr. Mustafa Yılmaz

Dr. İsmail Reisli

Dr. Necil Kütükçüler

Dr. Zafer Çalışkaner

Dr. Mutlu Yüksek

Dr. Deniz Ayvaz

Dr. Caner Aytekin

Biol. Dr. Çağman Tan

Dr. M. Yavuz Köker

Dr. E. Figen Doğu

Kongre Sekreterleri

Prof.Dr. İsmail Reisli

Tlf : 0532 344 55 11

E-mail : ireisli@hotmail.com

Prof. Dr. Mustafa Yılmaz

Tlf : 0532 765 32 09

E-posta: yilmazm@cu.edu.tr

2. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ
31 Mart - 3 Nisan 2016 Papillon Ayscha Hotel - Antalya / TÜRKİYE
KONGRE PROGRAMI**31 MART 2016 PERŞEMBE**

13:30-15:30	PRIMER İMMÜN YETMEZLİK HEMŞİRELİĞİ KURSU
13.30-14.00	Kurs Başkanı: Dr F. İlhan Tezcan, Dr İsmail Reislı İmmün sistemin yapısı ve çalışma prensipleri, primer immün yetmezlikler Dr F. İlhan Tezcan
14:00-14:30	Primer immün yetmezlikli hasta ve ailesi ile iletişim, izlemde dikkat edilecek konular Hemşire Feride Özkan Primer immün yetmezlikli hastanın yataklı serviste izlemi Hemşire Nefiye Yıldız
14.30-15.00	Primer immün sistem hastalıklarının tedavisi - 1 IVIG ve SCIG tedavileri Dr İsmail Reislı - Hemşire Havva Bozkurt
15.00-15.30	Primer immün sistem hastalıklarının tedavisi - 2 Kök hücre nakline hasta hazırlama, nakil sonrası izlem, kateter bakımı Dr E. Figen Doğu - Hemşire Birsal Küçükersan
15:30-16:00	Kahve Molası
16:00-17:35	FLOW CYTOMETRY (AKİMSİTOMETRİ) ÇALIŞMALARI, VERİLERİN YORUMLANMASI KURSU
16:00-16:20	Kurs Başkanı: Dr Mustafa Yılmaz, Dr. Güzide Aksu Akimsitometride genel ilkeler ve kullanım alanları Dr Gülderen Yanıkkaya Demirel
16:20-16:40	Tanıda ve izlemde immün fenotiplemenin yeri ve önemi Dr Mustafa Yılmaz
16:40-17:00	Primer immün yetmezliklerde T ve B lenfosit alt gruplarının önemi Dr Alişan Yıldırım
17:00-17:20	Akimsitometride örneklerle fonksiyonel testler Dr Mustafa Yavuz Köker
17:20-17:35	Tartışma
18.00	AÇILIŞ Prof Dr F. İlhan Tezcan, Prof Dr K. Aydan İkinciöğulları
18:30-19:15	AÇILIŞ KONFERANSI Oturma Başkanları: Dr K. Aydan İkinciöğulları, Dr Necil Kütükçüler New insights and new treatments for primary immunodeficiency Dr Andrew Cant
19.30	AÇILIŞ KOKTEYLİ

1 NİSAN 2016 CUMA

08:30-10:10	AĞIR KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKLER – Prof Dr Olcay YEĞİN Anısına Oturum Başkanları: Dr Özden Sanal, Dr E. Figen Doğu
08:30-08:50	T lenfosit biyolojisi, gelişimi ve aktivasyonu Dr E. Figen Doğu
08:50-09:10	Ağır kombine immün yetmezliklerde klinik ve tanı Dr Deniz Çağdaş Ayvaz
09:10-10:00	Olgularla ağır kombine immün yetmezliğe yaklaşım Dr Nesrin Gülez Dr Dilara Kocacık Dr Demet Hafızoğlu Dr Şükrü Nail Güner
10:00-10:10	Tartışma
10:10-10:30	Kahve Molası
10:30-12:30	KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKLER - Prof Dr Işıl Berat BARLAN Anısına Oturum Başkanları: Dr Yıldız Camcıoğlu, Dr F. İlhan Tezcan
10:30-10:50	Kombine immün yetmezliklerin genel özellikleri Dr Neslihan Karaca
10:50-11:10	EBV enfeksiyonu, immün yanıt, EBV enfeksiyonuna yatkınlıkla giden kombine immün yetmezlikler Dr Yıldız Camcıoğlu
11:10-11:30	İnflamasyon ve kombine immün yetmezlikler Dr Ayşe Metin
11:30-11:50	Allerji ile giden kombine immün yetmezlikler Dr Metin Aydoğan
11:50-12:10	Otoimmünite ile giden kombine immün yetmezlikler Dr Ferah Genel
12:10-12:30	Tartışma
12.30-13.30	Öğle Yemeği
13:30-14:30	UYDU SEMPOZYUMU - ERKİM İLAÇ An Update on IVIG & Mechanisms of Action in Immunomodulation & Immunosubstitution Oturum Başkanı : Dr F. İlhan Tezcan Dr Srini Kaveri
14:30-16:30	OLGULARLA KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKLER Oturum Başkanları: Dr Şebnem Kılıç, Dr Caner Aytekin Dr Ayça Kıyıkım Dr Sevgi Köstel Bal Dr Esra Hazar Sayar Dr Çiğdem Aydoğmuş Dr Funda Çipe Dr Deniz Çağdaş Ayvaz Dr Şule Haskoloğlu Dr Bahar Göktürk
16.30-17.00	Kahve Molası
17:00-18:00	KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKLERDE TEDAVİ Oturum Başkanları: Dr F. İlhan Tezcan, Dr Koray Harmancı
17:00-17:20	Kök Hücre Nakli Ve Gen Tedavisi Dr K. Aydan İkinciogulları
17:20-17:40	Hedefe Yönelik Tedavi: Biyolojik Ajanlar Dr Şebnem Kılıç
17:40-18.00	Tartışma
18:00-19:00	POSTER SAATİ

2 NİSAN 2016 CUMARTESİ	
08:30-09:30	İNFLAMATUVAR BARSAK HASTALIĞI Oturum Başkanları: Dr Ayşe Metin, Dr Şebnem Kılıç
08:30-08:45	Gastroenterolog gözüyle Dr Aydan Kansu
08:45-09:00	İmmünolog gözüyle Dr Güzide Aksu
09:00-09:15	Patolojik özellikler Dr Dicle Orhan
09:15-09:30	Tartışma
09:30-10:00	NEW FRONTIERS IN IMMUNE DYSREGULATION Oturum Başkanları: Dr Özden Sanal, Dr E. Figen Doğu Dr Gülbu Uzel
10.00-10.30	Kahve Molası
10:30-11:10	PRİMER İMMÜN YETMEZLİKLERDE YILIN MAKALELERİ Oturum Başkanları: Dr Mustafa Yılmaz, Dr Deniz Çağdaş Ayvaz
10:30-10:50	Dr Saliha Esenboğa
10:50-11:10	Dr Mutlu Yüksek
11:10-11:50	PRİMER İMMÜN YETMEZLİK İÇİN MALİYET ÇALIŞMASI Oturum Başkanları: Dr K. Aydan İkinçioğulları, Dr Deniz Acıcan Dr Simten Malhan
11:50-12:30	SELEKTİF VE PARSİYEL IGA EKSİKLİĞİ OLAN ÇOCUKLARDA AİLESEL YATKINLIK VE TACI MUTASYONU Oturum Başkanları: Dr Zafer Çalışkaner, Dr Öner Özdemir Dr Necil Kütükçüler
12:30-13:30	Öğle Yemeği
13:30-14:30	UYDU SEMPOZYUMU / ECZACIBAŞI I BAXALTA BUGÜN VE GELECEKTE İMMÜNGLOBULİN TEDAVİSİ Dr Leman Yel
14:30-15:15	HASTA SORUNLARI TOPLANTISI Oturum Başkanları: Dr İsmail Reislı, Dr Ercan Kurar, Dr Ferhat Çatal Selcan Kaya, Dr Gökçen Gözübatık
15:15-15:45	Kahve Molası
15:45-16:30	TÜRKİYE'DE İMMÜNOLOJİ ALLERJİ EĞİTİMİNDE SON DURUM VE KAYIT SİSTEMİ Oturum Başkanları: Dr F. İlhan Tezcan, Dr Fazıl Orhan, Dr Günseli Bozdoğan Dr Mutlu Yüksek, Dr Şebnem Kılıç
16:30-17:00	ERİŞKİNDE PRİMER İMMÜN YETMEZLİKLER Oturum Başkanları: Dr Ömür Ardeniz, Dr Uğur Muşabak Dr Zafer Çalışkaner
17:00-17:30	PEDİATRİK YOĞUN BAKIMDA İMMÜNOLOJİ KONSÜLTASYONU Oturum Başkanı: Dr Tanıl Kendirli, Dr Mutlu Yüksek Dr Caner Aytekin
17:30-18:00	İMMÜN YETMEZLİKLERDE FONKSİYONEL ÇALIŞMALAR Oturum Başkanları: Dr. Özden Anal, Dr Deniz Çağdaş Ayvaz İnterferonopatiler: İmmün yetmezliklerde paradigma değişiklikleri Dr İhsan Gürsel
19.30	GALA YEMEĞİ ve ÖDÜL TÖRENİ

3 NİSAN 2016 PAZAR

08:30-10:00	OLGULARLA İMMÜN YETMEZLİKLER - II Oturum Başkanları: Dr Zafer Çalışkaner, Dr Mehmet Kılıç Dr Şevket Arslan Dr Mustafa Güleç Dr Ömür Ardeniz Dr Özlem Keskin Dr Fatih Çelmeli Dr Serkan Filiz Baran Erman Serkan Belkaya
10:00-10:15	AKILCI İLAÇ KULLANIMI Dr İsmail Reislı
10:15-10:45	Kahve Molası
10:45-11:30	KAPANIŞ KONUŞMASI Oturum Başkanları: Dr F. İlhan Tezcan, Dr K. Aydan İkinciogulları PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES: NEW DIAGNOSTIC APPROACH Dr Kaan Boztuğ
11:30-12:00	KAPANIŞ



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
P-001	96	LRBA Mutasyonu Saptanan COVID-19 Olgunun Seyri Gülşah Ayçin Duyuler, Mahir Serbes, Şenay Şasihüseyinoğlu, Derya Ufuk Altıntaş, Dilek Karagöz, Mustafa Yılmaz	Antikor eksiklikleri
P-002	99	Bruton Hastalığı: Olgu Sunumu Nesrin Reisli, Alexander Sidorov, Esra Hazar Sayar, Beata Soltesz, İsmail Reisli, Laszlo Marodi	Antikor eksiklikleri
P-003	123	Süt Çocukluğunun Geçici Hipogammaglobulinemisinde B Lenfosit Alt Grupları Fehime Kara Eroglu, Tuba Turul, Fatima Aerts Kaya, Deniz Ayvaz, İlhan Tezcan, Özden Sanal	Antikor eksiklikleri
P-004	127	Campylobacter Coli Sepsisi Gelişen X'e Bağlı Agammaglobulinemi Olgusu Zeynep Gökçe Gayretli Aydın, Esma Altınel Açoğlu, Türkan Aydın Teke, Ayşe Kaman, Caner Aytekin	Antikor eksiklikleri
P-005	133	Yaygın değişken immün yetmezlikli çocuklarda kronik inflamasyon ve erken ateroskleroz belirteci olarak kitotriozidaz enzim aktivitesi Elif Azarsız, Eser Sözmen, Ertürk Levent, Neslihan Karaca, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler	Antikor eksiklikleri
P-006	137	Yaygın değişken immün yetmezlik kliniği ile gelen hastada heterozigot PIK3R1 mutasyonu Şeyhan Kutluğ, Alişan Yıldırım	Antikor eksiklikleri
P-007	138	İntravenöz İmmunoglobulin Tedavisi Almakta Olan Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Solunum Sisteminin Değerlendirilmesi Saliha Esenboğa, Nagehan Emirlioğlu, Berna Oğuz, Betül Karaatmaca, Deniz Çağdaş Ayvaz, Ebru Güneş Yalçın, Deniz Doğru Ersöz, Uğur Özçelik, Nural Kiper, İlhan Tezcan	Antikor eksiklikleri
P-008	139	[R1] XLA'lı Hastalarda Btk Mutasyonlarının Dağılımı: Hacettepe Deneyimi Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, Betül Karaatmaca, Lütfiye Mesci, Mirjam Van Der Burg, Özden Sanal, İlhan Tecan	Antikor eksiklikleri
P-009	161	Primer İmmün Yetmezliği Olan ve İntravenöz İmmünglobulin Tedavisi Alan Hastalarda D Vitamininin Klinik ve Laboratuvar Durumla İlişkisi Pınar Gür Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayvaz, Hacer Cüzdancı, İlhan Tezcan	Antikor eksiklikleri
P-010	174	İmmünglobulin İzotip Eksikliği ile Allerjik Hastalık Birlikteliği Demet Altun, Melis Akpınar, Akif Kavgacı, Zehra Şule Haskoloğlu, Sevgi Köstel Bal, Esin Figen Doğu, Kamile Aydan İkincioğulları	Antikor eksiklikleri
P-011	190	Nedeni saptanamayan hipogammaglobulinemi ayırıcı tanısında B hücre koreseptörleri (CD19, CD20, CD21, CD22, CD27, CD81) Hüseyin Ozan Torun, Elif Azarsız, Neslihan Karaca, Necil Kütükçüler	Antikor eksiklikleri
P-012	103	Ağır Nötropeni İle Başvuran ADA2 Eksikliği Olgusu Çiğdem Aydoğmuş, Funda Erol Çipe, Gonca Keskindemirci, Özge Kaba, Kübra Baskın, Melda Yurtsever, Nuray Aktay Ayaz, Mustafa Çakan, Kaan Boztuğ	Doğal İmmünite eksiklikleri
P-013	109	NEMO Mutasyonlu Bir Olguda Kronik İnflamatuar Kolitin TNFα İnhibitörü ile Tedavisi Hasibe Artaç, Ayça Ceylan, Hülya Özdemir, Halil Haldun Emiroğlu, Hasan Ali Yüksekaya, Vedat Uygun, Asbjorg Stray Pedersen, Jordan Orange	Doğal İmmünite eksiklikleri
P-014	126	T- B- NK + Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Bir Olgu Zeynep Gökçe Gayretli Aydın, Gönül Tanır, Türkan Aydın Teke, Nur Öz, Gülsüm İclal Bayhan, Özge Metin Akcan, Ayşe Kaman, Caner Aytekin	Doğal İmmünite eksiklikleri
P-015	150	Olgu Sunumu: IRAK-4 Eksikliği Merve Ezgi Doğan, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Mayda Gürsel, İhsan Gürsel, Sevgi Keleş, İsmail Reisli	Doğal İmmünite eksiklikleri

P-016	177	<i>Birden fazla bireyde geç tanımlanmış IL-12RB1 eksikliği olan bir aile Çağman Tan, Sevgi Bilgiç Eltan, Begüm Özbek, Deniz Çağdaş Ayvaz, Özlem Keskin, Betül Karaatmaca, Özden Sanal, İlhan Tezcan</i>	<i>Doğal İmmünite eksiklikleri</i>
P-017	178	<i>Extraordinary Diagnosed Miliary Tuberculosis, A Case Report Muhammed Burak Selver, Esra Hazar Sayar, Sevgi Pekcan, Mustafa Sait Yılmaz, Stéphanie Boisson Dupuis, Jean Laurent Casanova, İsmail Reisli</i>	<i>Doğal İmmünite eksiklikleri</i>
P-018	105	<i>İmmün Yetmezlik Geliştiren Herediter Hemorajik Telenjektazi Olgusu Ceyda Tunakan Dalgıç, Fatma Düşünür Günsen, Gökten Bulut, Funda Elmas, Nur Akad Soyer, Fatma Ömür Ardeniz</i>	<i>Erişkinde immün yetmezlikler</i>
P-019	113	<i>Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Olgusunda Gelişen Otoimmün Hepatit Ramazan Uçar, Şadan Soyyiğit, Mehmet Asıl, Şevket Arslan, Hüseyin Ataseven, Ahmet Zafer Çalışkaner</i>	<i>Erişkinde immün yetmezlikler</i>
P-020	114	<i>13 Yıl Boyunca Otoimmün Sitopeni Tanısı Altında Gizlenmiş Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Şadan Soyyiğit, Ramazan Uçar, Sinan Demircioğlu, Şevket Arslan, Ahmet Zafer Çalışkaner</i>	<i>Erişkinde immün yetmezlikler</i>
P-021	154	<i>Primer immün yetmezlik tanısı alan erişkin hasta grubunun immünolojik yönden değerlendirilmesi Özge Öztürk, Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa, Betül Karaatmaca, Ebru Çelebioğlu, Lütfi Çöplü, İlhan Tezcan</i>	<i>Erişkinde immün yetmezlikler</i>
P-022	164	<i>Erişkin Hastalarda Farklı Klinikle Ortaya Çıkan Kombine İmmün Yetmezlik Olguları Nursel Çalık Başaran, Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa, Betül Karaatmaca, Ertuğrul Çağrı Bölek, İlhan Tezcan</i>	<i>Erişkinde immün yetmezlikler</i>
P-023	173	<i>Nadir Bir İmmün Yetmezlik: Good Sendromu Ali Selçuk, Fevzi Demirel, Sait Yeşillik, Özgür Kartal, Mustafa Güleç, Uğur Hacı Muşabak</i>	<i>Erişkinde immün yetmezlikler</i>
P-024	89	<i>MPO Eksikliği Olan 5 Vakada DHR 123 Testi İle Nötrofil Fonksiyonunun Değerlendirilmesi Esmâ Bentli, Berkay Saraymen, Hüseyin Avcılar, Mustafa Yavuz Köker</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-025	92	<i>Ciddi Seyirli Otozomal Resesif Kronik Granüloamatöz Hastalık Olgusu Hikmet Tekin Nacaroglu, Nesrin Gülez, Mustafa Yavuz Köker, Semiha Erdem Bahçeci, Sait Karaman, Ferah Genel</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-026	100	<i>Primer immün yetmezlikli hastalarda mikobakteriyel enfeksiyonlar Ezgi Ulusoy, Neslihan Edeer Karaca, Sanem Eren Akarcan, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-027	106	<i>Diskoid Lupus Tanısı ile İzlenen Erişkin Bir Hastada Kronik Granüloamatöz Hastalık: İmmünoloji Konsültasyonunun Önemi Saliha Esenboğa, Baran Erman, Çağman Tan, Nursel Çalık Başaran, Sibel Doğan, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-028	110	<i>Kronik Granulomatoz Hastalıkta Oksidaz Rezidüel Aktiviteye Neden Olan Missense Mutasyonlar Mustafa Yavuz Köker, Berkay Saraymen, Mehmet Kılıçer, Hüseyin Avcılar</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-029	121	<i>Tedaviye dirençli cilt enfeksiyonu ile seyreden lökosit adezyon defekti vakası Sevgi Bilgiç Eltan, Özlem Keskin, Mehmet Fatih Deveci, Mustafa Yavuz Köker, Evrim Tanırcan, Ercan Küçükosmanoğlu</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-030	129	<i>Aspergillus Fumigatusa Bağlı Konstriktif Perikardit ve Stafilokokus Aureusa Bağlı Multilokule Karaciğer Absesi ile Seyreden İki Kronik Granulomatoz Hastalık Olgusu Sanem Eren Akarcan, Neslihan Edeer Karaca, Güzide Aksu, Halil Bozkaya, Hüdaver Alper, Fatih Ayık, Zafer Dökümcü, Emre Divarçı, Necil Kütükçüler</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-031	134	<i>kronik granulomatoz hastalıklarının klinik ve genetik özellikleri Serdar Nepesov, Deniz Fatma Aygün, Emre Özer, Haluk Çokuğraş, Yıldız Camcıoğlu, Yavuz Köker, Berkay Saraymen</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>
P-032	136	<i>Kronik nötropeni olgularında uzun dönem izlem sonuçları Nigar Haşimova, Sevgi Köstel Bal, Şule Haskoloğlu, Ayşenur Öztürk, Lale Şatıroğlu Tufan, Esin Figen Doğu, Aydan İkincioğulları</i>	<i>Fagositer eksiklikler</i>

P-033	188	Kostmann Hastalığı (HAX1 eksikliği): Sekiz hastanın klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri Caner Aytekin, Manuela Germeshausen, Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	Fagositer eksiklikler
P-034	192	Kronik Granülomatöz Hastalıkta Gastrik Antral Darlık: Olgu Sunumu İbrahim Cemal Maslak, Erdem Başaran, Adnan Kabaalioğlu, Ayşen Bingöl	Fagositer eksiklikler
P-035	197	Konjenital Nötropenili Hastaların İncelenmesi Ve HAX1 Mutasyonu Saptanan Bir Ailenin Taranması; Çok Merkezli Çalışma Sara Şebnem Kılıç, Demet Hafızoğlu, Şükrü Çekiç, Orhan Görükmez, Mehmet Türe, Serkan Filiz, Funda Çipe, Çiğdem Aydoğmuş, Tahsin Yakut	Fagositer eksiklikler
P-036	108	Artemis eksikliği saptanan kombine immün yetmezlikli bir hastada Ramsay Hunt Sendromu Hasibe Artaç, Hülya Özdemir, Yavuz Köksal, Ayça Ceylan, İsmail Reisli, Asbjorg Stray Pedersen, Jordan Orange	Hücresele immün yetmezlikler
P-037	117	CMV Enfeksiyonuna Sekonder Gelişen B Hücre Yetmezliği Seda Şirin Köse, Özden Anal, Suna Asilsoy, Nevin Uzuner, Özkan Karaman	Hücresele immün yetmezlikler
P-038	119	Ağır kombine immün yetmezlikler: Dört yıllık klinik deneyim Özge Kaba, Kübra Baskın, Çiğdem Aydoğmuş, Funda Çipe, Gonca Keskindemirci	Hücresele immün yetmezlikler
P-039	120	Di-George sendromu ve klinik deneyimimiz Kübra Baskın, Özge Kaba, Funda Çipe, Çiğdem Aydoğmuş, Gonca Keskindemirci	Hücresele immün yetmezlikler
P-040	132	Spesifik primer immün yetmezlik olgularında CFSE metodu ile in-vitro T lenfosit proliferasyon yanıtlarına laboratuvar yaklaşım Elif Azarsız, Neslihan Karaca, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler	Hücresele immün yetmezlikler
P-041	142	Primer İmmün Yetmezliklerin Değişen Yüzleri LRBA Eksikliği: Üç Olgunun Sunumu Zehra Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Sevgi Bal, Sinan Sarı, Buket Dalgıç, Zariye Kuloğlu, Aydan Kansu, Aydan İkinciöğulları	Hücresele immün yetmezlikler
P-042	149	Adenozin Deaminaz (ADA) Enzim Eksikliği Olgularımız Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, Michael Hersfield, Zafer Çalışkaner, Mehmet Akif Yeşilipek, Aydan İkinciöğulları, İsmail Reisli	Hücresele immün yetmezlikler
P-043	183	Ciltte Granüloma Oluşumu ile Başvuran ve DNA-PKcs Defekli Saptanan Kombine İmmün Yetmezlikli İki Kardeş Can Akal, Saliha Esenboğa, Baran Erman, Betül Karaatmaca, Deniz Çağdaş Ayvaz, Kaan Boztuğ, İlhan Tezcan	Hücresele immün yetmezlikler
P-044	185	From Differential Diagnosis To Certain Diagnosis; Hyperimmunoglobulin-E Syndrome (HIES) Tahir Tok, Esra Hazar Sayar, Muhammed Burak Selver, Şükrü Nail Güner, Sevgi Pekcan, Sevgi Keleş, İsmail Reisli	Hücresele immün yetmezlikler
P-045	189	Artemis mutasyonlu hastalarımızda Foxp3 ekspresyonu Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Şeyma Çelikkbilek Çelik, Selda Keyik, Esra Hazar Sayar, Sevgi Keleş, İsmail Reisli	Hücresele immün yetmezlikler
P-046	193	Artemis Mutasyonu Saptanan Hastalarımızda Eş Uyarıcı Molekül Ekspresyonları Şeyma Çelikkbilek Çelik, Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Selda Keyik, Mehmet Ali Karaselek, Esra Hazar Sayar, Sevgi Keleş, İsmail Reisli	Hücresele immün yetmezlikler
P-047	199	Omenn sendromu vakaları- Hacettepe serisi Kismet Çıki, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz, Tuba Turul Özgür, Özden Sanal, İlhan Tezcan	Hücresele immün yetmezlikler
P-048	95	Mikrodelesyonlar immün yetmezliğe yol açar mı? Sait Karaman, Filiz Hazan, Semiha Bahçeci, Nesrin Gülez, Ferah Genel	İmmün yetmezlik taraması
P-049	97	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Hastalarında Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile Genetik Varyasyonların Saptanması Sinem Fırtına, Yuk Yin Ng, Özden Hatırnaz Ng, Ayça Kıyıkım, Elif Aydınar, Serdar Nepesov, Yıldız Camcıoğlu, Funda Çipe, Ayşenur Kaya, Müjde Tuba Çöğürü, Uğur Özbek, Müge Sayitoğlu	İmmün yetmezlik taraması

P-050	143	Primer immün yetmezlikli hastalarda, hastalığa neden olan genetik defektlerin yeni nesil dizileme yöntemiyle araştırılması Baran Erman, Ivan Bilic, Tatjana Hirschmugl, Deniz Çağdaş Ayvaz, Özden Sanal, İlhan Tezcan, Kaan Boztuğ	İmmün yetmezlik taraması
P-051	155	Primer İmmün Yetmezlikli Hastaların Nutrisyonel Durumunun Araştırılması Asuman Nur Karhan, Saliha Esenboğa, Betül Karaatmaca, Deniz Çağdaş Ayvaz, Hülya Demir, Aysel Yüce, İlhan Tezcan	İmmün yetmezlik taraması
P-052	159	Rothmund-Thomson Sendromu: immünolojik değerlendirme gerekli mi? Asuman Gürkan, Caner Aytekin, Deniz Güloğlu, Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	İmmün yetmezlik taraması
P-053	165	Bloom Sendromu: Altı olgunun klinik ve immünolojik özellikleri Asuman Gürkan, Caner Aytekin, Deniz Güloğlu, Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	İmmün yetmezlik taraması
P-054	184	Farklı Tanılarla Yatırılarak İVİG Tedavisi Alan Hastaların Hemşirelik İzlemi Fatma Ecem Şimşir, Ilkim Özhelvacı	İmmün yetmezlik taraması
P-055	204	PCR ile CMV virüs yükü yüksek saptanan hastaların PİY açısından değerlendirilmesi Sinem Nur Selçuk, Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa, Alpaslan Alp, İlhan Tezcan	İmmün yetmezlik taraması
P-056	101	Erken başlangıçlı kolit ile prezente olan ve IL10R defekti saptanan bir olgu Ezgi Ulusoy, Tatjana Hirschmugl, Sanem Eren Akarcan, Neslihan Edeer Karaca, Güzide Aksu, Kaan Boztug, Necil Kütükçüler	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-057	141	IL10-IL10R EKSİKLİĞİ: KLİNİK, LABORATUVAR ÖZELLİKLER ve TEDAVİ Zehra Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Sevgi Bal, Ödül Eğritaş, Zarife Kuloğlu, Tanıl Kendirli, Aydan Kansu, Buket Dalgıç, Aydan İkinciöğulları	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-058	151	Primer immün yetmezlik ve malignite: Sebep mi yoksa sonuç mu? Sevgi Köstel Bal, Şule Haskoloğlu, Esin Figen Doğu, Tanıl Kendirli, Caner Aytekin, Gülşah Tanyıldız, Nurdan Taçyıldız, Gülsan Yavuz, Aydan İkinciöğulları	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-059	172	Lenfoma, Otoimmün Sitopeni ve Enfeksiyonlar ile Prezente Olan İki Kardeşle PIK3CD Mutasyonu Betül Karaatmaca, Baran Erman, Saliha Esenboğa, Alişan Yıldırım, Deniz Çağdaş Ayvaz, Kaan Boztuğ, İlhan Tezcan	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-060	181	Olası Çölyak Tanısı Alan Pediatrik Yaş Grubu Hastalarda HLA DQB1/DQA1 Allellerinin Değerlendirilmesi Begüm Özbek, Çağman Tan, Behnam Ahmadzadeh, Asuman Nur Karhan, Deniz Çağdaş Ayvaz, Özlem Karapınar, Aysel Yüce, İlhan Tezcan	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-061	201	Lipopolisakkarit'e duyarlı beige-benzeri Protein (LRBA) Defekti Bulunan Hastaların Klinik ve Laboratuvar Bulgularının Değerlendirilmesi: Hacettepe Serisi Deniz Çağdaş Ayvaz, Betül Karaatmaca, Saliha Esenboğa, Togay Yılmaz, Baran Erman, Çağman Tan, Sevil Oskay Halaçlı, Tuba Turul Özgür, Kaan Boztuğ, Benice Lo, Michael Jordan, Michael Lenardo, Özden Sanal, İlhan Tezcan	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-062	118	Ataksi-Telenjektazi Tanılı İki Kuzen Olgu Seda Şirin Köse, Özden Anal, Suna Asilsoy, Nevin Uzuner, Özkan Karaman	İmmünogenetik
P-063	186	Artemis'in Moleküler Mekanizması Mehmet Ali Karaselek, İsmail Reisli, Ercan Kurar, Ahmet Bülent Turhan	İmmünogenetik
P-064	140	DOCK 8 Eksikliği: Nasıl Tedavi Edilmeli? Zehra Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Sevgi Bal, Şükrü Güner, Gökalp Bolkent, Sevgi Keleş, Caner Aytekin, İsmail Reisli, Tanıl Kendirli, Talal Chatila, Aydan İkinciöğulları	Kök Hücre nakli
P-065	170	Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli (AKİY) Hastalarda Hematopoetik Kök Hücre Nakli (HKHN) Sonrası İmmün Yapılanma Deniz Güloğlu, Zehra Şule Haskoloğlu, Meltem Arıkan, Senem Koçak, Zülfikar Akelma, Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	Kök Hücre nakli
P-066	171	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY)'te Hematopoetik Kök Hücre Nakli (HKHN) Sonrası İmmün Yapılanmanın TREC Ölçümü İle İzlenmesi Senem Koçak, Deniz Güloğlu, Meltem Arıkan, Zehra Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	Kök Hücre nakli

P-067	93	<i>Hereditör anjioödemli çocuk olguda Ecallantide ile atak tedavisi Semiha Bahçeci, Sait Karaman, Canan Şule Karkiner, Nesrin Gulez, Demet Can, Ferah Genel</i>	<i>Kompleman eksiklikleri</i>
P-068	122	<i>Familial Mediterranean Fever may not be the Cause of Abdominal Attacks: Do not Dismiss Hereditary Angioedema! Şevket Arslan, Ramazan Uçar, Şadan Soyyiğit, Koray Ayar, Adem Küçük, Sami Çifçi, Recep Tunç, Ahmet Zafer Çalışkaner</i>	<i>Kompleman eksiklikleri</i>
P-069	91	<i>A further case of early onset generalised pustular psoriasis with IL36RN gene mutation Sibel Doğan, Nilgün Atakan, Neslihan Demirel, Gonca Elçin, Francesca Capon</i>	<i>Otoinflamatuvar hastalıklar</i>
P-070	158	<i>Aft, farenjit ve adenitle birlikte olan periyodik ateş atağında steroide yanıt olması, A grubu β-hemolitik streptokok tonsilliti olasılığını dışlamaz Bahar Göktürk, Mahmut Gökdemir</i>	<i>Otoinflamatuvar hastalıklar</i>
P-071	167	<i>Kolşisin tedavisi ile klinikte düzelme sağlanan periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit ve servikal adenit (PFAPA) sendromu ve ailesel Akdeniz ateşi (FMF) birlikteliğinin olduğu 22q11.2 delesyon sendromlu bir olgu Bahar Göktürk</i>	<i>Otoinflamatuvar hastalıklar</i>
P-072	200	<i>Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit, Adenopati (PAAFA) Tanılı 29 Hastanın Değerlendirilmesi Ertuğ Toroslu, Nazmiye Yüksek, Melike Kefeli, Füzün Köktürk, Mutlu Yüksek</i>	<i>Otoinflamatuvar hastalıklar</i>
P-073	102	<i>Sendromik Kombine İmmün Yetmezlik: Hoyeraal Hreidarsson Sendromu Funda Erol Çipe, Çiğdem Aydoğmuş, Gonca Keskindemirci, Kübra Baskın, Özge Kaba, Kaan Boztuğ</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-074	112	<i>Whim Sendromu Elif Kerimoğlu, Ramazan Uçar, Şadan Soyyiğit, Şevket Arslan, Ahmet Zafer Çalışkaner</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-075	130	<i>Parsiyel Trizomi 19p13 ile İlişkili Bir İmmün Yetmezlik; Günseli Bozdoğan, Gonca Vardar, Agop Çıtak, Vildan Ertekin, Yasemin Alanay</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-076	148	<i>Beyin absesi ile başvuran bir ataksi-telenjiektazi hastasında B hücreli lenfoma gelişimi Sevgi Köstel Bal, Şule Haskoloğlu, Handan Dinçaslan, Sinan Genç, Ağahan Ünlü, Suat Fitöz, Tanıl Kendirli, Gülay Ceylaner, Gülhis Deda, Nurdan Taçyıldız, Esin Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-077	163	<i>Ataksi Telenjiektazili Vakalarımız: Tek Merkez Deneyimi Osman Özdemir, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, Afiğ Berdeli, İsmail Reisli</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-078	175	<i>Dismorfik Bulguları ve Selektif IgA Eksikliği Tanısıyla izlenen Monozomi 18p Olgusu Pınar Zengin Akkuş, Arda Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayvaz, Mehmet Alikashişoğlu, Ayfer Alikashişoğlu, Nurgün Kandemir, İlhan Tezcan, Gülen Eda Utine, Koray Boduroğlu</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-079	179	<i>A case report; ataxia-telangiectasia detected after chickenpox and pneumonia Muhammed Burak Selver, Esra Hazar Sayar, Sevgi Pekcan, Afiğ Berdeli, İsmail Reisli</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-080	191	<i>TREX1 Geninde Yeni Homozigot Mutasyon Tespit Edilen Aicardi-Goutieres Sendromu Olgusu Atıl Bişgin, Faruk İncecik, Mustafa Yılmaz</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-081	198	<i>Okülokutanöz albinizmle seyreden immün yetmezlikler Şükrü Çekiç, Gülşah Parlakay, Sara Şebnem Kılıç</i>	<i>Sendromatik immün yetmezlikler</i>
P-082	94	<i>Bronşektazinin genetik sebepleri: primer immün yetmezlikler Semiha Bahçeci, Sait Karaman, Hikmet Tekin Nacaroğlu, Canan Şule Karkiner, Esra Toprak Kanık, Nesrin Gülez, Demet Can, Ferah Genel</i>	<i>Diğer</i>
P-083	107	<i>Nadir Bir Hastalık: Gorham Hastalığı ve İmmünolojik Bulgular Saliha Esenboğa, İnci Bajin, Deniz Çağdaş Ayvaz, Burça Aydın, Canan Akyüz, İlhan Tezcan</i>	<i>Diğer</i>

P-084	111	Yeni kurulan çocuk immünolojisi kliniğimizde takip ettiğimiz primer immün yetmezlikli hastalarımız Öner Özdemir, Emine Kürt	Diğer
P-085	115	Subkutan İmmüoglobulin Tedavisine Geçilen Primer İmmün Yetmezlik Hastalarının Değerlendirilmesi, Gaziantep Üniversitesi Çocuk Allerji İmmünoloji Kliniği Deneyimimiz: İlk Veriler Sevgi Bilgiç Eltan, Özlem Keskin, Mehmet Fatih Deveci, Evrim Tanırcan	Diğer
P-086	116	Eczacıbaşı - Baxter Hastane Ürünleri ve Innovex Sağlık Ürünleri İşbirliği ile subkutan immüoglobulin tedavisi hasta destek programı Tumay Irgaş, Fatma Bayındır, Sema Bulut, Pınar Özişik, Duygu Demir	Diğer
P-087	124	Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda İntravenöz İmmüoglobulin Yan Etkileri Caner Aytekin, Melike Ocak	Diğer
P-088	125	Klinikopatolojik bulmaca: folliküler müsinözlü bir çocuk olgu Gülşen Akoğlu, Sibel Orhun Yavuz	Diğer
P-089	128	Tiyol içeren mukolitik kullanımıyla indüklenen atipik pemfiguslu çocuk olgu Gülşen Akoğlu, Sibel Orhun Yavuz	Diğer
P-090	135	Statin Kullanımının Periodontal İnflamasyondaki Rolü; Dişeti Oluğu Sırasında IL-18, IL-10, MPO Değerlerinin Belirlenmesi Vuslat Çiçek Arı, Yağmur Deniz İlarıslan, Baran Erman, Bahram Sarkarati, İlhan Tezcan, Erdem Karabulut, Şerife Gül Öz, Mine Durusu Tanrıöver, Dilek İlhan, Ayşe Ezel Berker	Diğer
P-091	146	İntravenöz immüoglobulin tedavisi ilişkili nötropeni Sevgi Köstel Bal, Gültekin Kutluk, Şule Haskaloğlu, Gülhis Deda, Esin Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	Diğer
P-092	147	Lenfopeni Etiyolojisinde Nadir Bir Klinik: Primer İntestinal Lenfanjiyektazi Sevgi Köstel Bal, Suna Kaymak, Şule Haskaloğlu, Zariye Kuloğlu, Aydan Kansu, Esin Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları	Diğer
P-093	156	Subkutan Immüoglobulin Alan Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Hayat Kalitesinin Değerlendirilmesi Esra Hazar Sayar, Havva Bozkurt Alan, Şükrü Nail Güner, Savaş Yılmaz, Sevgi Keleş, İsmail Reisli	Diğer
P-094	160	Subkutan immüoglobulin G alan çocuk hastaların değerlendirilmesi: Tek merkez deneyimi Bahar Göktürk, Burcu Köksal, Özlem Yılmaz Özbek	Diğer
P-095	162	Halitozis ve İnflamatuvar Periodontal Hastalıklar Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi Buket Acar, Yağmur Deniz İlarıslan, Meryem Tekçiçek, İlhan Tezcan, Ayşe Ezel Berker	Diğer
P-096	168	MHC II Ekspresyon Defekti: Olgu Sunumu Suna Nilay Canatar, Mustafa Yılmaz, Derya Ufuk Altıntaş, Mahir Serbes	Diğer
P-097	176	Hipomorfik RAG 1 Mutasyonu Saptanan Geç Başlangıçlı Kombine İmmün Yetmezlik Olguları Betül Karaatmaca, Duygu Demirtaş, Baran Erman, Deniz Çağdaş Ayvaz, Caner Aytekin, Capucine Picard, Kaan Boztuğ, Aydan İkinciöğulları, İlhan Tezcan	Diğer
P-098	194	Diffüz hipopigmentasyonu olan hastaların klinik olarak değerlendirilmesi Ayşe Mete Yeşil, Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa, Özden Sanal, İlhan Tezcan	Diğer
P-099	195	Ağır kombine immün yetmezlik tanısı alan olguların klinik ve immünolojik özelliklerinin değerlendirilmesi Özlem Karataşoğlu, Figen Doğu, Şule Haskaloğlu, Sevgi Bal, Funda Çipe, Caner Aytekin, İsmail Reisli, Hasibe Artaç, Mutlu Yüksek, Alişan Yıldırım, Günseli Bozdoğan, Özlem Keskin, Şebnem Kılıç, Metin Aydoğan, Tanıl Kendirli, Aydan İkinciöğulları	Diğer
P-100	196	Epstein-Barr Virüs Yatkinlığı ile Seyreden Primer İmmün Yetmezlik Vakaları: Hacettepe Deneyimi Aslı Turgutoğlu Yılmaz, Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa, Alparslan Alp, İlhan Tezcan	Diğer



P-101	202	Otoimmün Sitopeni Tanısı Alan Hastaların Primer İmmün Yetmezlikler Yönünden Değerlendirilmesi <i>Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa, Betül Karaatmaca, Ziya Ayberk, Alican Arslan, Abdülkadir Bulut, Turan Bayhan, Şule Ünal, İlhan Tezcan</i>	<i>Diğer</i>
P-102	203	Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Hastalarda ADA Enzim Replasman Tedavisinin Klinik ve Laboratuvar Sonuçlarına Erken Dönemdeki Etkileri <i>Deniz Çağdaş Ayvaz, Betül Karaatmaca, Saliha Esenboğa, Togay Yılmaz, Yakup Yunus Yamantürk, Aslınur Keleş, Safa Barış, Tuba Turul Özgür, Özden Sanal, İlhan Tezcan</i>	<i>Diğer</i>
P-103	205	Tüm Ekzom Sekanslama İle Tanımlanan Progresif Psödoromatoid Artropati'li Ailede Saptanan Yeni WISP3 Geni Mutasyonu <i>Atıl Bişgin</i>	<i>Diğer</i>





KONU BAŞLIKLARINA GÖRE POSTER TARTIŞMALARI



Poster tartışmaları 1 Nisan Cuma akşamı saat 18:00 - 19:00 arası, aşağıda isimlerini sıraladığımız başkanlar gözetiminde yapılacaktır.

KONU	POSTER SUNUM NO	ABSTRACT NO	BAŞKANLAR
ANTİKOR EKSİKLİKLERİ	P-001, P-002, P-003, P-004, P-005, P-006	96, 99, 123, 127, 133, 137	PROF.DR.YILDIZ CAMCIOĞLU
	P-007, P-008, P-009, P-010, P-011	138, 139, 161, 174, 190	DOÇ.DR.MUTLU YÜKSEK
DOĞAL İMMÜNİTE EKSİKLİKLERİ	P-012, P-013, P-014, P-015, P-016, P-017	103, 109, 126, 150, 177, 178	PROF.DR.ŞEBNEM KILIÇ
ERİŞKİNDE İMMÜN YETMEZLİKLER	P-018, P-019, P-020, P-021, P-022, P-023	105, 113, 114, 154, 164, 173	PROF.DR.ÖMÜR ARDENİZ
FAGOSİTER EKSİKLİKLER	P-024, P-025, P-026, P-027, P-028, P-029	89, 92, 100, 106, 110, 121	PROF.DR.UĞUR MUŞABAK
	P-030, P-031, P-032, P-033, P-034, P-035	129, 134, 136, 188, 192, 197	PROF.DR.ALİŞAN YILDIRAN
HÜCRESEL İMMÜN YETMEZLİKLER	P-036, P-037, P-038, P-039	108, 117, 119, 120	PROF.DR.ÖZDEN ANAL
	P-040, P-041, P-042, P-043	132, 142, 149, 183	PROF.DR.ZAFER ÇALIŞKANER
	P-044, P-045, P-046, P-047	185, 189, 193, 199	DOÇ.DR.CANER AYTEKİN
İMMÜN YETMEZLİK TARAMASI	P-048, P-049, P-050, P-051	95, 97, 143, 155	PROF.DR.NECİL KÜTÜKÇÜLER
	P-052, P-053, P-054, P-055	159, 165, 184, 204	DOÇ.DR.MEHMET KILIÇ
İMMÜN DİSREGÜLASYON BOZUKLUKLARI	P-056, P-057, P-058, P-59, P-060, P-061	101, 141, 151, 172, 181, 201	PROF.DR.ÖNER ÖZDEMİR
İMMÜNOGENETİK	P-062, P-063	118, 186	PROF.DR.JALE ŞATIROĞLU TUFAN
KÖK HÜCRE NAKLİ	P-064, P-065, P-066	140, 170, 171	PROF.DR.İLHAN TEZCAN
KOMPLEMAN EKSİKLİKLERİ	P-067, P-068	93, 122	PROF.DR.GÜZİDE AKSU
OTOİNFLAMATUAR HASTALIKLAR	P-069, P-070, P-071, P-072	91, 158, 167, 200	PROF.DR.ÖZDEN SANAL
SENDROMATİK İMMÜN YETMEZLİKLER	P-073, P-074, P-075, P-076, P-077	102, 112, 130, 148, 163	DOÇ.DR.AYŞE METİN
	P-078, P-079, P-080, P-081	175, 179, 191, 198	DOÇ.DR.NESRİN GÜLEZ
DİĞER	P-082, P-083, P-084, P-085, P-086	94, 107, 111, 115, 116	PROF.DR.NURAL KİPER
	P-087, P-088, P-089, P-090, P-091	124, 125, 128, 135, 146	PROF.DR.FAZIL ORHAN
	P-092, P-093, P-094, P-095	147, 156, 160, 162	PROF.DR.FERHAT ÇATAL
	P-096, P-097, P-098, P-099	168, 176, 194, 195	DOÇ.DR.FERAH GENEL
	P-100, P-101, P-102, P-103	196, 202, 203, 205	DOÇ.DR.MUSTAFA GÜLEÇ



2. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ POSTER BİLDİRİLERİ



[Abstract:096][P-001]

LRBA Mutasyonu Saptanan CVID 'lı Olgunun Seyri

Gülşah Ayçin Duyuler, Mahir Serbes, Şenay Şasihüseyinoğlu, Derya Ufuk Altıntaş, Dilek Karagöz, Mustafa Yılmaz Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji İmmünoloji BD

Giriş: Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID), immüngloblin üretiminde eksiklik ve primer antikor bozukluğu ile giden heterojen bir hastalık grubudur. Son yıllarda tanımlanan çeşitli monogenik defektlerin CVID 'ın klinik ve laboratuvar bulgularındaki değişkenliği belirlediği ve immünopatogenezinde rol oynadığı anlaşılmıştır. LRBA genindeki defekt lenfositlerde reseptör internalizasyonunda, T ve B hücre aktivasyonunda, immüngloblin sentezinde bozukluklara neden olabilmektedir. Burada LRBA geninde daha önce bildirilmemiş bir mutasyon olması nedeniyle CVID 'lı bir olgu sunuldu.

Olgu: 17 yaşında kız hasta 2006 yılından itibaren başka bir hastanede Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom(ALPS) tanısı ile izlenmiş, 2010 yılında tekrarlayan akciğer enfeksiyonları yönünden araştırılmış ve anti tüberküloz tedavi 1 yıl almış, bu dönemde 3 haftada bir IVIG almış. Trombositopeni ve nötropeni nedeniyle diltiazem tedavisi almış. Karaciğer enzim yüksekliği ve kronik ishalleri nedeniyle tetkik edilmiş, kolonoskopisi normal, biyopsisi otoimmün enteropati ile uyumlu bulunmuş. 2013 yılından itibaren hastanemizde takibe gelen hastanın fizik muayenesinde boy:155 cm, VA:50 kg (10-25p), genel durumu iyi bilinç açık, krepitan ralleri vardı. Laboratuvar tetkiklerinde; BK:12000µL, Hb:10,5g/dl, PLT:150000µL, ALS:1200mm³, ANS:10000mm³, AST ALT normal, IgA <=6 mg/dl, IgM:351 mg/dl, IgG:394 mg /dl, IgE:5 mg /dl bulundu. CD19:%4,2, CD3:%75, CD4:%44, CD8:%51,3, CD16+56:%12,1 bulundu. Toraks CT 'de sağ para trakeal bölgede en büyüğü 18 mm çaplı multiple LAP görüldü. Fırsatçı enfeksiyon veya tüberküloz düşünüldü. 4' lü antitüberküloz tedavi başlandı. IVIG almaya devam etti. Trombositopeni ve nötropeni düzeldi. Mutasyon analizi gönderildi, LRBA geninde p.Ser 2659(c.7976C>G) homozigot mutasyon tesbit edildi. Bu mutasyonun daha önce bildirilmemiş olması ve prezentasyon şekli nedeniyle sunuldu. ALPS gibi müracat eden hastalarda bu genetik defektin altta yatan neden olabileceği düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Antikor eksikliği, otoimmün

[Abstract:099][P-002]

Bruton Hastalığı: Olgu Sunumu

Nesrin Reislı1, Alexander Sidorov2, Esra Hazar Sayar1, Beata Soltesz3, İsmail Reislı1, Laszlo Marodi3

1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Konya

2Ryazan Üniversitesi, Rusya

3Debrecen Üniversitesi, Macaristan

Bruton Hastalığı nadir görülen bir immün yetmezlik hastalığıdır. BTK genindeki mutasyonlara bağlı B lenfositlerin yokluğu ve tüm serum Ig düzeylerinde belirgin düşüklük ile seyreden bir antikor eksikliğidir. X kromozomuna bağlı olarak geçiş gösterir ve erkek çocuklarda görülür. Bu bireylerde sık tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlara yatkınlık vardır.

Olgu: Hayatının altıncı ayından sonra başlayan ve tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları sebebi ile getirilen erkek hastanın anne ve babası arasında akraba evliliği yoktu. Hastanın fizik muayenesi ve gelişimi normaldi. Tekrarlayan enfeksiyonları nedeniyle ölçülen immünoglobulin düzeyleri agammaglobulinemi seviyesinde düşüktü. Akan hücre ölçer ile periferik kanda CD19, CD20, CD21 taşıyan B lenfositlerinin olmadığı saptandı. Bu bulgularla X'e bağlı geçen agammaglobulinemi ön tanısıyla BTK geninin tüm exon analizi yapıldı ve ekson 18 de hemizigot bir mutasyon saptandı (c.1908+1G>A). Bu mutasyon daha önce tanımlanmış (Noordzij (2002) J Clin Immunol 22, 306.) ve Bruton Hastalığına sebep olduğu gösterilmiş bir mutasyondur.

Agammaglobulinemisi olan çocuklarda en sık neden olan BTK gen analizinin ilk planda yapılması gerektiğini vurgulamak amacıyla bu olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Agammaglobulinemi, Bruton Hastalığı, Genetik Analiz

[Abstract:123][P-003]

Süt Çocukluğunun Geçici Hipogamaglobulinemisinde B Lenfosit Alt Grupları

Fehime Kara Eroglu1, Tuba Turul2, Fatima Aerts Kaya3, Deniz Ayvaz3, İlhan Tezcan3, Özden Sanal3

1Dr. Sami Ulus Eğitim Araştırma Hastanesi, Ankara

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

3Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı

Giriş: Süt çocukluğunun geçici hipogamaglobulinemisi (SÇGH), immünoloji polikliniklerinde sık görülen fakat tanım/patogenezi konusunda hala fikir birliğine varılamamış, klinik ve laboratuvar bulguları heterojen bir primer antikor eksikliğidir. Bu çalışmada amaç SÇGH'li hastaların ve sağlıklı Türk çocuklarının B hücre alt gruplarını inceleyerek yaşla birlikte değişimini, hasta ve kontroller arasında farklılık olup olmadığını, hastaların ne kadarının serum Ig düzeylerinin takipte normal düzeye geldiğini ortaya koymaktır. Hasta-Yöntem: Çalışmaya Hacettepe Üniversitesi İmmünoloji Bölümü'nde 2005-2011 yılları arasında ESID tanı kriterlerine göre SÇGH tanısı alıp değerlendirilen/takip edilen 20 hasta ile yaş grubu uyumlu ve immün yetmezlik saptanmayan 40 sağlıklı kontrol değerlendirilmiştir.

Bulgular: Hastaların yaşları 1 ila 7 yaş arasında değişmekte olup ortalama 3,5 yaş idi; %60'ı erkek, %40'ı kızdı. En sık yakınması tekrarlayan ÜSYE (%80) ve hisilti (%60) olup, %40'ı hisiltılı bebek veya astım tanılarıyla izlenmekteydi. B hücre alt gruplarının yaşla değişimi incelendiğinde, hasta ve kontroller arasında B hücre alt gruplarının benzer şekilde değiştiği saptanmıştır. Hasta ve kontrollerin B hücre alt grup oranları, hastaların genelinde ve yaş gruplarına göre ayrı ayrı değerlendirildiğinde ise naif B lenfositlerin B lenfositlere oranı hastalarda kontrollere oranla yüksek ve CD27+ B lenfositlerin ise düşük olduğu saptandı (p değerleri sırasıyla 0,001 ve <0,001). Allerji Bölümü'nde takip edilen hastalarla, edilmeyenlerin; tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonu olanlarla olmayanların B hücre alt grupları karşılaştırıldığında anlamlı farklılık saptanmadı (p değeri >0.05). Hastaların 9/20 (%45) kadarının takipte Ig düzeylerinin normal düzeylere geldiği saptanmıştır.

Sonuçlar: Hasta ve kontrollerde en belirgin farkın CD27+ hafıza B hücreleri ve naif B hücrelerde saptanması, SÇGH patogenezinde izotip dönüşüm defektinin rol oynayabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Süt çocukluğunun geçici hipogamaglobulinemisi, B hücre alt grupları, CD27+ hafıza B hücreleri, naif B hücreleri

[Abstract:127][P-004]

Campylobacter Coli Sepsisi Gelişen X'e Bağlı Agammaglobulinemi Olgusu

Zeynep Gökçe Gayretli Aydın1, Esmâ Altınel Açoğlu2, Türkan Aydın Teke1, Ayşe Kaman1, Caner Aytekin3

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

2Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

3Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü

Campylobacter enfeksiyonları sıklıkla gastrointestinal sistem hastalıklarına, nadir olarak da sepsise neden olmaktadır. Campylobacter sepsisli olguların çoğunluğunda altta yatan faktörler olarak karaciğer sirozu, HIV, steroid tedavisi, maligniteler, diabetes mellitus ve özellikle antikor eksikliği ile seyreden primer immün yetmezlikler bildirilmiştir. Sepsise neden olan en sık suş C. jejuni iken, C. coli nadirdir. Burada C. coli sepsisi gelişen X'e bağlı agammaglobulinemili bir olgu sunulmaktadır.

Üç buçuk yıldır X'e bağlı agammaglobulinemi tanısıyla izlenen ve düzenli olarak 4 haftada bir 600 mg/kg dozunda İVİG alan beş yaşındaki erkek hasta ateş, halsizlik ve solukluk yakınmasıyla başvurdu. Hasta üç hafta önce kalça çıkığı ameliyatı olmuş ve protez yerleştirilmişti. Fizik muayenesinde vücut ısısı 38.2 oC, cildi soluk görünümde, kalp tepe atımı 96/dk idi. Diğer sistemik muayenesi normaldi. Beyaz küre sayısı 34,900/mm³, Hb 9.6 mg/dL, sedimentasyon 118 mm/saat, CRP 180 mg/L, biyokimya, idrar tetkiki ve akciğer grafisi normaldi. Yapılan muayene ve tetkikler sonucunda artrit, osteomyelit, yara yeri enfeksiyonu saptanmadı. Hastaya ampirik olarak sulbaktam+sefoperazon tedavisi başlandı. Kan kültüründe eritromisine duyarlı Campylobacter coli üredi. Tedaviye intravenöz klaritromisin ile devam edildi. Hastanın izleminde ateşi düştü, genel durumu düzeldi. Beyaz küre sayısı 5,590/mm³, CRP<3 mg/L, sedimentasyon 12 mm/saat ve kontrol kan kültüründe üreme olmayan hastanın klaritromisin tedavisi üç haftaya tamamlandı. Hastanın taburcu olduktan sonraki kontrolünde yakınması yoktu, fizik muayene ve laboratuvar bulguları normaldi.

Campylobacter coli' e bağlı sepsis çok nadir olmakla birlikte, özellikle antikor eksiklikleri ile seyreden PİY' li hastalarda akılda tutulmalıdır. Bakteriyemik hastalarda, hematojen yayılımla protez eklem enfeksiyonu gelişebileceğinden, hastalar bu açıdan da mutlaka değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Campylobacter Coli, Bruton, X'e bağlı agammaglobulinemi

[Abstract:133][P-005]

Yaygın değişken immün yetmezlikli çocuklarda kronik inflamasyon ve erken ateroskleroz belirteci olarak kitotriozidaz enzim aktivitesi

Elif Azarsız¹, Eser Sözmen², Ertürk Levent³, Neslihan Karaca¹, Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji BD, İzmir

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya ABD, İzmir

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji BD, İzmir

Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID), hipogamaglobülinemi, tekrarlayan enfeksiyonlar, artmış otoimmün hastalık ve malignite riski ve kronik inflamasyon ile karakterize primer immün yetmezliktir. Olgularda kronik inflamasyona bağlı aterosklerotik değişikliklerin varlığı öngörülebilmekle birlikte izlenen diğer ağır komplikasyonlar nedeni ile kardiovasküler hastalıklara yatkınlığın araştırılması geri planda kalmaktadır.

Kitotriozidaz (ChT), kitinaz protein ailesine üye, nötrofilik granülosit öncülerinden sentezlenen bir enzimdir. Aktif makrofajlardan da salgılanarak kitin içeren patojenlere karşı konakçı savunmasında rol almaktadır. Aterogeneizde, damar duvarında lipid yüklü makrofajların birikimi plak oluşumunda esastır ve IFN- γ / TNF- α ile aktive olan makrofajlardan kitotriozidaz enzimi salgılanabilmektedir. Damar duvarının intima-media kalınlığının artışı erken aterosklerozun en erken bulgusudur. Damarın flow-mediated dilatasyon ölçümü ile fizyolojik değişiklikler saptanabilmektedir.

23 kontrol, 24 CVID olgusunda klasik makrofaj aktivasyon ve inflamasyon belirteçleri (hsCRP, myeloperoksidaz-MPO, serum amiloid A-SAA, ferritin) yanısıra kitotriozidaz enzim aktivitesi ile ekokardiografik değerlendirme bulguları (karotid arter intima media kalınlığı-CIMT, brakial arter flow-mediated vazodilatasyon-FMD%) ve lipid profili ilişkisi araştırılmıştır.

Hastalarda ferritin, SAA, hsCRP vb inflamasyon belirteçlerinden farklı olarak kitotriozidaz enzim aktivitesi, kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı artış göstermiştir (p: 0.019). Hastaların ekokardiografik değerlendirmesinde; sağ ve sol ventriküler myokardiyal performans ölçütleri anlamlı fark göstermemiştir; CIMT, kontrol grubuna göre belirgin artarken (p< 0.001) brakial arter %FMD istatistiksel olarak anlamlı azalma (p< 0.001) göstermiştir. Kitotriozidaz aktivitesi CIMT ve %FMD ile anlamlı korelasyon göstermemiştir. MPO, kitotriozidaz (p: 0.092, r: -0.351) ve CIMT ile negatif korelasyon göstermiştir (p: 0.020, r: -0.529).

CVID olgularında, artmış CIMT ve azalmış %FMD ile gösterilen diastolik disfonksiyon gelişimi ve kitotriozidaz enzim aktivitesinde artış erken ateroskleroz lehine bulgular olarak değerlendirilebilir.

Anahtar Kelimeler: ateroskleroz, CVID, kitotriozidaz

[Abstract:137][P-006]

Yaygın değişken immün yetmezlik kliniği ile gelen hastada heterozigot PIK3R1 mutasyonu

Şeyhan Kutluğ, Alişan Yıldırım

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

Giriş-Amaç: Yaygın değişken immün yetersizlik (CVID) bozulmuş antikor yanıtı ile karakterize heterojen bir grup immunolojik bozukluktur. Genetik defekt vakaların %10-20 sinde tespit edilmektedir. Class IA fosfatidylinositol 3-kinases (PI3K) enzimi hücre büyüme ve proliferasyonunda görev alır. Bu enzimin düzenleyici subunitesini kodlayan PIK3R1 genin heterozigot splice-site mutasyonunun lenfoproliferasyonla seyreden antikor üretim yetersizliğine neden olduğu yakın zamanda gösterilmiştir. Bildirilen olgularda ortak bulgu lenfadenomegali ve büyüme yetersizliğidir. Literatürde nadir bildirilmesi nedeniyle sunulmuştur.

Olgu: Kronik lenfadenopati sebebi ile onkoloji tarafından değerlendirilen, lenf bezi biyopsisinde reaktif olduğu belirlenen oniki yaşında kız hasta, hipogamaglobulinemi saptanması üzerine kliniğimize gönderildi. Kronik otiti ve şişliklerden bazen akıntı olması dışında sık enfeksiyonu yoktu. Anne ve babası aynı köyden. Prenatal ve perinatal öyküsünde başka özellik yoktu. BCG dahil bütün aşıları yapılmıştı. Ölen kardeşi veya lenfadenopatisi olan başka aile bireyleri yoktu. Fizik muayenesinde, gelişme geriliği, yaygın lenfadenopati, hepatosplenomegali, sol timpanik membranda perforasyon saptandı. İmmunolojik incelemesinde BK:13400/mm³, TNS: 10900/mm³, TLS:1800/mm³ idi. IgG:246 ↓, CD19:7.5 ↓, CD4/CD8:0.26 ↓, izohemaglutinin ¼ ↓ ve polio antikorları çok düşük olarak belirlendi. PPD'si ve viral belirteçleri negatifti. Doble negatif T hücresi (DNT): % 0.7 ve 1.5, phagoburst normal saptandı. Klinik ve laboratuvar bulgularıyla CVID düşünüldü. IVIG tedavisi başlandı. Büyüme geriliği dışında diğer belirti ve bulgular geriledi, yedi yıllık takibinde sorun gözlenmedi. Whole exome sequence analizinde PIK3R1 geninde heterozigot splice-site variant saptandı. Sonuç: Büyüme geriliği ve kronik lenfadenopati belirlenen CVID'li hastalarda PIK3R1 mutasyonu da değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Antikor eksikliği, Büyüme geriliği, Lenfadenopati, PIK3R1 mutasyonu, Yaygın değişken immün yetmezlik



[Abstract:138][P-007]

İntravenöz İmmunoglobulin Tedavisi Almakta Olan Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Solunum Sisteminin Değerlendirilmesi

Saliha Esenboğa¹, Nagehan Emiralioğlu², Berna Oğuz³, Betül Karaatmaca¹, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Ebru Güneş Yalçın², Deniz Doğru Ersöz², Uğur Özçelik², Nural Kiper², İlhan Tezcan¹

1Hacettepe Üniversitesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

2Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

3Hacettepe Üniversitesi, Radyoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş

Primer immün yetmezliklerin(PiY) seyrinde sinopulmoner enfeksiyonlar ve solunum sistemi ile ilişkili komplikasyonlar önemli morbidite ve mortalite nedenidir. Solunum sistemi ile ilgili komplikasyonlar enfeksiyöz olabileceği gibi, yapısal (bronşial veya parankimal değişiklikler), inflamatuvar(interstisyel akciğer hastalıkları, granulomlar) veya tümöral gelişmeler şeklinde de ortaya çıkmaktadır.

Materyal-Method

Ocak 2015-Ocak 2017 arasında Çocuk İmmünoloji Ünitesi'nde PiY nedeniyle IVIG tedavisi almakta olan veya yeni tanı konularak IVIG tedavisi başlanan hastalar dahil edildi. Hastalar Çocuk Göğüs Hastalıkları tarafından rutin kontrolleri sırasında ve 1. yılda fizik muayenenin ardından akciğer grafisi, solunum fonksiyon testleri, difüzyon testi, tüm vücut pletismografi ile değerlendirilip, bunların sonucunda antibiyotik tedavisine rağmen patolojik dinleme bulguları devamlılık gösteren veya akciğer grafisinde patolojik bulgu olan veya solunum fonksiyon testlerinde anormallik olan hastalar toraks BT ile değerlendirildi. Hastalara ait sonuçlar Tablo 1'de verilmiştir.

Sonuç

Sık olarak saptanan bronşiektazinin başvuruındaki pnömoni öyküsü varlığı, geç tanı, uzun izlem süresi ve CD4 sayısı düşüklüğü ile anlamlı olarak ilişkilili olduğu saptandı. Malnütrisyon, son 1 yıldaki ortalama IgG düzeyi ile anlamlı ilişki saptanmadı.

Bu çalışma ile PiY olan hastaların multidisipliner bir anlayışla değerlendirilerek daha rasyonel izlem parametreleri belirlenerek ülkemize ve hastanemize uygun izlem protokolleri ve algoritmalarının geliştirilmesi amaçlanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: IVIG, PiY, bronşiektazi



Tablo 1: Hastaların özellikleri

Toplam hasta sayısı	61
Takipli/yeni tanı hasta sayısı	34/ 27
Yaş(ortanca) (min.-max.)	12.5 (5 ay- 66 yaş)
Kadın/Erkek	23/38
Akrabalık öyküsü pozitif olan hasta sayısı(%)	31(%50.8)
Tanı dağılımı	
CVID	22
Agamaglobulinemi	12
Kombine İY	11
Hiper IgM Sendromu	6
SCID	4
Hiper IgE Sendromu	3
Ataksi Telenjektazi	2
STAT1 GOF mutasyonu	1
Şikayetlerinin başladığı yaş	1 (0.08-23)
Tanı yaşı	5.75 (0.2-60)
Tanı gecikmesi	2.31 (0-40)
IVIG başlanma yaşı	6 (0.16-60)
Eşlik eden hastalıklar	
Otoimmünite(OİHA, ITP, RA, Hashimoto tiroiditi, Tip 1DM, Sjogren Sendromu, Çölyak hastalığı)	10
İshal	12
Malignite(Hodkin lenfoma, Akciğer AdenoCA)	3
Nutrisyon durumu (BMI %'e göre)	
Malnütre	25
Normal	32
Obez	4
Başvuruda Toraks BT bulguları(36 hasta)	16 (CVID:8, Kombine İY: 5, Agamm.: 2, Hiper IgM: 1)
Bronşiektazi	19(CVID: 9,Kombine İY: 5, Hiper IgM: 3, SCID: 1,STAT1:1)
Nodül	13 (Hiper IgM: 3, Kombine İY: 3, CVID:2, SCID:2, Agamm:1, STAT1:1, Hiper IgE:1)
Buzlu cam görünümü	6 (Hiper IgE:2, Agamm:1, CVID:1, SCID:1, Kombine İY:1)
Amfizematöz değişiklik	21 (CVID:10, Kombine İY: 4, Hiper IgM: 3, Agamm: 2, STAT1: 1, AT:1)
Hiler adenopati	
Akciğer bulgularına göre ortanca yaş/ortanca tanı gecikmesi (Min-max)	
Bronşiektazi	16.04 (10.3-33)/ 6 (0-22)
Nodül	13,45 (0.41-66)/ 5.5 (0,41-40)
Buzlu cam görünümü	9.5 (0.41-27)/ 3 (0- 12)
Amfizematöz değişiklik	12,79 (0,41-66)/ 0,41 (0-7.5)
Hiler adenopati	12.58 (0,66-66)/ 2(0-7.5)
Başvuruda SFT bulguları (26 hasta)	
Normal	13
Obstruktif	7
Restriktif	2
Obstruktif+ Restriktif	4

[Abstract:139][P-008]

XLA'lı Hastalarda Btk Mutasyonlarının Dağılımı: Hacettepe Deneyimi

Saliha Esenboğa¹, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Betül Karaatmaca¹, Lütfiye Mesci¹, Mirjam Van Der Burg², Özden Sanal¹, İlhan Tecan²
1Hacettepe Üniversitesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara
2Erasmus University, Department of Immunology, Netherlands

Giriş

X'e bağlı Agamaglobulinemi (XLA), B lenfosit farklılaşmasını etkileyen, matür B hücre sayısında ve serum immunoglobulin düzeylerinde düşüklük ve spesifik antikor üretiminde bozuklukla karakterize bir primer immün yetmezlik (PİY) hastalığıdır. Hastalık, bir sitoplazmik tirozin kinaz ailesi üyesi olan Bruton tirozin kinazı (Btk) kodlayan gendeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır.

Sonuçlar

Çalışma kapsamında XLA tanılı 31 hasta incelenmiştir. Hastaların ortanca yaşları 14,66 (1.58-33) idi. Şikayetleri ortanca 9 ayda (3-108) başlamış, 45 ayda (6-168) tanı konmuştu. 14 hastada (%45.2) aile öyküsü pozitif bulundu. Başvuru şikayetleri sıklık sırasına göre tekrarlayan ÜSYE ve pnömoni, ishal, otit, cilt apsesi, artrit, menenjit, Guillain-Barre Sendromu ve konjunktiviti. Toplam 7 hastada izlemde nörolojik bulgu saptandı, üçünde nörolojik sekel (3 hastada paralizisi, 1 hastada ağır bilişsel fonksiyon kaybı) gelişti. 11 hastada Giardia enfeksiyonu, 4 hastada ensefalit geçirme öyküsü, 4 hastada otoimmünite (Guillain-Barre Sendromu, vaskülit, JIA, kronik atrofik gastrit), 1 hastada malignite (lenfoma) ve buna bağlı ölüm, 3 hastada nötropeni mevcuttu. 7 hastada izlem sırasında toraks BT ile görüntüleme yapılmıştı, 6'sında bronşiektazi mevcuttu.

Hastalarda saptanan moleküler defektler ve Btk geninin etkilenen domainleri Şekil 1'de gösterilmiştir. 31 hastada 25 defekt saptanmış olup bunlardan 3'ü daha önceden tanımlanmamıştır. En çok etkilenen domain'ler PH (9 hasta) ve SH1 (8 hasta) domain'leri idi. Dört hasta SH2 ve SH3 domain'leri etkilendi. Etkilenen domain'lere göre veya mutasyon tiplerine göre (missense, nonsense, aa değişimi, indel, frameshift) klinik ve laboratuvar bulgularıyla ilişki olmadığı görüldü. Sadece aa değişimi olan defektlerde şikayetlerin başlama yaşının diğer mutasyon gruplarına göre daha geç olduğu görüldü. Nörolojik bulguları olan hastalardan üçünde moleküler defekt PH, 2'sinde SH1 (TK), 2'sinde SH3 domain'indeydi.

Hasta serimizde genotip-fenotip ilişkisi kurulamamıştır. Moleküler defektlerin belirlenmesi kesintanı ve genetik danışma için gerekli olup prognozun öngörülmesinde rolü saptanamamıştır.

Anahtar Kelimeler: LA, Btk, fenotip-genotip ilişkisi

[Abstract:0161][P-009]

Primer İmmün Yetmezliği Olan ve İntravenöz immünglobulin Tedavisi Alan Hastalarda D Vitamininin Klinik ve Laboratuvar Durumla İlişkisi

Pınar Gür Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayvaz, Hacer Cüzdancı, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: D vitamininin inflamasyonu baskılayarak enfeksiyona karşı koruyucu rolü vardır. IVIG alan primer immün yetmezliklilerde (PİY) D vitamininin enfeksiyon sıklığı/otoimmünite/kemik mineral dansitesine (KMD) etkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Hacettepe Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı'nda primer immün yetmezlik (PİY) tanılı IVIG tedavisi alan 39 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. D vitaminiyle enfeksiyon/otoimmünite/vücut kitle indeksi (VKİ)/KMD ilişkisi araştırılmıştır.

Bulgular: Hastalarda ortanca yaş 15 (2-63), E/K oranı 23/16'ydı. Hastalar 10 (1-58) yaşta IVIG başlanmış; 4 (3,5 ay-26 yıl) yıldır IVIG almaktaydılar. 27 hasta hümorale immün yetmezlik, 8 hasta kombine immün yetmezlik, 4 hasta immün disregülasyon tanılıydı. Yazın kışa göre güneşe maruziyet süresi fazla, yaz D vitamini değerleri kışa göre yüksekti ($p < 0.05$). Kışın enfeksiyon geçirenlerin sayısı yazın göre 2 kat, yazın enfeksiyon geçirmeyenlerin sayısı kışa göre 2,5 kat fazlaydı. Kışın D vitamini düşük hastaların %24,1'inde; yaz değeri düşük olanların %23,5'inde otoimmün hastalık mevcuttu. Düşük kalsiyum, düşük ağırlık, ALP yüksekliği, otoimmün hastalıkla KMD düşüklüğü (osteoporotik veya osteopenik) ilişkili bulundu. Otoimmün hastalığı olanların ($n=8$) %62,5'unda; otoimmün hastalığı olmayanların ($n=31$) %32,2'sinde KMD düşüktü. KMD'si düşük olanların ($n=15$) 9'u (%60) CVID tanılıydı, KMD diğer tanılara göre düşüktü ($p=0,016$). CVID'liler diğerlerine göre yazın ve kışın daha sık (>3'ten fazla) enfeksiyon geçirmişti ($p < 0,05$).

Tartışma/Sonuç: Serum D vitamini yazın daha yüksekti, hastalar yazın daha az enfeksiyon geçiriyorlardı. Düşük ağırlıklı olma, kalsiyum düşüklüğü, ALP yüksekliği ve otoimmün hastalık KMD düşüklüğüyle ilişkiliydi. Kalsiyum ve KMD'si düşük; ALP'si yüksek olan hastalarda yazın daha sık enfeksiyon mevcuttu. PİY'lilerde D vitamini, kalsiyum veya kalsiyumdan zengin gıdaların verilmesi enfeksiyon sıklığı ve otoimmünite riskini azaltabilir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, İntravenöz İmmün Globulin, D Vitamini

[Abstract:174][P-010]

İmmünglobulin İzotip Eksikliği ile Allerjik Hastalık Birlikteliği**Demet Altun¹, Melis Akpınar¹, Akif Kavgacı², Zehra Şule Haskoloğlu², Sevgi Köstel Bal², Esin Figen Doğu², Kamile Aydan İkincioğulları²****1Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara****2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**

Amaç: Sık enfeksiyon, süt çocuğu ve okul öncesi dönemde polikliniklere başvuru nedenleri arasında ilk sıralarda yer almaktadır. Çalışmamızda sık enfeksiyon yakınması ile başvuran ve immünglobülin izotip eksikliği saptanan hastalarda allerjik hastalık sıklığının araştırılması amaçlanmıştır.

Materyal-Metod: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji-İmmünoloji polikliniğine Ocak 2013 - Şubat 2016 tarihleri arasında sık enfeksiyon yakınması ile başvuran 2592 hastanın dosya kayıtları geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Hastalarımızın 258'sinde (%9,9) immünglobülin izotip eksikliği saptandı. Yaşları 6 ile 204 ay arasında değişen hastaların 151'i (%58,5) erkek, 107'si (%41,5) kız idi. %17'sinde anne ve baba arasında akrabalık öyküsü vardı. Hastaların 12'sinde (%4,6) selektif IgA eksikliği, 31'inde (%12) parsiyel IgA eksikliği, 53'ünde (%20,5) izole IgM eksikliği, 117'sinde (%45,3) sütçocuğunun geçici hipogamaglobülinemisi saptandı. 33'ü (%12,7) uzamış hipogamaglobülinemi ve 12'si (%4,6) tanımlanamayan hipogamaglobülinemi olarak değerlendirildi. 173 hastanın (%67) immünglobülin izotip eksikliği yanısıra allerjik bir hastalık tanısı da aldığı saptandı. Bu tanıların 84'ü geçici infantil vizing, 66'sı atopik dermatit, 47'si allerjik rinokonjonktivit ve 50'si astım idi (Tablo 1).

Sonuç: Hastalarımızda immunoglobulin izotip grubundan bağımsız olarak allerjik bir hastalık eşlik etme oranları yüksek bulunmuştur. Allerji semptomları ile başvuran hastalarda eşlik edebilecek immün yetmezliklerin mutlaka akla gelip araştırılması tedavinin doğru yönlendirilmesi bakımından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Allerji, hipogamaglobülinemi, sık enfeksiyon

Tablo 1: Hastalarda tanımlanan immün yetmezlik ve allerjik hastalık tipleri

	Allerji n (%)	ARK n (%)	AD n (%)	Astım n (%)	GİV n (%)
İmmünglobülin izotip eksikliği (n=258)	173 (67)	47 (18,2)	66 (25,5)	50 (19,3)	84 (32,5)
Selektif IgA eksikliği (n=12)	8 (66,6)	3 (25)	4 (33,3)	3 (25)	1 (8,3)
Parsiyel IgA eksikliği(n=31)	24 (77,4)	12 (38,7)	5 (16,1)	12 (38,7)	8 (25,8)
İzole IgM eksikliği (n=53)	35 (66)	13 (24,5)	11 (20,7)	19 (35,8)	13 (24,5)
Sütçocuğunun geçici hipogamaglobülinemisi (n=117)	76 (64,9)	6 (5,1)	38 (32,4)	0 (0)	54 (46,1)
Uzamış hipogamaglobülinemi (4-7 yaş) (n=33)	21 (63,6)	8 (24,2)	8 (24,2)	9 (27,2)	7 (21,2)
Tanımlanamayan hipogamaglobülinemi (>7 yaş) (n=12)	8 (66,6)	5 (41,6)	0 (0)	7 (58,3)	1 (8,3)

ARK: Allerjik rinokonjonktivit, AD: Atopik dermatit, GİV: Geçici infantil vizing.

[Abstract:190][P-011]

Nedeni saptanamayan hipogammaglobülinemi ayırıcı tanısında B hücre koreseptörleri (CD19, CD20, CD21, CD22, CD27, CD81)

Hüseyin Ozan Torun¹, Elif Azarsız², Neslihan Karaca², Necil Kütükçüler²

1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri ABD, İzmir

2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri İmmünoloji BD, İzmir

Hipogammaglobülinemi ile seyreden hastalıklarda izlenen heterojenite, altta yatan farklı moleküler defektler ile açıklanmaktadır. Bugün için ciddi kombine immün yetmezlik olgularında ve X'e bağlı/ve otozomal resesif agammaglobülinemide doğru tanı konup etken bilinmektedir. CVID hastalarının yaklaşık %20' inde CD19, TACI, BAFFR ve ICOS defektlerinin sorumlu olduğu anlaşılmış; %80' inde ve CVID kliniğine uymayan çok sayıda hipogammaglobülinemi olgusunda ise hastalığa yol açan defekt bilinmemektedir.

B hücrelerinin yüzeyinde pre-BHR ve BHR ile birlikte CD19, CD21, CD81, CD225 gibi moleküller, hücre yanıtının şiddetini düzenlemekte ve antijene yanıtta B hücre aktivasyon eşiğini düşürmektedir. CD19 eksikliği; koreseptör gen defektlerinin hipogammaglobülinemiye yol açarak bir immün yetmezliğe neden olduğunun kanıtlandığı ilk defektir. Bu nedenle; bu çalışmada sık yineleyen enfeksiyon şikayeti olan ve hipogammaglobülinemisi saptanan ancak nedeni belirlenemeyen 119 hasta ve 49 sağlıklı çocukta %CD19 yanısıra CD20, CD21, CD22, CD27, CD81 düzeyleri araştırılmıştır.

ESID tanı kriterlerine göre sınıflanamayan, 30 aylıktan büyük, en az 1 yıldır izlenen, sağlıklı kontrol normal değerlerine göre serum immüoglobülin düzeyleri en az 2 standart sapma (2SD) düşük hipogammaglobülinemili olgular çalışmaya alınmıştır. IgA eksikliği, SCGH, CVID, XLA, hiper IgM sendromları (CD40, CD40 ligand, AID defektlerine bağlı class-switch rekombinasyon defekti olan veya olası Hiper IgM tip4 tanısı alan olgular), IgG subgroup eksikliği, selektif IgM eksikliği, genetik sendromlar ile ilişkili hipogammaglobülinemi tanılı ve IVIg tedavisi alan olgular çalışmaya alınmamıştır.

Sık enfeksiyon (%96.5) şikayeti ile başvuran olguların %28.1' inde %CD19 yaşa göre düşük bulunmuştur. Hasta verileri tek tek sağlıklı çocuklarla karşılaştırılmış ve ortalama değerlerin 2SD altında olanlar o yüzey molekül açısından muhtemelen defektli olduğu düşünülerek genetik analiz için yönlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: B hücre koreseptör, BCR, hipogammaglobülinemi

[Abstract:103][P-012]

Ağır Nötropeni İle Başvuran ADA2 Eksikliği Olgusu

Çiğdem Aydoğmuş¹, Funda Erol Çipe¹, Gonca Keskindemirci¹, Özge Kaba¹, Kübra Baskın¹, Melda Yurtsever¹, Nuray Aktay Ayaz², Mustafa Çakan², Kaan Boztuğ³

1Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bölümü, İstanbul

2Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatrik Romatoloji Bölümü, İstanbul

3CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna, Austria

ADA2 eksikliği, CERC1 (cat eye syndrome chromosome region, candidate 1) genindeki mutasyonla oluşan otozomal resesif bir hastalıktır. Erken başlangıçlı tekrarlayan inmeler ve PAN ile birlikte bildirilmiştir.

11 yaşında kız hasta, ilk kez 7 yaşındayken saptanan ağır nötropeni ve beraberinde ateş, karın ağrısı, ağız yaraları nedeniyle başvurmuştu. Özgeçmişinde sık tekrarlayan aftöz lezyonlar olduğu ve 2 kez cilt absesi nedeniyle yatırılmıştı, anne ve babanın ikinci derece akraba olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde boy ve kilosu 3. persentilin altındaydı. Hepatosplenomegali, lenfadenopati yoktu. Tetkiklerinde Hb: 10.5gr/dl, Lökosit:1800/mm³, Platelet: 225000/mm³, ANC:0/mm³, ALC: 700-1200/mm³ şeklindeydi. Immüoglobulin düzeyleri ve lenfosit alt grupları normaldi. Kemik iliği aspirasyonunda malignite görülmedi. DEB testi, monosomi 7 inceleme negatifti. Düzensiz olan febril nötropeni ataklarında G-CSF tedavisi ile 2 yıl nötrofil değerleri 1000/mm³' e yükseltilebilmekteyken son 1 yılda G-CSF tedavisine de yanıt vermediği görüldü. 2014 yılında 4 ay candida özofajiti nedeniyle yatırıldı. Ağır nötropeni için yapılan genetik analiz sonucunda Avusturya'da CERC1 geninde mutasyon saptandı. Asemptomatik takip edilirken 2015 yılının başında ateş nedeniyle yatırılıp odak saptanamadı, 8 ay boyunca ateşe şiddetli karın ağrıları eklendi. Ateş ve karın ağrılarının ADA2 eksikliğine bağlı küçük vaskulopatilere bağlı olduğu düşünüldü. Bu nedenle hastaya onam alınarak anti-TNFα(Etanercept) başlandı. Takibinde genel durumu kötüleşen, sağ ayak bileğinde enfeksiyon ve nekroz gelişen hastanın nötrofil ve lenfosit sayıları 0 olarak seyretti, tromboz ve sepsis tablosu ile kaybedildi.

ADA2 eksikliği PAN tanılı hastalarda tanımlanmıştır. Son yıllarda fatal inmelerle seyreden vaskülitten deri tutulumuna kadar değişebilen bulgular vermektedir. Ağır nötropeni ile başlaması hastamız için atipiktir. Şiddetli karın ağrısı atakları, inme gibi klinik bulguların olduğu hastalarda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: ADA2 Eksikliği, nötropeni

[Abstract:109][P-013]

NEMO Mutasyonlu Bir Olguda Kronik İnflamatuar Kolitin TNF α İnhibitörü ile Tedavisi

Hasibe Artaç¹, Ayça Ceylan¹, Hülya Özdemir¹, Halil Haldun Emiroğlu², Hasan Ali Yüksekaya³, Vedat Uygun⁴, Asbjorg Stray Pedersen⁵, Jordan Orange⁵

1Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Konya

2Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji BD, Konya

3Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji BD, Konya

4Antalya Medikal Park Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, Antalya

5Texas Children Hospital, Baylor Collage of Medicine, Center for Human Immunobiology, Immunology-Allergy-Rheumatology, Texas, US

Giriş: İmmün yetmezliğin eşlik ettiği X'e bağlı anhidrotik ektodermal displazi, NF- κ B düzenleyici proteinini (NEMO), kodlayan gende hipomorfik mutasyonla karakterizedir. TNF α 'nın inflamatuvar NEMO kolitinin patogenezinin sorumlu olduğu gösterilmiştir. Bu bildiride, NEMO defektli, steroid tedavisine rağmen kronik koliti kontrol altına alınamayan 22 aylık bir olguda TNF α inhibitörü (infiximab) tedavisine yanıt sunulmuştur.

Olgu: 4.5 aylıkken Staph'a bağlı sepsis, pleural efüzyonlu ağır pnömoni ve kronik kolit ile yatırılan, hepatosplenomegalisi ve tüm vücutta yaygın iktiyozisle uyumlu lezyonları olan erkek hastanın genetik analizinde IKBKG geninde mutasyon saptandı. NEMO defektli tanısı alan hastaya 10 aylıkken tam uyumlu kordon kanından kök hücre nakli yapıldı. Nakil sonrasında kronik koliti devam eden olgunun ilk endoskopik biopsisi graft versus host hastalığı (GVHD) ile uyumluydu. Hastaya 2 mg/kg/gün prednol tedavisi başlandı. Tedaviye rağmen süregelen ishalleri nedeniyle total parenteral nutrisyonu (TPN) sürekli alması gerekmekteydi. Sirolimus ve takrolimus tedavilerinden de fayda görmemesi üzerine steroid tedavisininin 1. yılında endoskopik ve kolonoskopik incelemeleri yeniden yapıldı. Biopsi sonucunun inflamatuvar barsak hastalığı ile uyumlu olması üzerine tüberküloz ekarte edilerek infiximab başlandı (5mg/kg/doz, 0.2.6. haftada ve sonrasında 8 haftada bir). Infiximab tedavisininin verildiği ilk gün tansiyon yüksekliği dışında herhangi bir yan etki saptanmadı. Tedavinin ilk dozu sonrasında ilk hafta ishali dramatik olarak azaldı. Beslenmesi düzeldi ve kademeli olarak TPN'si kesildi. Hasta, şanda ayakta profektik antibiotik ve IVIG tedavileriyle izlenmekte ve 3 doz verildikten sonra infiximab tedavisine devam edilmektedir.

Sonuç: Literatürde hem intestinal GVHD hem de NEMO kolitinin tedavisinde nadir olguda TNF α inhibitörü başlanmış ve fayda görüldüğü belirtilmiştir. NEMO defektli, steroide dirençli koliti olan olgularda infiximab tedavisi göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: NEMO defektli, TNF α inhibitörü, kronik inflamatuvar kolit

[Abstract:126][P-014]

T- B- NK + Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Bir Olgu

Zeynep Gökçe Gayretli Aydın¹, Gönül Tanır¹, Türkan Aydın Teke¹, Nur Öz¹, Gülsüm İclal Bayhan¹, Özge Metin Akcan¹, Ayşe Kaman¹, Caner Aytekin²

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

²Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) farklı genetik nedenlerle ortaya çıkan, T ve B lenfosit fonksiyonlarında bozuklukla karakterize, hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapılmazsa yaşamın ilk yıllarında ölümlerle sonuçlanabilen bir primer immün yetmezliktir (PİY). Burada sepsis, menenjit ve akciğer enfeksiyonu tanıları ardında AKİY tanısı alan bir olgu sunulmaktadır.

Anne ve babası arasında akrabalık olmayan beş aylık kız hasta ateş, hırıltı ve huzursuzluk nedeniyle başvurdu. İki aylıkken bronşiolit tanısıyla hastaneye yatırıldığı, yineleyen oral monilyazisinin olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde genel durumu orta, oral monilyazisi vardı. Takipneik olan hastanın akciğer alanlarında krepan ralleri duyuldu. Diğer fizik muayene bulguları normaldi. Hastanın ilk hemogramında lökosit 6,200/mm³, total nötrofil sayısı 1,560/mm³, total lenfosit sayısı 3,230/mm³ idi. CRP 63 mg/L, eritrosit sedimentasyon hızı 12 mm/saat, lomber ponksiyonda 40 lökosit/mm³, protein 89 mg/dL, glukoz 46 mg/dL saptandı, kültürde üreme olmadı. Seftriakson tedavisi başlanan hastanın genel durumunun düzelmemesi üzerine PİY düşünüldü. Tekrarlanan hemogramında lökopeni ve serum IgG, A, M düzeyleri ölçülemeyecek kadar düşük saptandı. Periferik kan lenfosit alt gruplarında T ve B lenfosit tespit edilemedi, NK hücreleri ise mevcuttu. Hastaya bu bulgularla T-B-NK+ AKİY tanısı konuldu. Hastanın immünolojik incelemeleri tabloda sunulmuştur. Hastanın antibiyoterapisi fungal etkenler ve Pneumocystis jirovecii de kapsayacak şekilde meropenem, vankomisin, amfoterisin B ve trimetoprim/sülfametoksazol olarak yeniden düzenlendi, İVİG başlandı. Plazma CMV PCR 4,800 kopya/ml saptanan hastanın göz muayenesinde yaygın CMV retiniti saptandı ve gansiklovir başlandı. Doku grupları tam uygun vericisi bulunamayan hasta sepsis ve multiorgan yetmezliğiyle kaybedildi.

AKİY pediatrik bir acildir. Sistemik ve oportunistik enfeksiyonlar başlamadan önce erken tanının konulması ve HKHN yapılması hayat kurtarıcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, kombine immün yetmezlik

Hastanın immünolojik incelemeleri

	Hasta	Normal
Lökosit (mm ³)	2,600	>5,000
Total nötrofil (mm ³)	1,110	>1,500
Total lenfosit (mm ³)	830	>3,000
IgG (mg/dl)	<34	374-789
IgA (mg/dl)	<6.67	5-48
IgM (mg/dl)	<4.17	29-107
IgE (IU/ml)	<5	<100
CD3+CD16-56- (%)	0.7	51-79
CD3+CD4+ (%)	0.1	31-54
CD3+CD8+ (%)	0.2	10-31
CD3-CD16+56+ (%)	96	5-23
CD19+ (%)	0.5	14-44
CD4+CD45RA+CD31+ (%)	8	>50

[Abstract:150][P-015]

Olgu Sunumu: IRAK-4 Eksikliği

Merve Ezgi Doğan¹, Esra Hazar Sayar², Şükrü Nail Güner², Mayda Gürsel³, İhsan Gürsel⁴, Sevgi Keleş², İsmail Reisli²
1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Konya
2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmunoloji Bilim Dalı, Konya
3Ortadoğu Teknik Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bilim Dalı, Ankara
4Bilkent Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bilim Dalı, Ankara

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. Kardeşinde IRAK-4 eksikliği olduğu bilinen hasta doğumda değerlendirildi. Anne baba arasında akraba evliliği mevcut olan ailenin 2 yaşında ve 15 aylıkken ölen çocukları olduğu öğrenildi. Anhidramniyoz sebebi ile c/s ile 38 haftalık doğan hastada solunum yetmezliği gelişti. Yenidoğan yoğun bakım ünitesine alındı. Antibiyotik kullanımı ve fototerapi sonrası genel durumu düzelen hastanın tetkiklerinde lenfopeni izlenmedi. İmmunglobulinleri yaşına göre normal aralıklardaydı. Periferik kan lenfosit alt gruplarında T, B, NK hücreleri oranları ve mutlak sayıları, fagositler sistem tarama testleri, serum C3 ve C4 düzeyleri normaldi. Sitokin salınımları IRAK 4 eksikliği ile uyumlu saptandı. Hastanın takibinde 14. günden itibaren nötropeni gelişti. Düzenli IVIG replasmanı başlandı. İki aylıkken sağ servikal lenfadenit nedeniyle yatarak antibiyoterapi verilen hastanın lenfadenopatisi tekrarlaması nedeniyle 3 aylıkken tekrar yatırılarak 6 hafta antibiyoterapi verildi. Bu dönemde nötrofil değerleri 1000/mm³'in altında seyreden hastaya GCSF ve haftalık IVIG desteği uygulandı. Lenfadenomegalisi tam olarak gerilemeyen hastaya cerrahi eksizyon uygulandı. Yenidoğan döneminden itibaren tekrarlayan enfeksiyonu olan hastalarda immunglobulin, lenfosit, periferik kan lenfosit alt grupları normal bile olsa doğal immün sistem defektleri açısından değerlendirilmelerinin önemli olduğu kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Doğal immün sistem defekti, IRAK-4 eksikliği

[Abstract:177][P-016]

Birden fazla bireyde geç tanımlanmış IL-12RB1 eksikliği olan bir aile

Çağman Tan¹, Sevgi Bilgiç Eltan², Begüm Özbek¹, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Özlem Keskin², Betül Karaatmaca¹, Özden Sanal¹, İlhan Tezcan¹
1Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı
2Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı

Mikobakteriyel enfeksiyonlara Mendelian Hassasiyet (MSMD) mikobakteriyel enfeksiyonlarına yatkınlıkla seyreden nadir bir hastalıktır. Bu hastalar Salmonella ve M. tuberculosis enfeksiyonlarına da yatkınlık göstermektedir. Hastalığa yol açan 9 farklı genetik defekt (IFNGR1, IFNGR2, STAT1, IL12B, IL12RB1, NEMO, ISG15, IRF8 ve CYBB) tanımlanmıştır. Bu çalışmada üç bireyde çeşitli geleneksel uygulamalar nedeniyle gecikmiş olarak IL12RB1 defekti saptanan bir aile takdim edilmektedir. Hastada hücre yüzeyinde IL12RB1 ekspresyonu düşük (%1'in altında) bulundu. IL12RB1 geninde saptanan homozigot mutasyon IVS1+2T>G bulundu. Sonuçlarımız pürülan akıntısı olan hastalarda IL12RB1 ekspresyon analizinin göz ardı edilmemesi gerektiğini ve ekspresyonu düşük tespit edilen hastalarda mutasyon analizinin mutlaka yapılması gerektiğine işaret etmektedir. Elde edilen veriler, primer immün yetmezliklerde hastalık öyküsünün ve genetik danışma verilerinde aile bireylerinin klinik olarak değerlendirilmesinin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: MSMD, IL12RB1

[Abstract:178][P-017]

Extraordinary Diagnosed Miliary Tuberculosis, A Case Report

Muhammed Burak Selver¹, Esra Hazar Sayar², Sevgi Pekcan³, Mustafa Sait Yılmaz¹, Stéphanie Boisson Dupuis⁴, Jean Laurent Casanova⁴, İsmail Reislı²

¹Department of Pediatrics, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

²Division of Pediatric Allergy and Immunology, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

³Division of Pediatric Pulmonology, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

⁴Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Descartes University, Paris

Miliary tuberculosis (MT) is the widespread dissemination of Mycobacterium tuberculosis via hematogenous spread. Immunosuppression due to cancer, transplantation, diabetes, malnutrition is risk factors for MT. Fifteen years old male patient coming to our clinic with cough, fever was treated as pneumonia. On the physical examination, there wasn't any abnormal finding about respiratory and cardiovascular system. He had an unknown origin spastic paraplegia in lower extremity. His CT images showed MT. The consecutive 3 days, gastric aspiration fluid culture and acid-fast bacilli was negative. Bone marrow aspiration and biopsy performed for the diagnosis of any malignancy were normal. The abdomen ultrasonography shows multiple lymph nodes of which biggest one diameter was 13 mm around the celiac trunk. Imprint smear of lymph node biopsy showed an inflammatory infiltration. Natural killer cell slightly low, 6% double negative T-cell presented. Antibody titer is Anti-A 1/16 positive, Anti-B 1/16 positive. Anti Hbs 6,44IU/L. Immunoglobulin levels; IgG 13,7 g/L, IgA 3,34 g/L, IgE 42,4 IU/mL, IgM 0,476 g/L, Flow cytometric evaluation of phagocytosis system was normal. There was found a defect in the IL-12 signaling pathway. Although mycobacterium tuberculosis wasn't proliferated via microbiologic working, he was treated as tuberculosis via rifampicin, ethambutol, pyrazinamide, isoniazid due to immunological, radiological and clinical findings. Negative results of culture and good response to antibiotherapy showed us clinical findings were very important for patient's treatment.

Keywords: Miliary Tuberculosis, IL-12

[Abstract:105][P-018]

İmmün Yetmezlik Geliştiren Herediter Hemorajik Telenjektazi Olgusu

Ceyda Tunakan Dalgıç¹, Fatma Düşünür Günsen¹, Gökten Bulut¹, Funda Elmas², Nur Akad Soyer³, Fatma Ömür Ardeniz¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Alerji ve Klinik İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, İzmir

Giriş: HHT (herediter hemorajik telenjektazi) ALK1/endoglin/SMAD4 mutasyonları ile ilişkilendirilmiştir. Değişken penetranslı otozomal dominant kalıtım gösterir. HHT'de rekürrent bakteriyal enfeksiyonlar, adaptive immün sisteme yönelik bazı anomaliler raporlanmıştır.

Olgu: 22 yaşında kliniğimize refere edilen erkek hastanın öyküsünde 7 yaşında Evans sendromu tanısı, 13 yaşında tedaviye yanıtızlık nedeniyle splenektomi mevcuttu. 14 yaşında rekürren OİHA (otoimmun hemolitik anemi) nedeniyle rituksimab başlanmıştı. Tedavi öncesi; IgG ve IgM normal, IgA da ılımlı düşüklük olan olguda (Tablo) tedavi sonrası 10. ayda pnömokoksik menenjit nedeniyle yapılan tetkiklerde hipogamaglobulinemi ve B hücre lenfopenisi saptanmış ve rituksimaba sekonder immün yetmezlik düşünülerek İVİG başlanmıştı. 17 yaşında boyun ve aksiller reaktif lenfadenomegaliler; yüz ve boyunda telenjektaziler gelişmiş, KCFT yüksekliği nedeniyle yapılan batın doppler ultrasonografide ana portal ven ve intrahepatik dallarında kronik oklüzyon, portal hilusta kavernöz transformasyon bulguları ile portal hipertansiyon saptanmıştı. Curaçao kriterlerine göre epistaksis, multiple mukokütanöz ve iç organ telenjektazileri bulgularıyla Osler Weber Rendu Sendromu tanısı almıştı. İlk değerlendirmede hipogammaglobulinemi, CD3+CD8+ T hücre yüksekliği ve NK düşüklüğü belirlendi. Olgu HHT' eşlik eden olası bir PİY overlap sendromu açısından değerlendirildi.

Sonuç: Bazal serum IgM/IgG düşüklüğü olan otoimmun hastalık olguları, rituksimab sonrası hipogammaglobulinemi geliştirmeye yatkındırlar. HHT hastalarında T/NK hücre lenfopenileri, IgG/IgA seviyesinde yükselme, IgM düşüklüğü, fago-burst defektleri bildirilmiştir. Ancak olgumuzda NK düşüklüğü dışında lenfopeni, IgM düşüklüğü ve fago-burst disfonksiyonu saptanmadı. Öyküsünde tedaviye dirençli Evans sendromu mevcudiyeti, endoskopik biyopsisinde germinal merkezleri geniş lenfoid hücre topluluğunun varlığı, IgA ve plazma hücrelerinin yokluğu, memory B hücrelerinin belirgin düşük buna karşılık transisyonel ve naive B hücrelerinin artmış olması sonucu olası bir CVID overlap sendromu düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: herdeiter hemorajik telenjektazi, immün yetmezlik

Tablo

Bazal İmmünolojik Laboratuvar Değerlendirmesi	Rituximab Öncesi 2007 yılı (14 yaşında)	Rituximabdan 10 ay sonra (15 yaşında)	Tanıda 2015 yılı (22 yaşında)
IgG (mg/dl) (650-1600)	863	67.6	288
IgA (mg/dl) (40-350)	35	MD(mevcut değil)	<27
IgM (mg/dl) (50-300)	70	MD	59
IgE (IU/ml)	5.35	MD	<17
Flow-Cytometry Analizi (%)			
CD19 (%/ absolut sayı)		1.9	4/202
CD20 (%/ absolut sayı)		3.5	4/202
CD21 (%/ absolut sayı)		2.8	MD
CD22 (%/ absolut sayı)		MD	6/303
Naive B (%42.6-82.3)			98.6
IgM+memory B (%7.4-32.5)			0.2
Switched memory B (%6.5-29.1)			0.1
Plasmoblast (%0.4-3.6)			0.1
Transisyonel B (%0.6-3.4)			26
CD3 (%/ absolut sayı)			63/3181
CD4 (%/ absolut sayı)			23/1161
CD8 (%/ absolut sayı)			24/1212
CD16+56+ (%/absolut sayı)			1/50

Rituximab öncesi,rituximabdan 10 ay sonra ve tanı anında kan immünglobulin düzeyleri,memory B hücre değerleri ve flow sitometre sonuçları

[Abstract:113][P-019]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Olgusunda Gelişen Otoimmün Hepatit

Ramazan Uçar1, Şadan Soyyiğit1, Mehmet Asıl2, Şevket Arslan1, Hüseyin Ataseven2, Ahmet Zafer Çalışkaner1
1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları BD, Konya
2Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Gastroenteroloji BD, Konya

Giriş: Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) hipogamaglobulinemi, tekrarlayan enfeksiyonlar, artmış otoimmünite ve malignite riski ile karakterizedir ve en sık görülen semptomatik primer immün yetmezliktir. Bu olguda, bir YDİY hastasında gelişen otoimmün hepatit sunulmuştur.

Olgu: 20 yaşında erkek, akraba anne-babanın çocuğu olan hasta, 1.5 yaşından itibaren sık solunum yolu enfeksiyonu geçirmeye başlamış. 10 yaşından itibaren YDİY tanısı konulup düzenli immünglobulin replasman tedavisi almaya başlamış. Erken doyma şikayeti olan hastanın fizik muayenesinde dalak kot altı 5 cm palpabl tespit edildi. Batın USG'de dalak 20 cm ölçüldü ve karaciğer parankimi heterojen olarak raporlandı. Laboratuvar tetkiklerinde; WBC 3600 u/L, LYM 900 u/L, Hgb 16.4 g/dL, Plt 120 bin u/L, AST 51 u/L, ALT 58 u/L, Albumin 4.7 g/dL, INR 1.1 idi. Hepatit ve kronik karaciğer hastalığı etiyolojisini araştırmak için istenen viral, otoimmün ve metabolik belirteçler negatif idi. Karaciğer ince iğne biyopsisinde, parankimde bazıları genişçe fokal nekroz odakları, portal mesafelerde yer yer porto-portal köprüleşmeye neden olan bağ dokusu artışı ve mononükleer iltihabi hücre infiltrasyonu, kupffer hücrelerinde hiperplazi izlendi. Kronik hepatit (Evre 3, histolojik aktivite indeksi 12/18) olarak raporlandı. Hepatoloji ile konsulte edilen hasta biyopsi bulguları ile otoimmün hepatit kabul edildi. Hastaya Azatiopürin 50 mg ve Metilprednisolon 40 mg tedavisi başlandı. Birinci ay kontrolünde AST 20 u/L, ALT 25 u/L olarak ölçüldü.

Tartışma: YDİY hastalarının yaklaşık %25'inde otoimmün komplikasyonlar gelişmektedir. Otoimmün belirteçler bu hasta grubunda tanı aşamasında yardımcı olamayacağından otoimmünite açısından klinik bulgular yakından takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Otoimmün hepatit, Yaygın değişken immün yetmezlik

[Abstract:114][P-020]

13 Yıl Boyunca Otoimmün Sitopeni Tanısı Altında Gizlenmiş Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik

Şadan Soyyiğit¹, Ramazan Uçar¹, Sinan Demircioğlu², Şevket Arslan¹, Ahmet Zafer Çalışkaner¹
1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, İmmünoloji ve Allerji BD, Konya
2Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, Hematoloji BD, Konya

Giriş: Yaygın değişken immün yetmezlik, tekrarlayan enfeksiyonlarla ve hipogamaglobülinemi ile karakterize heterojen bir hastalıktır. Otoimmün komplikasyonlar, tekrarlayan veya ciddi enfeksiyon öyküsü olmaksızın hastalığın ilk bulgusu olabilir. **Olgu:** 20 yaşında erkek hasta, 7 yaşından beri pediatrik hematoloji-onkoloji kliniğinde sitopeni (anemi, nötropeni ve trombositopeni), yaygın LAP ve hepatosplenomegali nedeniyle Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom ve Evans sendromu tanılarıyla takip edilmiş. Semptomatik sitopenisi olduğu dönemde steroid tedavisi verilmiş. Steroid tedavisine yanıt alınan hastanın takibinde tekrar LAP gelişmesi üzerine yapılan tetkiklerinde immün yetmezlik olabileceği düşünülerek sık enfeksiyon öyküsü olmamasına rağmen profilaktik antibiyotik tedavisi başlanmış. Erişkin hematoloji kliniğine devredilen hastaya yapılan kemik iliği biyopsisinde megakaryopoezde artış saptanmış. Otoimmün trombositopeni düşünülerek splenektomi endikasyonu konmuş. Önceki muhtemel immün yetmezlik tanısı nedeniyle cerrahi öncesi kliniğimizle konsülte edildi. Hastanın yapılan tetkiklerinde; tam kan sayımında Wbc:6000/mm³, Hb:14,5 g/dl, Plt: 39,000/mm³; IgG: 1,89 g/L, IgM: 0,19 g/L, IgA: 0,23 g/L; Anti-B titresi:1/2 bulundu. Periferik lenfosit alt grup analizinde ise; NK hücre oranının düşük (CD16-56: %5) olması dışında özellik yoktu. Fagositer sistem fonksiyonları normaldi. Yapılan Toraks BT'de çapı 11 mm'i bulan LAP saptandı. Batın USG'de ise hepatosplenomegalisi mevcuttu. Hastada mevcut bulgularla yaygın değişken immün yetmezlik düşünüldü ve İVİG tedavisi başlandı. İVİG tedavisi sonrası trombositopenisi düzeldi. **Sonuç:** Yaygın değişken immün yetmezlikte gecikmiş veya yetersiz tedavi ciddi komplikasyonlara ve mortalitede artışa yol açabileceğinden erken tanı önemlidir. Otoimmün sitopeni hastalığın ilk bulgusu olabilir ve diğer lenfoproliferatif hastalıklarla karışabilir. Klinisyenlerin bu açıdan ayırıcı tanıda yaygın değişken immün yetmezliği düşünmeleri ve hastayı bir immünoloğa yönlendirmeleri önemlidir.

Anahtar Kelimeler: otoimmün sitopeni, yaygın değişken immün yetmezlik, trombositopeni

[Abstract:154][P-021]

Primer immün yetmezlik tanısı alan erişkin hasta grubunun immünolojik yönden değerlendirilmesi

Özge Öztürk¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Saliha Esenboğa³, Betül Karaatmaca³, Ebru Çelebioğlu¹, Lütfi Çöplü⁴, İlhan Tezcan²
1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Allerjik Hastalıklar ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara
2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara
3Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Allerji Bilim Dalı, Ankara
4Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Erişkin dönemde başvuran primer immün yetmezlik (PİY) hastalıkları, kronik ve/veya yineleyen bakteriyel, fungal, protozoal ve viral enfeksiyonlarla seyreden, otoimmünite, lenfoproliferasyon, allerjik hastalıklar ve malignite riskinin arttığı bir grup hastalıktır. PİY'li hastalarda respiratuvar semptom ve komplikasyonlar önemli morbidite ve mortalite nedenidir. Pulmoner tutulum akut ve/veya kronik enfeksiyon, bronşiektazi gibi yapısal anormallikler, doku hasarına neden olan inflamasyon disregülasyonu (granülom, pulmoner fibrozis), granümatöz lenfositik interstisyel akciğer hastalığı (GLILD), amiloidoz, malignansiler şeklinde olabilir. **Metod:** Bu çalışmada son bir yılda akciğer bulguları nedeniyle bölümümüze konsülte edilen ve PİY tanısı alan 6 erişkin hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri incelenmiştir. **Bulgular:** Hastaların ortalama yaşı 34,5 (19-51), kız/erkek oranı 2/6 idi. Altı hastanın 4'ünde splenomegali mevcuttu. İki hastada total IgE düzeyi <1.00'di. Dört hastada CD4, 3 hastada CD19 düşüklüğü, 1 hastada lenfopeni izlendi. İki hasta kombine immün yetmezlik, 4 hasta yaygın değişken immün yetmezlik tanısı aldı. Bir hastada kombine immün yetmezlik nedeni olarak geç prezente olan ADA eksikliği saptandı. Bir hastada sistemik amiloidoz mevcuttu. Toraks bilgisayarlı tomografide en yaygın görülen bulgular bronşiektazi, bronş duvarlarında kalınlaşma, enfeksiyonla uyumlu buzlu cam dansiteleri, konsolidasyon alanları idi. Şekil 1'de hastaların özellikleri görülmektedir. Hastaların tümüne trimetoprim-sülfametoksazol profilaksisi, aylık İVİG tedavisi; ADA eksikliği tanısı alan hastaya subkütan ADA enzim replasman tedavisi başlandı. **Sonuç:** Respiratuvar sistem PİY'li hastalarda en sık klinik bulgu veren sistemdir. Rekürren pulmoner enfeksiyonlar PİY'in uyarıcı bulgusu olmaktadır ve erişkin PİY'li hastalarda dikkatle değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, pulmoner enfeksiyon, pulmoner tutulum

[Abstract:164][P-022]

Erişkin Hastalarda Farklı Klinikle Ortaya Çıkan Kombine İmmün Yetmezlik Olguları

Nursel Çalık Başaran¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Saliha Esenboğa², Betül Karaatmaca², Ertuğrul Çağrı Bölek¹, İlhan Tezcan²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları AD

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji Ünitesi

Giriş: Kombine immün yetmezlikler kronik/tekrarlayan fırsatçı/invazif ve mukokütanöz infeksiyonlar/ otoimmün hastalıklar/ allerjik hastalıklar/maligniteler ile kendini gösteren bir tablodur. Genellikle erken yaşta tanı almakla birlikte erişkin yaşta tanı konulabilmektedir. Burada Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji Bölümü tarafından erişkin dönemde tanı konularak takip edilen kombine immün yetmezlik hastaları özetlenmiştir.

Yöntem: HÜ Pediatrik İmmünoloji Bölümü tarafından 2010-2016 yılları arasında tanı konulup izlenen 5 kombine immün yetmezlik hastasının verilerine retrospektif olarak ulaşılmıştır.

Bulgular: HÜ Pediatrik İmmünoloji Bölümü tarafından Kombine İmmün Yetmezlik tanısı konulan 5 hastanın yaş ortancası 33 yaş (17-49 yaş), 3'ü erkekti. Birinci olgu; 17 yaşında kadın, mukokütanöz kandidiyazis ve kranial Aspergillus infeksiyonu tespit edilerek İmmünoloji bölümüne konsülte edilmiş, yapılan tetkiklerinde KİY tespit edilmiştir. İkinci olgu; 34 yaşında erkek hasta, çoklu otoimmün hastalıklar (geç başlangıçlı otoimmün diabet, otoimmün gastrit, primer bilier siroz) ile takipte iken vaskülit tablosuyla başvurmuş ve KİY tanısı almıştır. Üçüncü olgu; 48 yaşında erkek, çok sayıda kanser öyküsü (ciltte skuamöz hücreli, bazal hücreli kanser, kolon adenokanseri ve ösefagus skuamöz hücreli kanseri) ile prezente olmuştur. Dördüncü olgu; 29 yaşında başvuran bir kadın, verrü, sitomegalovirüs retinitisi ve mukokütanöz kandida infeksiyonları ile prezente olmuş, KİY tanısı almıştır. Beşinci olgu; 23 yaşında erkek, progresif multifokal lökoensefaopati, John Cunningham (JC) virüs infeksiyonu ve B-hücreli lenfoma ile prezente olmuş, KİY tanısı konulmuştur. Hastaların immünolojik testleri ve özet bilgileri tabloda verilmiştir.

Sonuç: Kombine immün yetmezlikler farklı tablolarda ve yaşlarda prezente olabilirler. Erişkin yaş grubunda primer immün yetmezlikler akılda tutulmalı ve öykülerinde otoimmün, tekrarlayan veya fırsatçı infeksiyonları, allerjik hastalıkları olan hastalarda bu açıdan ileri araştırma yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: kombine immün yetmezlik, erişkin immün yetmezlik

Kombine immün yetmezlik ile takip edilen hastaların demografik, klinik ve immünolojik verileri.

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5
Cinsiyet	K	E	E	K	E
Yaş	17	34	49	33	27
Başvuru yaşı	17	34	48	29	23
Otoimmün bulgular	-	LADA, primer bili-yer siroz, otoimmün gastrit	-	-	Progresif multifokal lökoensefalopati (PML)
Enfeksiyonlar	Mukokütanöz kandidiyazis, kranial aspergilloz, verrü	-	-	CMV retinitisi, verrü, mukokütanöz kandidiyazis	JC virüs
Malignite	-	-	Kolon adenokan-seri, ösofagus skuamöz hücreli karsinom, bazal hücreli karsinom, derinin skuamöz hücreli karsinomu	-	Diffüz büyük B hücreli lenfoma
Kesin tanı öncesi ön tanı	vaskülit	vaskülit	multiple malignite	CMV enfeksiyonu	PML
Tanıdan önce verilen medikal tedavi	steroid	endoksan	kemoterapi	gansiklovir, foskar-net	sidofovir
Tanıdan sonra verilen tedavi	IVIG	IVIG	-	-	IVIG
Ölüm	-	-	-	-	+
Lökosit (/mm ³) (4400-8100)	8800	5400	6700	10200	8700
Lenfosit (/mm ³) (1400-3300)	1300	1400	2900	2500	1300
Nötrofil (/mm ³)	6900	3200	3400	6700	5100
Eozinofil (/mm ³)	0	200	100	400	1500
Ig A (139-378 mg/dl)	112	102	449	368	89,9
Ig G (913-1884 mg/dl)	1210	959	1070	2110	1250
Ig M (88-322 mg/dl)	169	80,4	189	194	33
Ig E (0-122 IU/ml)	1810	3,09	18,6	7,15	854
CD3 (%-/mm ³) (1200-2600)	63/819	67/938	60/1740	85/2125	100/1300
CD4 (%-/mm ³) (530-1300)	31/403	28/392	25/725	49/1225	52/650
CD8 (%-/mm ³) (330-920)	37/481	61/854	41/1189	37/925	39/507
CD16/56 (%-/mm ³) (70-480)	16/208	24/336	30/870	3/75	0/0
CD19	14/182	5/70	8/232	7/175	0/0
(%-/mm ³) (110-570)	Düşük	Normal	Düşük	Normal	Düşük
Lenf. Transf.				%83	
CD4/45RA (33-66)				%28	
CD4/45RO (18-38)				3	
TCRαβ					%100
NBT					%28
CH50					

PML; progresif multifokal lökoensefalopati; LADA: late onset of diabetes mellitus of adults; CMV: sitomegalovirüs; JC: John Cunningham; Ig: immunglobulin; IVIG: intravenöz immunglobulin; CD: cluster of differentiation; TCR: T cell receptor; NBT: nitroblue tetrazolium test; CH50: Total complement hemolytic activity.

[Abstract:173][P-023]

Nadir Bir İmmün Yetmezlik: Good Sendromu

Ali Selçuk, Fevzi Demirel, Sait Yeşillik, Özgür Kartal, Mustafa Güleç, Uğur Hacı Muşabak
GATA İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları BD, Ankara

GİRİŞ

Timomalar nadir görülen mediastinal tümörlerdir. Bu tümörler çoğunlukla asemptomatik seyretmekle beraber nadiren hipogamaglobulinemi ve liken planus gibi klinik tablolarla birlikte görülebilmektedir. Liken planus deri ve muköz membranları tutan papüloskuamöz bir hastalıktır. İmmün sistemin nadir bir hastalığı olan Good sendromu (GS) ise hipogamaglobulinemi ve timomadan oluşmakta ve sıklıkla yaşamın 4. ve 5. dekadında görülmektedir. Bildirimizde; 49 yaşında liken planusun eşlik ettiği erkek bir GS olgusunu sunduk.

OLGU SUNUMU

Timoma tanısıyla yaklaşık 14 yıl önce timektomi ve radyoterapi tedavisi alan hasta sık enfeksiyon, ağız içinde ve genital bölgedeki yara yakınmaları nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Pnömoni ve sinüzit tanılarıyla birden fazla hospitalizasyon öyküsü olan hastanın yapılan muayenesinde son 5 yıldır devam eden dil, damak ve oral mukozayı kaplayan yer yer ülser beyaz plaklar ve peniste iki adet ülser lezyon görüldü. Hastanın yapılan tetkiklerinde hipogamaglobulinemi [IgG: 6.14 g/L (7.51 - 15.6)] ve CD19(+) B hücre: % 1.3 (7.0 - 23.0) olarak saptandı. Hastanın ağız içindeki beyaz plaklarından ve peniste bulunan ülser lezyonlarından alınan biyopsi sonuçları liken planus ile uyumlu olarak değerlendirildi. Tıbbi hikaye, klinik bulgular ve laboratuvar sonuçlarının GS ile uyumlu olduğu belirlendi. Persistan hipogamaglobulinemi nedeniyle hastaya 600 mg/kg intravenöz immünglobulin tedavisi başlandı ve her üç haftada bir devam edildi.

TARTIŞMA VE SONUÇ

Erişkinlerde immün yetmezlikle seyreden bir çok klinik tablo vardır. İmmün yetmezliklerin erken tanısı hastaların yaşam kalitesini artırabilir, morbidite ve mortaliteyi azaltabilir. Timomalı olguların yaklaşık %10'unda hipogamaglobulinemi görülebilmektedir. Ayrıca timektomi olan hastalarda kronik liken planus varlığında GS de akla gelmelidir. Timoması olan hastalar timektomi öncesi ve sonrası immün yetmezlik açısından değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Good, liken, timektomi, timoma

[Abstract:089][P-024]

MPO Eksikliği Olan 5 Vakada DHR 123 Testi İle Nötrofil Fonksiyonunun Değerlendirilmesi

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

Giriş-Amaç: Myeloperoksidaz (MPO) eksikliği toplumda 1/5000 oranında görülme sıklığı olan bir immün yetmezlik hastalığıdır. Kan parametrelerinin analizini yapan CBC cihazlarında nötrofillerin tanınmasında kullanılan araçlardan birisi MPO enzimidir. Özellikle lösemi ve MPO eksikliği gibi durumlarda CBC sonuçlarında sağlıklı okuma gerçekleşmez. MPO'ya spesifik monoklonal antikor ile akım sitometrik boyama yapılarak, enzimin ekspresyonu ölçülerek MPO eksikliği tanısı kesinleştirilebilmektedir.

Yöntem-Gereç: MPO eksikliği düşünülen 5 bireyde öncelikle MPO spesifik monoklonal antikorunu kullanarak hücre içi boyama ile MPO ekspresyonu akım sitometri ile ölçüldü. Aynı hasta örneklerinde phorbol myristate acetate (PMA) ile nötrofillerin uyarımı sonrası yapılan dihidrorodamin (DHR) 123 testi ile akım sitometride nötrofil fonksiyonu ve stimülasyonu ölçüldü ve her hasta için stimülasyon indeksleri belirlendi.

Bulgular: MPO eksikliği şüphesiyle gelen 5 hasta örneğinden yapılan analiz sonucunda MPO ekspresyonunun olmadığı gözlemlendi ve bu vakalar tam MPO eksikliği olarak kabul edildi. Aynı örneklerin DHR 123 testi ile yapılan analizinde PMA ile nötrofil stimülasyonunun yetersiz olduğu (%10 un altında) ve Kronik Granülomatoz Hastalığa (KGH) benzediği gözlemlendi. Stimülasyon İndeksi (SI): 3-6 arasında bulundu.

Sonuçlar: Tam MPO eksikliği bulunan hastaların DHR testinde Kronik Granülomatoz Hastalık (KGH) gibi davrandığı, özellikle rezidüel NADPH oksidaz aktivite gösteren (otozomal resesif, p47 defekt) hastalar ile karışabileceği ve SI indeksinin SI:3-6 aralığında olduğu gözlemlendi. Bu nedenle KGH tanısında MPO eksikliğini ayırıcı tanı olarak düşünülmesi, bir karışıklığa neden olmaması için beraberinde MPO ekspresyonu bakılması ve MPO ekspresyonu normal olan vakaların KGH yönünden araştırılması önerilir.

Anahtar Kelimeler: DHR 123 testi, KGH, MPO, Stimülasyon İndeksi

[Abstract:092][P-025]

Ciddi Seyirli Otozomal Resesif Kronik Granülatöz Hastalık Olgusu

Hikmet Tekin Nacaroglu¹, Nesrin Gülez², Mustafa Yavuz Köker³, Semiha Erdem Bahçeci², Sait Karaman², Ferah Genel²
1Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi Ve Allerji Hastalıkları, İstanbul
2Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Cerrahisi E.A.H, Çocuk İmmünolojisi Ve Allerji Hastalıkları Kliniği, İzmir
3Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi İmmunoloji ABD, Kayseri

Giriş

Kronik granülatöz hastalık (KGH) özellikle nötrofillerde hücre içi solunumsal patlama, serbest oksijen radikalleri oluşumundaki yetersizlik sonucu gelişen X'e bağlı ve otozomal resesif geçiş gösteren primer immün yetmezliktir. Yineleyen katalaz pozitif bakteri, mikobakteri, mantar infeksiyonları ve inflamatuvar granulomlarla karakterizedir. Hastalığın kesin tedavisi kemik iliği transplantasyonudur (KİT). Burada pnömoni tablosunda gelip akciğerde abse formasyonu görülen ve otozomal resesif KGH tanısı alan erkek olgu sunulmuştur.

Olgu

5 yaş, erkek olgu iyileşmeyen pnömoni nedeniyle hastanemize başvurdu. Özgeçmişinde 3 yaşında aksiller lenfadenit nedeni ile tedavi gördüğü, soygeçmişinde 1. derece kuzen evliliği olduğu öğrenildi. Başvuruda ateş, öksürük, karın ağrısı, gece terlemesi olan nonspesifik tedaviye yanıt alınmayan olgunun, hemogramda lökositoz, hipergammaglobulinemi, akut faz reaktanlarında yükseklik saptandı. Akciğer grafisinde abse-granülom formasyonu olan olguda mycobacterium tuberculosis dahil spesifik bir mikroorganizma üretilmemekle birlikte anti-tüberküloz tedavi başlandı. KGH düşünülerek bakılan phagoburst aktivitesi %56,5 saptandı. Genetik incelemede CYBA geninde c.416G>a mutasyonu saptanarak OR KGH tanısı aldı. Batın USG de hepatosplenomegali saptanan olguya TMP/SMX, antifungal profilaksi başlandı. İzleminde hepatosplenomegalisinde artış, lenfopeni ve anemi gelişti, kemik iliği biyopsisinde; kazeifikasyon nekrozu içermeyen granülom yapıları izlendi ancak etken izole edilemedi. Bu bulgular literatür verileri de gözden geçirildiğinde otoinflamatuvar sürecin sonucu olarak değerlendirildi ve IFN γ (50mcg/m²/ haftada 3 gün) başlandı. Hepatosplenomegalide gerileme görüldü. Olgu mevcut tedavileri ile birlikte KİT için tarama programına alınarak izlenmektedir.

Sonuç

Otozomal resesif KGH sebebi olan gp22phox mutasyonları en az X linked KGH kadar ciddi klinik bulgular verebilmektedir. Literatür incelendiğinde enfeksiyon ajanı olmaksızın kemik iliğinde granülom, masif hepatosplenomegali seyreden ve gama interferonun cevap verdiği tek vaka olduğu görülmüş olup bu nedenle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Kronik granülatöz hastalık, Otozomal resesif, Granülom, Hepatosplenomegali, İnterferon gama

[Abstract:100][P-026]

Primer immün yetmezlikli hastalarda mikobakteriyel enfeksiyonlar

Ezgi Ulusoy, Neslihan Edeer Karaca, Sanem Eren Akarcan, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir

Primer immün yetmezliklerin bazı formlarında mikobakteriyel enfeksiyonlara yatkınlık olduğu bilinmektedir. BCG aşısı gibi zayıf virülen mikobakteriler BCG-itis gibi lokal veya BCG-osis denilen dissemine hastalığa, Mycobacterium tuberculosis gibi daha virülen mikobakteriler ise pulmoner veya dissemine tüberküloza neden olabilmektedir.

Çalışmamızda Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji polikliniğinde ağır kombine immün yetmezlik, IL-12/IFN- γ reseptör defekti, NEMO defekti ve kronik granülatöz hastalık nedeniyle takip edilen olgular mikobakteriyel enfeksiyonlar açısından retrospektif olarak değerlendirildi.

Ağır kombine immün yetmezlik nedeniyle izlenen 44 hastanın 4 ünde, kronik granülatöz hastalık olan 19 hastanın 9 'unda, IFN- γ R2 parsiyel defekti olan 4 hastada, IFN- γ komplek reseptör defekti olan 1 hastada, IL-12 reseptör 1 defekti olan 2 hastada ve NEMO defekti olan 1 hastada olmak üzere toplam 21 hastada klinik olarak mikobakteriyel enfeksiyon tanısı konuldu. Klinik prezentasyonlar; BCG-itis (n=16), pulmoner tüberküloz (n=3), tüberküloz deri absesi (n=1) ve BCG-osis (n=1) idi. 21 hastanın 7 tanesinde Mycobacteria tiplendirmesi yapılabildi, izole edilen türler M. Bovis (n=4), M.Chelonae (n=1), M. Elephantis (n=1) ve M. Fortuitum (n=2) olarak saptandı.

Çevresel mikobakteriler ve bacille calmette-Guerin (BCG) primer immün yetmezliklerde sık olarak mikobakteriyel enfeksiyonlara neden olabilmektedir. Mycobacterium bovis -BCG aşısı yenidoğan döneminde her çocuğa ülkemizde rutin olarak uygulanmakta olup atenue aşının yenidoğanın primer immün yetmezlik olmadığı dışlanasıya kadar ertelenmesi önerilebilir.

Anahtar Kelimeler: IFN-gama, IL12, Mikobakteri, Nemo

[Abstract:106][P-027]

Diskoid Lupus Tanısı ile İzlenen Erişkin Bir Hastada Kronik Granülomatöz Hastalık: İmmünoloji Konsültasyonunun Önemi

Saliha Esenboğa¹, Baran Erman¹, Çağman Tan¹, Nursel Çalık Başaran², Sibel Doğan³, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹

1Hacettepe Üniversitesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

2Hacettepe Üniversitesi, Genel Dahiliye Bilim Dalı, Ankara

3Hacettepe Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı, Ankara

Giriş

Diskoid lupus eritematozus(DLE) kronik LE tiplerinden ensik görüleni olup; deride atrofi, foliküler tıkanma, telanjiektazi, dispigmentasyon, diskoid skar oluşumuyla karakterizedir.

Lupus benzeri cilt lezyonlar kronik granülomatöz hastalık (KGH) taşıyıcıları ve nadiren KGH'lı hastalarda bildirilmiştir. Taşıyıcılarda lupus benzeri cilt lezyonu oluşumu monosit ve nötrofillerde süperoksit üretiminde azalmayla koreledir, fakat patogenezi tamolarak bilinmemektedir.

Olgu Sunumu

58 yaşında erkek hasta 6 ay önce başlayan ve antimikrobiyal tedaviye yanıtız pnömoni nedeniyle ileri tetkik ve tedavi için hastanemize yönlendirilmiş. Tanısal incelemeleri sırasında ppd testi yapılan cilt bölgesinde akıntılı inflamatuvar bir lezyon olduğu izlenmesi üzerine çekilen toraks BT'sinde multipl LAP, noduler opasiteler saptanmış. Bronkoalveolar lavaj mantar kültüründe Candida parapsilosis kompleksi ve cilt biyopsisi kültüründe Aspergillus türleri üreyen hastaya vorikonazol tedavisi başlanmış. Tedaviyle cilt lezyonlarında ilerleme ve yüz bölgesinde hipopigmentasyon gelişen hasta yatışı sırasında alttayatan immünyetmezlik açısından danışıldı. Özgeçmişinden 8 yaşından beri DLE tanısıyla takipedildiği, anne-baba arasında akrabalık olduğu öğrenildi. Fizikmuayenesinde sol önkolda ppd konulan bölge üzerinde kızarıklık, akıntı ve krutlanma; yüzde, elde çok sayıda hipopigmente yama mevcuttu. İmmünolojik tetkiklerinde NBT düşük saptandı, DHR testi KGH ile uyumlu bulundu. Akciğerdeki mantar enfeksiyonu uygun şekilde tedaviedildikten sonra TMP-SMX ve itrakonazol profilaksileriyle taburcu edildi.

Tartışma

Tekrarlayan enfeksiyonlar, atipik mikroorganizmalarla enfeksiyonlar, otoimmünite, malignite, lenfoproliferasyon ve ağır allerji nedeniyle izlenen çocuk ve erişkin hastalarda immünyetmezlik mutlaka akla gelmeli ve immünoloji konsültasyonu istenmelidir.

UV radyasyonla oluşan doku hasarı ve azalmış antimikrobiyal kapasite sonucunda ortaya çıkan kronik immün uyarının genetik yatkınlığı olan bireylerde kütanöz lupus eritematozis (LE) gelişimine neden olduğu düşünülmektedir. Vorikonazol ve TMP-SMX fotosensitiviteyi artıran ilaçlar olup KGH'lı hastalarda DLE varlığında dikkatli kullanılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: kronik granülomatöz hastalık, diskoid lupus, mantar enfeksiyonu

[Abstract:110][P-028]

Kronik Granulomatoz Hastalıkta Oksidaz Rezidüel Aktiviteye Neden Olan Missense Mutasyonlar

Mustafa Yavuz Köker, Berkay Saraymen, Mehmet Kılıçer, Hüseyin Avcılar

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Giriş-Amaç: Kronik Granulomatoz Hastalık (KGH), bakteri ve mantarların öldürülememesi sonucunda fagositlerin nadir görülen bir primer immünyetmezlik bozukluğudur. Lökosit nikotinamid adenin dinükleotid fosfat (NADPH) oksidaz enzim yapısını oluşturan oksidaz proteinlerinden (p22-phox, p47-phox, p67-phox, p40 phox) birinin mutasyonu, otozomal resesif (OR) KGH'a yol açar. CYBB geni tarafından kodlanan gp91 phox'un mutasyonu X'e bağlı KGH'a neden olur. Bu çalışmanın amacı, oksidaz rezidüel aktiviteye neden olan missense mutasyonların belirlenmesidir.

Gereç-Yöntem: KGH hastalarından alınan periferik kan örneklerinin PMA uyarımı yapılarak DHR 123 testi ile akım sitometride analizi yapıldı ve stimülasyon indeksleri (SI) elde edildi. SI değeri 3 ve üzerinde olanlar oksidaz rezidüel aktivite olarak kabul edildi. Aynı hastaların DNA'sı elde edilerek ABI3500 sisteminde mutasyon taraması yapıldı.

Tartışma-Sonuç: 75 OR KGH hastasının 30'u (%40) p22, 26'sı (%34.7) p47, 19'u (%25.3) p67 defektinden oluşmaktadır. Bu hastaların yapılan genetik analizi sonucunda oksidaz rezidüel aktiviteye neden olan CYBA geninde (p22-phox) 4 farklı, NCF1 geninde (p47-phox) 3 farklı ve NCF2 geninde (p67-phox) 2 farklı mutasyon olduğu anlaşıldı.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granulomatoz Hastalık, Oksidaz Rezidüel Aktivite, Missense Mutasyon

[Abstract:121][P-029]

Tedaviye dirençli cilt enfeksiyonu ile seyreden lökosit adezyon defekti vakası

*Sevgi Bilgiç Eltan1, Özlem Keskin1, Mehmet Fatih Deveci1, Mustafa Yavuz Köker2, Evrim Tanırcan1, Ercan Küçükosmanoğlu1
1Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Gaziantep
2Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji AnaBilim Dalı, Kayseri*

GİRİŞ ve AMAÇ

Lökosit Adezyon Defekti (LAD), nötrofillerin enfeksiyon bölgesine ulaşımında bir bozukluk olması sonucu lökositoz ve nötrofiliye rağmen baskılanmış enflamatuvar yanıtlarla karakterizedir.

Bu sunuda kliniğimize tedaviye yanıt vermeyen perianal lezyon nedeniyle başvuran, nekroze olup ülserleşen ancak püü oluşturmayan cilt lezyonu ve antibiyotik tedavisine dirençli lökositozu bulunması sonucu tanı alan bir vakayı sunmayı amaçladık.

OLGU

İlk 6 ay herhangi bir şikayeti olmayan Suriyeli erkek hasta perianal bölgede geçmeyen yara nedeni ile başvurdu. Hastanın hikayesinde göbek kordonunun 20 günlükken düştüğü öğrenildi. Soygeçmişinde anne babanın birinci derece akraba olduğu, hastanın ikiz eşinin 3 aylıkken benzer şikayetlerle kaybedildiği öğrenildi. Hastanın muayenesinde genel durumu kötü, huzursuz, ajite ve dehidrate görünümdeydi. Perianal bölgede doku kaybıyla giden, 4x6 cm boyutunda derin ülserle lezyonu mevcuttu. KTA 166/dk, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hastanın laboratuvar tetkiklerinde wbc 97100/mm³, hgb 6.3 g/dL, plt 478000/mm³ olarak saptandı. İmmunoglobulin değerleri ve lenfosit alt grupları yaşa göre normal aralıktaydı. Crp 238.76 mg/l (0-5) olarak geldi. Hastaya ampirik olarak geniş spektrumlu intravenöz antibiyotik başlandı. Plastik cerrahiye konsülte edilerek pansuman ve lokal tedavi ile yarası kontrol altına alındı. Periferik yaymada atipik hücre saptanmadı. Yara yerinden alınan kültürde klebsiella pneumoniae üredi. Tanısal amaçlı Erciyes Üniversitesi Akım Sitometri laboratuvarına kan örneği gönderildi. LAD1 yönünden CD18/CD11B'de anlamlı ekspresyon kaybı (CD18/CD11b: %0,02) saptandı. Mevcut klinik bulgularla birlikte değerlendirilen hastaya laboratuvar parametreleri sonucunda Lökosit Adezyon Defekti tanısı konularak antibiyotik profilaksisi ile birlikte kemik iliği transplantasyonu için yönlendirildi.

SONUÇ

Lökosit adezyon defekti seyrek görülen bir hastalık olsa da yara iyileşmesinde gecikme, yineleyen enfeksiyon ve lökositozu olan vakalarda düşünülmesi, tanınması ve kesinlikle ayırıcı tanı yapılması gerekir.

Anahtar Kelimeler: fagositer sistem, lökosit adezyonu, yineleyen enfeksiyon

[Abstract:129][P-030]

Aspergillus Fumigatusa Bağlı Konstriktif Perikardit ve Stafilokokus Aureusa Bağlı Multilokule Karaciğer Absesi ile Seyreden İki Kronik Granulomatöz Hastalık Olgusu

Sanem Eren Akarcan1, Neslihan Edeer Karaca1, Güzide Aksu1, Halil Bozkaya2, Hüdaver Alper3, Fatih Ayık4, Zafer Dökümcü5, Emre Divaracı5, Necil Kütükçüler1

1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir

2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Girişimsel Radyoloji Bilim Dalı, İzmir

3Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı, İzmir

4Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, İzmir

5Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, İzmir

Kronik granülomatöz hastalık (KGH); tekrarlayan, yaşamı tehdit edici bakteriyel ve fungal enfeksiyonlarla karakterize bir hastalıktır. X'e bağlı formun otozomal resesif forma göre daha şiddetli ilerlediği, bulguların daha erken ortaya çıktığı, daha erken ölümlerin görüldüğü bilinmektedir.

Vaka-1: Otozomal resesif KGH tanısıyla izlenen 3.5 yaşında kız olgu, takipne ve ateş ile yatırıldı. Ampirik antistafilokokal, antifungal, gram negatif etkili antibiyoterapi başlandı. İzlemede takipnesi artan hastada sağ kalp yetmezliği bulguları gelişti. Toraks BT'de perikard etrafında lenfadenomegali ile uyumlu görünüm olan hastanın Ekokardiyografik değerlendirmesinde konstriktif perikardit saptandı. Perikardiyotomi ile alınan sıvıda Aspergillus fumigatus üredi. Kalp yetmezliği bulguları gerileyen fakat takipne ve ateşi devam eden hastanın tekrarlanan Toraks BT'de iki adet akciğer absesi saptandı. Antifungal ve IFN-gama tedavilerine ek olarak granulosit transfüzyonu uygulandı. Hastaya USG eşliğinde abse drenajı yapıldı ve alınan örnekte Aspergillus fumigatus saptandı.

Vaka-2: X'e bağlı kronik granülomatöz hastalık tanısıyla üç yıldır izlenen, takiplerine düzenli gelmeyen 17 yaşında erkek olgu, öksürük ve karın ağrısı ile başvurdu. Tek taraflı solunum sesleri alınmayan hastada pnömotoraks saptandı. Batında epigastrik bölgede görülen sert kitleye yönelik yapılan USG'de karaciğer segment 4-5 bileşkesinde 6x4,5 cm alanda multiloküle abse saptandı. Antistafilokokal, antifungal, gram negatif etkili antibiyoterapiye rağmen ateş yükseklikleri devam eden hastaya perkutan abse drenajı uygulandı. Abse materyalinde Staphylococcus aureus üredi. Uzun süreli medikal tedaviye rağmen ateş yükseklikleri devam etmesi nedeniyle abseye cerrahi girişim uygulandı. Her 2 olgu için kök hücre nakil hazırlıkları devam etmektedir.

Otozomal resesif KGH da X'e bağlı KGH kadar ağır ve erken klinik bulgu verebilir. Erken tanı ve erken kök hücre nakli hayat kurtarıcıdır.

Anahtar Kelimeler: aspergillus, karaciğer absesi, konstriktif perikardit, kronik granülomatöz hastalık, stafilokok

Kronik granulomatoz hastalıkların klinik ve genetik özellikleri

Serdar Nepesov¹, Deniz Fatma Aygün², Emre Özer³, Haluk Çokuğraş¹, Yıldız Camcıoğlu¹, Yavuz Köker⁴, Berkay Saraymen⁴
1İstanbul Üniversitesi,Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,Çocuk Allerji ve İmmünoloji B.D.,İstanbul
2İstanbul Üniversitesi,Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları B.D.,İstanbul
3İstanbul Üniversitesi,Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D. İstanbul
4Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji B.D. Kayseri

Giriş: Kronik granulomatoz hastalık (KGH) nötrofil fonksiyon bozukluğu ve nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz sistemindeki genetik defekte bağlı olarak gelişen, tekrarlayan ve yaşamı tehdit eden enfeksiyonlar ile seyreden primer immün yetmezliktir.

Amaç: KGH tanısı ile merkezimizde izlenen olguların klinik, laboratuvar, genetik ve tedavi özellikleri ile klinik gidişin incelenmesi amaçlandı.

Gereç-Yöntem: KGH tanısı ile takip edilen 29 olgunun semptom ve tanı yaşları, ilk semptomları, anne-baba akrabalığı, ailede benzer hastalık öyküsü, tanı ve tedavi özellikleri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Yirmi altı erkek ve 3'ü kız olan 29 olgunun tanı yaşı 1 ay ile 16 yaş arasında değişmekte olup ortalaması 2.8 ± 4.4 (median:1.5) yaş idi. On beş olguda (%51) X'e bağlı ve 10 hastada (%34) OR geçiş,4 olguda (%13) bilinmeyen geçiş saptandı. X'e bağlı geçiş olanlarda semptom zamanı ve tanı istatistiksel olarak anlamlı derecede daha erkendi. On üç olguda (%54.2) kültürde üreme oldu. Üç olguda tüberküloz, iki olguda Candida ve 4 olguda Aspergillus enfeksiyonu gelişti. Üç olguda (%12.5) BCG it reaksiyonu oluştu. Beş olguda (%17) p22, 3 olguda (%10) p47, 2 olguda (%6.8) p67 ve 15 olguda (%51) p91 gen defekti tespit edildi.. Üç olgu (%10) ex oldu (4 yaş sepsis, 7 yaş sepsis ve 7 yaş pnömoni nedeniyle).Üç olguya (%10) KIT yapıldı ve takibinde sorun gelişmedi.

Sonuç: Literatürle uyumlu olarak olguların çoğu X'e bağlı geçiş göstermekteydi ve X'e bağlı geçiş gösterenlerde hastalık daha erken başlangıçlı idi. Tekrarlayan enfeksiyon ve hastane yatışları ile ölüme yol açması nedeniyle KGH'ta erken tanı konması ve uygun profilaktik tedavinin başlanması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Kronik granulomatoz hastalık, immün yetmezlik, genetik, enfeksiyon

Genetik Özellikler

Gen Bozukluğu	Olgu Sayısı	Yüzdesi
XLR(gp91)	15	%51
AR-CGD	10	%34
p47	3	%10
p22	5	%17
p67	2	%6,8
Bilinmeyen	4	%13
Toplam	29	%100

[Abstract:136][P-032]

Kronik nötropeni olgularında uzun dönem izlem sonuçları

Nigar Haşimova¹, Sevgi Köstel Bal¹, Şule Haskoloğlu¹, Ayşenur Öztürk², Lale Şatıroğlu Tufan³, Esin Figen Doğu¹, Aydan İkinciçoğulları¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adli Tıp Ana Bilim Dalı, Ankara

Kronik nötropeni çocukluk çağında, farklı klinik durumlara eşlik edebilen heterojen bir tablodur. Bu çalışmada merkezimiz verilerinden yola çıkarak kronik nötropeni tanısıyla izlenen hastaların, klinik bulguları ve laboratuvar verilerinin tanısal yaklaşımdaki etkinliğinin araştırılması amaçlanmıştır. Çalışmada 2000-2015 yılları arasında kliniğimizde kronik nötropeni tanısıyla izlenmiş 31 olgu retrospektif olarak incelendi. Hastaların klinik öykülerinin yanı sıra, muayene bulguları, tam kan sayımları, biyokimyasal incelemeleri, temel immünolojik tetkikleri kaydedildi; altı haftalık kan sayımı takipleri, viral serolojileri, anti-nötrofil antikor düzeyi, kemik iliği ve genetik incelemeleri değerlendirildi. Çalışmaya dahil edilen olguların ortalama tanı yaşı 9 ay (1-108 ay), ortalama izlem süreleri ise 2,7 (2 ay- 27 yıl) yılı. Olguların %48.4'ünde tekrarlayan enfeksiyonlarla hastane yatışları olduğu, 6 hastada (%19,3) yoğun bakım yatışı gerektiren ağır enfeksiyon tablosu meydana geldiği görüldü. Başvuru anında ortalama total nötrofil sayısı 550 / μ L (100-1160/ μ L), altı haftalık takip sürecinde ortalama en düşük TNS 300 / μ L (0-700/ μ L) olarak kaydedildi. Kronik nötropenisi olan hastaların %25'inde (8 olguda) konjenital nötropeni etiyojisi aydınlatıldı, 5 olguda HAX1, 1 olguda SBDS mutasyonu tanımlandı, 2 olgu ise glikojen depo tip 1b tanısı aldı. HAX mutasyonu pozitif olgularda enfeksiyonların daha ağır seyrettiği istatistiksel olarak anlamlı bulundu. İzlem sürecinde hastaların %42'sinde spontan düzelme kaydedildi, myelokateksis testi pozitif olan hastaların tümünün uzun dönemde düzeldiği görülürken; konjenital nötropeni ile takip edilen hastaların tümünün halen G-CSF desteği aldığı gözlemlendi. Sonuç: Kronik nötropeni çocukluk çağında sık karşılaşılan farklı etiyojistik temellerle ortaya çıkabilen bir klinik tablodur. İzlemede spontan düzelmeler sık görülse de, akrabalık olan olgularda, şiddetli tekrarlayan enfeksiyonların varlığında, konjenital nötropenilerin genetik nedenleri akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: HAX, konjenital nötropeni

[Abstract:188][P-033]

Kostmann Hastalığı (HAX1 eksikliği): Sekiz hastanın klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri

Caner Aytekin¹, Manuela Germeshausen², Figen Doğu³, Aydan İkinciçoğulları³

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

²Department of Pediatric Hematology and Oncology, Hannover Medical School, Hannover, Germany

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

Kostmann hastalığı, HAX1 geninde homozigot mutasyonlar sonucu gelişen bir ağır konjenital nötropeni formudur. Ağır nötropeni (<500/mm³), kemik iliğinde promiyelosit/miyelosit aşamasında duraklama ve erken bebeklik döneminden itibaren bakteriyel/fungal enfeksiyonlarla karakterizedir. Hastalar G-CSF ile başarılı bir şekilde tedavi edilirler. G-CSF tedavisine yanıtız veya lösemi/MDS gelişen olgularda hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) uygulanır. Lösemi gelişiminin bir ön belirteci olan somatik G-CSF reseptör mutasyonu gelişmiş olgularda da HKHN önerilmektedir. Burada birbiriyle akraba olmayan dört farklı aileden 8 olgunun klinik, laboratuvar ve prognoz özellikleri sunulmaktadır.

Tüm hastalarda oral ülser ve jinjivit vardı. Süpüratif otitis media, mastoidit, pnömoni, cilt apseleri (şekil) başlıca enfeksiyonlardı. Bir hasta dışında tüm hastalarda boy kısalığı vardı. Dört hastada Haşimato tiroiditi tespit edildi. Henüz bir buçuk yaşında olan ve uygun görüntüleme yapılamayan bir kız hasta dışındaki diğer dört kız hastada overler agenezikti veya görülemedi. Hastaların klinik özellikleri tabloda sunulmuştur. Başvuru öncesinde G-CSF alan bir hasta dışında tüm hastaların mutlak nötrofil sayısı çok düşüktü (<500/mm³). Yine aynı hasta dışındaki diğer hastalarda kemik iliğinde promiyelosit/miyelosit aşamasında duraklama görüldü. Hastaların serum IgG ve IgM düzeyleri yüksekti. Bir hasta homozigot p.Val144fs mutasyonu taşıırken, diğer yedi hastada homozigot W44X mutasyonu saptandı.

Tüm hastalar G-CSF ile (ortalama-doza: 4.2 μ g/kg/gün aşırı, aralık: 2.2-10 μ g/kg) başarılı bir şekilde tedavi edildi. Gelişim geriliği olan ve p.Val144fs mutasyonu taşıyan olguda parvovirus B19 enfeksiyonu sonrasında ağır ilerleyici nörolojik bozulma ile epilepsi gelişti. Somatik G-CSF reseptör mutasyonu yıllık olarak denetlenen yedi olguda mutasyon saptanmadı.

Bu hastaların büyüme-gelişmeleri dikkatle izlenmelidir. Endokrinolojik bozukluklar ile kız hastalar over anomalileri yönünden araştırılmalıdır. Hastalarda yıllık somatik G-CSF reseptör mutasyonu denetlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: HAX1, ağır konjenital nötropeni, G-CSF, G-CSF reseptörü, over anomalisi

Uylukta cilt apsesi sonrası gelişen nekrotik yara

Hastaların klinik özellikleri

	n, (%)
Enfeksiyon hastalıkları	
Oral ülserler	8 (100)
Jinjit	8 (100)
Süpüratif otitis media	4 (50)
Cilt apsesi	5 (62.5)
Pnömoni	3 (37.5)
Akciğer apsesi	2 (25)
Mastoidit	2 (25)
Endokrin bozukluklar	
Haşimato tiroiditi	4 (50)
Over anomalisi*	4 (80)*
Diğer bulgular	
Boy kısalığı	7 (87.5)
Osteopeni/osteoporoz	4 (50)
Hepatosplenomegali	2 (25)
Gelişim geriliği	1 (12.5)
*Sadece 5 kız hasta	

[Abstract:192][P-034]

Kronik Granümatöz Hastalıkta Gastrik Antral Darlık: Olgu Sunumu

İbrahim Cemal Maslak1, Erdem Başaran1, Adnan Kabaalioğlu2, Ayşen Bingöl1

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

2Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Ana Bilim Dalı, Antalya

GİRİŞ: Kronik granümatöz hastalık (KGH) NADPH oksidaz enzim kompleksinin bozukluğuna bağlı olarak tekrarlayan katalaz (+) bakteri ve fungal enfeksiyonların neden olduğu ağır hayatı tehdit eden enfeksiyonlar ve disregüle immün yanıt ile karakterize primer fagositer immün yetmezliklerden biridir. Disregüle inflamatuvar yanıtta ikincil granümatöz obstruktif bozukluklar gelişebilmektedir. Gastrointestinal sistem enfeksiyöz olmayan obstruktif granümatöz hastalıkların en sık görüldüğü organdır. Bu olgu sunumunda mide çıkışında obstrüksiyon, antrum duvar kalınlığında artış saptanan bir KGH olgusunu sunmak istedik.

Olgu: 9 yaşında erkek hastaya, 4 aylıktan itibaren tekrarlayan ateş ve servikal lenfadenit etyolojisine yönelik yapılan değerlendirme sonunda X'e bağlı kronik granümatöz hastalık tanısı konulmuş. Trimetoprim-Sülfometoksazol ve itrakonazol profilaksisi başlanmış. Enfeksiyonları kontrol altına alınan olgu persistan kusma, karın ağrısı ve kilo kaybı semptomları ile başvurdu. Enfeksiyon ve malignite değerlendirmesi ile dışkı analizi negatif olan olgunun ultrasonografide mide çıkışında darlık, antrum duvar kalınlığında artış saptandı. 2 mg/kg' dan metilprednizolon başlandı. 3-4 günün sonunda semptomlarda belirgin gerileme olgunun steroid dozu 10. günden itibaren kademeli olarak azaltılarak kesildi.

TARTIŞMA: Tekrarlayan bakteriyel ve fungal enfeksiyonların yanısıra, KGH hastalarında gastrointestinal ve genitouriner sistemde kronik obstruktif inflamatuvar bozuklukların da görülebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granümatöz Hastalık, Gastrik Antral Darlık

[Abstract:197][P-035]

Konjenital Nötropeni Hastalarının İncelenmesi Ve HAX1 Mutasyonu Saptanan Bir Ailenin Taranması; Çok Merkezli Çalışma

Sara Şebnem Kılıç1, Demet Hafızoğlu1, Şükrü Çekiç1, Orhan Görükmez2, Mehmet Türe2, Serkan Filiz3, Funda Çipe4, Çiğdem Aydoğmuş4, Tahsin Yakut2

1Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa.

2Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi,, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Bursa.

3Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Antalya.

4İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları, İstanbul.

Amaç: Ağır konjenital nötropeni (AKN) nadir görülen bir primer immün yetmezliktir. Otozomal dominant geçiş gösteren tipinde ELA2 gen, otozomal resesif formunda ise HAX1 geninde mutasyonlar tespit edilmiştir. Bu çalışma ile; Bursa, İstanbul ve Antalya da AKN tanısı ile izlenen 15 hastanın genetik mutasyonunun ortaya konulması ve HAX1 mutasyonu tespit edilen bir hastadan yola çıkılarak, aynı aileden 52 bireyin, HAX1 gen mutasyonu açısından taranması, mutasyon saptanan olguların klinik özelliklerinin, nöromotor gelişimlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: ELA2 ve HAX1 genlerini kodlayan sekanslar polimeraz zincir reaksiyonu ile çoğaltılarak ve direk sekans analizi ile değerlendirildi. HAX1 geninde mutasyon saptanan hastalara detaylı nörolojik muayene, VEP, BERA ve IQ testi ile kranial MR görüntülemesi yapıldı. Çalışma TUBİTAK tarafından SBAG-HD-650 (110S513) proje numarası ile desteklenmiştir.

Bulgular: AKN tanılı 15 olgunun 9'unda HAX1 geninin ekzon 2 bölgesinde W44X mutasyonu tespit edildi. Mutasyon saptanmayan diğer 6 hastada, hastalıkla ilişkili HAX1 geni ekzon 4 ve 5 bölgeleri ile ELA2 geni ekzon 2, 4, 5 bölgeleri dizi analizi yapıldı. Ancak bu hastalarda herhangi bir mutasyon saptanmadı. HAX1 geninde mutasyon saptananların yedisinin ailesinde akraba evliliği mevcuttu ve orjinleri Güneydoğu Anadolu Bölgesi'ne dayanıyordu. HAX1 geninde mutasyon varlığı için taranan ailedeki 53 bireyden; 4 bireyde homozigot, 11 bireyde heterozigot mutasyon saptandı. Diğer 38 bireyde mutasyon tespit edilmedi. Heterozigot mutasyonu olan bireyler sağlıklıydı. HAX1 geninde mutasyon olan hastaların 5'inde hafif mental retardasyon ve nöromotor gelişim geriliği saptandı.

Sonuç: Türkiye'de AKN etiolojisinde sorumlu mutasyonlar en sık HAX1 geninde görülmektedir. Literatürde HAX1 genindeki T,Q190X mutasyonları gibi W44X mutasyonlu olgularda da nöromotor sistemin etkilenebileceği gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Ağır Konjenital Nötropeni, ELA2 geni, HAX1 geni

[Abstract:108][P-036]

Artemis eksikliği saptanan kombine immün yetmezlikli bir hastada Ramsay Hunt Sendromu

Hasibe Artaç1, Hülya Özdemir1, Yavuz Köksal2, Ayça Ceylan1, İsmail Reisli3, Asbjorg Stray Pedersen4, Jordan Orange4

1Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Konya

2Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, Konya

3Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Konya

4Center for Human Immunobiology, Immunology-Allergy-Rheumatology, Texas Children Hospital, Baylor Collage of Medicine, Texas, US

Giriş: Ramsay Hunt Aurikuler Sendromu, varisella zoster virüs enfeksiyonunun tüm fasiyal sinir boyunca reaktivasyonu sonucu oluşan önemli bir kranial nöropati nedenidir. Bu bildiride, Artemis mutasyonu olup Ramsay Hunt sendromu gelişen kombine immün yetmezlikli 13 yaşında bir kız olgu sunuldu.

Olgu: 10 yaşında tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ile başvuran, T ve B hücrelerinde düşüklük saptanan hastaya primer immün yetmezlik tanısı konularak intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi başlanmış. Bir yıl sonra boynunun sağ tarafında gelişen lenfadenopati ile Hodgkin lenfoma (miks sellüler tip) tanısı almış. Lenfoma için kemoterapi uygulanarak remisyon sağlanmış. Düzenli profilaktik tedavi ve IVIG alan hastanın ellerindeki siğiller, kronik akciğer hastalığı, B hücre yokluğu, CD4 lenfopenisi ve lenfoma varlığı nedeniyle kombine immün yetmezlik olabileceği düşünülerek genetik analiz yapıldı. Artemis geninde homozigot DCLRE1C mutasyonu saptandı. İzlemde 13 yaşındayken boynunda vesiküler lezyonlar ve kulak ağrısı ile başvurdu. Hastaya Ramsay Hunt Sendromu tanısı konuldu. Kranial MR incelemesi normal olan olgu asiklovir ile tedavi edildi. Takipte gelişen postherpetik nöralji için gabapentin verildi. 14 yaşındayken sepsis ve multiorgan yetmezliği nedeniyle kaybedildi.

Tartışma: Artemis geninde mutasyona sahip hastalarda tekrarlayan fırsatçı enfeksiyonlar, verruca vulgaris ve lenfoma bildirilmiştir. Literatürde Ramsay Hunt sendromu genel olarak kemik iliği transplant alıcılarında ve HIV enfeksiyonu olan hastalarda bildirilmektedir. Bu olgu, Artemis mutasyonu olan primer immün yetmezlikli bir hastada görülmesi açısından dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: Artemis mutasyonu, kombine immün yetmezlik, Ramsay Hunt Sendromu

[Abstract:117][P-037]

CMV Enfeksiyonuna Sekonder Gelişen B Hücre Yetmezliği

*Seda Şirin Köse, Özden Anal, Suna Asilsoy, Nevin Uzuner, Özkan Karaman
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, İzmir*

Giriş

İmmün yetmezlik, özellikle ilk iki yaş içinde tekrarlayan monilyazis, ishal, pnömoni, ağır seyreden, uzun süren ve nadir görülen mikroorganizmalar ile gelişen enfeksiyonlarda mutlaka akılda tutulması gereken bir tanıdır. Küçük yaşta çocuklarda ağır enfeksiyonlara bağlı sekonder immün yetmezlikler de sıktır. Bu tip enfeksiyöz etkenlerin başlıcaları Herpes gurubu (CMV, EBV, Varicella), HIV ve kızamık virüsleridir.

Olgu

Üç aylık kız olgu pnömoni tanısı ile servisimize yatırıldı. Öz geçmişinde annede TORCH serolojisi negatif olan olgunun solunum yetmezliği sonucu yoğun bakımda izlemi sırasında alınan serum immünglobulin değerleri, IgA <10mg/dl, IgM<20mg/dl, IgG<75mg/dl, panhipogamaglobulinemik olarak bulundu. TORCH serolojisi negatif, CMV-DNA 35.590 kopya/ml saptandı. Olguya gansiklovir tedavisi başlandı. Hemogramda lenfopeni görülmeyen olgunun lenfosit panelinde CD19 %1.5, 175/mm³, düşük olarak saptandı. Olguya IVIG tedavisi başlanarak kontrol immünglobulin düzeyleri çok düşük bulunduğundan IVIG desteği sürdürüldü. Yatışından bir ay sonra lenfosit sayısı 8200/mm³ iken tekrarlanan lenfosit panelinde CD19:%1, CD20:%3 düşük olarak saptandı. Olgu yatışının 2. ayında IgG düzeyi 242mg/dl ve iyilik hali ile gansiklovir kesilerek taburcu edildi. Olgunun taburculuk sonrası 3.hafta kontrolünde IVIG verilmeden, lenfosit panelinde CD19: %8 ve serum IgG: 559 mg/dl bulundu. Üçüncü ay kontrolünde IgA:16 mg/dl, IgM:44mg/dl, IgG:779mg/dl, lenfosit sayısı: 5900/mm³ ve CD19:%7.5 olarak artmıştı. On üç aylık kontrolüne kadar önemli enfeksiyon geçirmeyen hastanın serum immünglobulin kontrol değerlerinin yaşına göre normal düzeylerde artmış olduğu gözlemlendi.

Sonuç

Çocuklarda ağır seyreden enfeksiyonlarda immün yetersizlik mutlaka düşünülmelidir. Erken tanı gerektiren kombine immün yetersizlikler açısından yakın izlem ve destek tedavi yanısıra özellikle viral enfeksiyonlara sekonder immün baskılanmanın bu yaşta sık olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: CMV, B hücre yetmezliği, İnfant

[Abstract:119][P-038]

Ağır kombine immün yetersizlikler: Dört yıllık klinik deneyim

*Özge Kaba, Kübra Baskın, Çiğdem Aydoğmuş, Funda Çipe, Gonca Keskindemirci
İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Ünitesi, İstanbul*

Amaç: Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY), farklı genetik nedenlere bağlı ortaya çıkabilen, T ve B lenfosit fonksiyonlarında bozuklukla karakterize bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. X'e bağlı ya da otozomal resesif geçiş gösterebilir. Erken tanı ve tedavi sağkalım ve yaşam kalitesi açısından önem taşımaktadır.

Yöntem: 2011-2015 yılları arasında çocuk allerji ve immünoloji kliniğimizde takip ettiğimiz ağır kombine immün yetmezlik tanılı hastalar retrospektif olarak başvuru yakınmaları, enfeksiyonlar; laboratuvar bulguları ve tedavi açısından değerlendirildi.

Bulgular: 5'i erkek 10'u kız olmak üzere toplam 15 hasta mevcuttu. Tanı yaşı 1-11 ay arasında değişmekte olup ortalama 4.46 aydı. 11 hastada eş akrabalığı mevcuttu. Ailede primer immün yetersizlik öyküsü 2 hastada, kardeş ölümü öyküsü ise 1 hastada vardı. Hastaların en sık başvuru şikayetleri sırasıyla öksürük, moniliyazis ve ishaldi. Laboratuvar bulguları değerlendirildiğinde 9 hastada lenfopeni, 2 hastada nötropeni saptandı. Tüm hastaların başvuru sırasında bakılan immünglobulin değerleri yaşa göre 2SD altındaydı. 8 hasta T(-) B(-) NK(+), 4'ü T(-) B(+) NK(+), 2'i T(-) B(+) NK(-) fenotipindeydi. Dokuz hastaya KIT uygulandı. 15 hastanın 8'i kaybedilirken 7'i yaşamaktadır.

Sonuç: AKİY geç tanındığında hayatı tehdit eden pediatrik bir acildir. Bu yüzden erken tanı ve iyi klinik yönetim çok önemlidir. Akraba evliliği öyküsü olan, özellikle oral moniliyazis şikâyeti olup tam kan sayımlarında lenfopeni saptanan hastalar bu açıdan değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetersizlik, tanı, tedavi

[Abstract:120][P-039]

Di-George sendromu ve klinik deneyimimiz

Kübra Baskın, Özge Kaba, Funda Çipe, Çiğdem Aydoğmuş, Gonca Keskindemirci
İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ünitesi, İstanbul

Amaç: Di George Sendromu (DGS), velokardiyo-fasial sendrom olarak da bilinmekle beraber; timik aplazi, konjenital hipoparatiroidizm ve 22. kromozom delesyonu olarak da tanımlanmaktadır. Olguların çoğu sporadiktir. Hastalar asemptomatik olabileceği gibi tekrarlayan solunum sistemi enfeksiyonları ile başvurabilir.

Yöntem: Eylül 2011-Ocak 2016 arasında başvuran 26 Di George sendromu tanısı veya şüphesi olan hasta (14 erkek,12 kız) retrospektif olarak başvuru yakınmaları, tekrarlayan enfeksiyonlar, kullanılan ilaçlar ve laboratuvar bulguları ile değerlendirildi.

Bulgular: Yaşları 1 -192 ay (Ort:26,42±44,9) arasında değişen hastalar içinde 22 (%84,6) hasta asemptomatikken, 3 (%11,5) hastada pnömoni, 1(%3,8) hastada hipokalsemik konvulziyon vardı. Fizik muayenede 16 (%61,5) hastada en az 1/6 sufl, 14(%58,3) hastada atipik yüz görünümü vardı. 2(%7,6) hastaysa asemptomatikti. 20(%76,9) hasta enfeksiyon nedeniyle en az bir kez yatırılarak tedavi edilmişti. 5(%19,2) hastanın anne-babası arasında akrabalık mevcuttu. Hiçbir hastada ailede benzer hastalık yoktu. İmmünglobulin düzeyleri yaşa göre değerlendirildiğinde; 2 hastada Ig M, Ig A ve Ig G değerleri düşüktü. 1 hastada selektif Ig A eksikliği eşlik ediyordu. Sadece 1 hastada kalsiyum düzeyi normalin altındaydı. Her hastanın fosfor düzeyi normaldi.13 hasta trimetoprim-sulfometaksazol profilaksisi alıyordu. 12 hasta ilaçsız izlenmekteydi. 2 hastaya ise 3 haftada bir olmak üzere immünglobulin desteği yapılıyordu.

Sonuç: Di George Sendromu genellikle atipik yüz görünümü ve sufl sebebiyle tetkik edilen hastalarda karşımıza çıkarken asemptomatik de olabileceği unutulmamalıdır. Sık enfeksiyon geçirme ihtimali olması nedeniyle; hastalar eşlik edebilecek tablolar açısından da dikkatle izlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Di-George sendromu, klinik, tanı

[Abstract:132][P-040]

Spesifik primer immün yetmezlik olgularında CFSE metodu ile in-vitro T lenfosit proliferasyon yanıtlarına laboratuvar yaklaşım

Elif Azarsız, Neslihan Karaca, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji BD, İzmir

Spesifik primer immün yetmezlikler, T veya B lenfositlerin anomalileri sonucunda gelişir. Son yıllarda T hücre fonksiyonlarının değerlendirilmesinde bölünebilme yetenekleri izlenmektedir. Karboksifloreseinsüksinimidilester (CFSE), hücre içi proteinleri boyayan floresan bir boyadır. Oluşan floresan sinyal her hücre bölünmesini takiben eşit miktarda yavru hücrelere aktarılmaktadır. Floresan intensitesindeki azalma flow sitometrik olarak izlenerek hücrelerin spesifik mitojene proliferatif yanıtları gözlenebilmektedir. Bu çalışmada, IUIS (International Union of Immunological Societies) 2015' e göre henüz sınıflandırılmamış ve genetik tanı konulmamış primer immün yetmezlik olgularının T hücre proliferasyon yanıtlarının fonksiyonel olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

46 hasta, 25 sağlıklı kontrol grubundan elde edilen CFSE etiketli periferik kan mononükleer hücreleri, fitohemaglutinin –L (PHA-L) ile uyarılarak 37°C 5% CO2 ortamında 4 gün kültüre edilmiştir. Hücreler anti-CD3 ile boyanarak flow sitometrik ölçümleri yapılmış, CFSE etiketli CD3+ T lenfositlerin yüzdesi (%M) ve bölünen hücrelerin proliferatif indeksi (Pİ) hesaplanmıştır. PHA-L uyarımı sonrası %M, hasta (31.1±28.8) ve kontrol (67.9±8.79) grubu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark (p<0.001) hastalarda azalmış proliferasyon yanıtını göstermiştir. %M, aynı zamanda CD3 (p: 0.032) ve CD4 (p <0.001) hücre sayısı ile pozitif korelasyon göstermiştir. PHA-L ile uyarım sonrası yavru hücre Pİ, (1.43±0.51) öncesine göre (1.03±0.029) belirgin artış göstermiş (p<0.001); CD3 (p: 0.045) ve CD4 (p: 0.013) hücre yüzdeleri ile de pozitif korelasyon göstermiştir. %M (p: 0.213) ve proliferatif indeksler (p: 0.387), IUIS tanı grupları arasında istatistiksel anlamlı fark göstermemiştir. T hücre proliferasyon yanıtı en fazla kombine immün yetmezlik grubunda azalmıştır.

Primer immün yetmezlik hastalarında, azalmış T hücre proliferatif yanıtın izlenmesi genetik analize dek olan sürede klinik yaklaşımda yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: CFSE, T hücre proliferasyon

IUIS 2015 primer immün yetmezlik tanı gruplarına göre sınıflanan olguların ortalama T lenfosit proliferasyon indeksleri

	%M	Uyarım öncesi Pİ	Uyarım sonrası Pİ
Kombine immün yetmezlik (n: 19)	21.2±22.7	1.04±1.32	1.33±0.42
Sendromik özellik gösteren kombine immün yetmezlik (n:9)	42.2±24.7	1.02±0.01	1.49±0.41
Primer antikor eksiklikleri (n:4)	30.8±34.9	1.04±0.04	1.29±0.22
İmmün disregülasyon bozuklukları (n:2)	40.8±57.5	1.02±0.00	2.54±1.91
İntrensek ve doğal immünite bozuklukları (n:11)	40.0±33.4	1.03±0.03	1.45±0.27
Otoinflamatuvar sendromlar (n:1)	0,10±0	1,04±0	1,26±0
p	0.213	0.796	0.387

[Abstract:142][P-041]

Primer İmmün Yetmezliklerin Değişen Yüzleri LRBA Eksikliği: Üç Olgunun Sunumu**Zehra Şule Haskoloğlu¹, Figen Doğu¹, Sevgi Bal¹, Sinan Sarı², Buket Dalgıç², Zarife Kuloğlu³, Aydan Kansu³, Aydan İkinçioğulları¹****1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Ankara****2Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara****3Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: 1952’de Bruton’un tanımladığı agamaglobulinemi ile başlayan primer immün yetmezliklerin hikâyesi son 20 yıl içinde ardi ardına tanımlanan yeni hastalıklar, yeni hatalı genler ile hız kazanmış, primer immün yetmezliklerin sayısı 300’ü bulmuştur. Yeni tanımlanan genetik defektler ve klinik tablolar Primer İmmün Yetmezliklerin enfeksiyon dışında lenfoproliferasyon, otoimmünite, malignite ve alerji ile de baş vurabileceğini göstermektedir. Burada 3-13 yaş arasında LRBA eksikliği tanısı alan otoimmünite ve inflamasyon ile prezente olan 3 olgunun klinik, immünolojik verileri, tedavi ve izlem sonuçları sunulmaktadır

Sonuç: LRBA eksikliği, birden çok sistemi tutan otoimmünite, enflamasyon ve lenfoproliferasyon ile prezente olabilen; çoğu zaman immün süpresif tedaviye beklenen yanıtın alınmadığı ağır prognozlu bir kombine immün yetmezliktir. Elde ettiğimiz ön sonuçlar düşük yoğunluklu hazırlama rejimlerinin hastalarca iyi tolere edildiğini ve HKHN’nin LRBA eksikliğinde hayat kurtarıcı bir tedavi yaklaşımı olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: LRBA eksikliği, otoimmünite, HKHN**Olguların Klinik ve Takip Özellikleri**

	AÖ	YYY	MYK
Semptom yaşı	1yaş	53 gün	2,5 yaş
Tanı yaşı (yıl)	13	3	7
Cinsiyet	K	E	E
Aile öyküsü	Akrabalık +	Akrabalık + 3 kardeş benzer klinik ile kaybedilmiş	Akrabalık +
Klinik bulgular	Çölyak, IBH OIHA Egzema Lenfoproliferasyon Büyüme geriliği	Tip I DM ITP IBH Lenfoproliferasyon	ITP OIHA IBH
Organ hasarı	Bronşiektazi Tübulopati	Bronşiektazi Mezengial skleroz	Tübulopati
İmmün sistem	IgM düşüklüğü	DNT hücre artışı	DNT hücre artışı
Genetik analiz	LRBA geninde homozigot mutasyon	Compound heterozigot mutasyon	LRBA geninde homozigot mutasyon
Tedavi	HLA tam uygun kardeşten HKHN	Abatacept	HLA tam uygun kardeşten HKHN
Sonuçlar	+ 18. ay Tam donör kimerizmi	İntrakranial kanama ile kaybedildi	+4.ay Tam donör kimerizmi

[Abstract:149][P-042]

Adenozin Deaminaz (ADA) Enzim Eksikliği Olgularımız*Esra Hazar Sayar1, Şükrü Nail Güner1, Sevgi Keleş1, Michael Hersfield2, Zafer Çalışkaner3, Mehmet Akif Yeşilipek4, Aydan İkinçioğulları5, İsmail Reislı1**1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji BD, Konya**2Duke University, Department of Immunology, Durham**3Behçeşehir Üniversitesi Tıp fakültesi, Çocuk Hematoloji BD, İstanbul**4Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Alerji İmmünoloji BD, Konya**5Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji BD, Ankara*

Adenozindeaminaz (ADA) purin metabolizmasında yer alan, adenozinininozine, 2'-deoksiadenozinin 2'-deoksiinozine deaminasyonunu sağlayan bir enzimdir (1). ADA geni 20. Kromozomun uzun kolunda lokalizedir (20q12-q13.11) ve ADA eksikliği ile ilişkili tek lokustur. Adenozindeaminaz (ADA) eksikliği primer olarak lenfosit gelişimini ve fonksiyonlarını etkileyen sistemik purin metabolizma bozukluğudur. Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesinde 2009-2016 yılları arasında ADA eksikliği tanısı alan dört vakanın dosyası incelendi. Olgulardan üçü kız biri erkekti. İlk üç olgu 3 ay altında tanı alırken dördüncü olgu 12 yaşında tanı aldı. Olgularımızdan üçü ağır kombine immün yetmezlik kliniği ile başvururken, biri geç başlangıçlı ADA eksikliği kliniğine sahipti. Enfeksiyonlar tüm olgularımızda 3 ayın altında başlamıştı. Tümünde akraba evliliği mevcuttu. Tanı anındaki laboratuvar bulguları tablo 1'de verilmiştir. Dördüncü olguda bronşiektazi mevcuttu. İki olguya farklı iki merkezde kök hücre nakli uygulandı, diğer iki olgu ise ADA enzim tedavisi ve immünglobulin replasman tedavisi ile takip edilmektedir. Kök hücre nakil yapılan vakalardan biri nakil sonrası ikinci yılda kaybedildi. Kök hücre nakli yapılan diğer vaka ise immünglobulin replasman tedavisi ile sorunsuz takip ediliyor. Akraba evliliğinin yüksek oranda yapıldığı ülkemizde ADA eksikliğine dikkat çekmek ve erken tanı ve tedavinin önemini vurgulamak için bu vakalar sunuldu

Anahtar Kelimeler: ADA, immün yetmezlik, kök hücre nakli

Tanı anındaki laboratuvar bulguları

Tetkik	Olgu1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4
Lökosit (mm ³)	2560	8400	9000	2200
Lenfosit (mm ³)	112	600	1800	500
Nötrofil (mm ³)	1440	1600	6300	100
Eozinofil (mm ³)	634	3800	900	100
Hemoglobin (gr/dl)	12	9.9	12.7	11.3
Trombosit (mm ³)	246.000	175.000	239.000	126.000
IgG (mg/dl)	186	448	171	1490
IgA (mg/dl)	<6.6	5	<6.6	75
IgM (mg/dl)	4.6	17	4.1	39
IgE (IU/ml)	5	18	5	933
CD3+ (%)	9 (10/mm ³)	4.4 (26/mm ³)	1 (18/mm ³)	92 (460/mm ³)
CD3+CD4+ (%)	3 (3,3/mm ³)	2.8 (17/mm ³)	0 (0)	15 (75/mm ³)
CD3+CD8+ (%)	3 (3,3/mm ³)	4.7 (28/mm ³)	1 (18/mm ³)	77 (385/mm ³)
CD19+ (%)	6 (6,6/mm ³)	1.4 (8/mm ³)	0 (0)	1.6 (8/mm ³)
CD3-CD16+56+ (%)	68 (76/mm ³)	8.2 (49/mm ³)	1.3 (23/mm ³)	7 (35/mm ³)

[Abstract:183][P-043]

Ciltte Granüloma Oluşumu ile Başvuran ve DNA-PKcs Defekti Saptanan Kombine İmmün Yetmezlikli İki Kardeş**Can Akal1, Saliha Esenboğa1, Baran Erman1, Betül Karaatmaca1, Deniz Çağdaş Ayvaz1, Kaan Boztuğ2, İlhan Tezcan1**
1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara
2CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Viyana

B ve T lenfositlerinin gelişiminde,(VDJ) rekombinasyonu defektleri T-B-NK+ ağır kombine immün yetmezliğe (AKİY) neden olmaktadır.VDJ rekombinasyonunda birleşecek kırık DNA zincirinin tanınması ve tamiri 'Nonhomolog uçların birleşmesi yolağı (NHEJ) ile gerçekleşmektedir.NHEJ defektlerinde iyonize radyasyona karşı hassasiyet vardır ve radyosensitif AKİY gelişir.PRKDC geni tarafından kodlanan DNA-PKcs NHEJ yolağında rol alan DNA bağımlı protein kinaz (DNA-PK) enziminin bir parçasıdır.Burada erken dönemde cilt bulgularıyla Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Pediatrik İmmünoloji Kliniği'ne başvuran ve PRKDC geninde c.9182T>G(p.Leu3061Arg) homozigot mutasyonu saptanan iki kardeş sunulmaktadır.

OLGU 1

13 aylık olduktan sonra ateş yüksekliğini takiben ekstremitelerinde ve yüzünde kuru, kaşınmayan yaralar çıkmasıyla başvurdu. Öyküsünde 13 aylık olana kadar 3 kere ÜSYE geçirmiş ve 1 kez bronşiolit nedeniyle 3 gün hospitalize izlenmiş.Yapılan cilt biyopsisi sonucunda dendritik hücre kökenli non-Langerhans hücreli histiyositozis olarak raporlanmış,immün yetmezliğe sekonder kutanöz histiositik mikst tip reaksiyon düşünülmüş (ARB negatif).HÜTF'de yapılan fizik muayenede bilateral yanaklarda kutanöz lezyonlar ve servikal 1x1 cm lenfadenopatisi saptandı.Özgeçmişinde anne-babası hala-dayı çocukları oldukları öğrenildi.Hastanın Tablo 1'de verilmiş olan immünolojik tetkiklerinde anormallik saptanması üzerine aylık 400mg/kg olarak IVIg tedavisine başlandı.2 yıl 8 aylık olan hastanın izleminde 2 kez akciğer enfeksiyonu nedeniyle intravenöz antibiyotik tedavisi verildi.Kök hücre transplantasyonu için akraba içi donör taraması yapılmış olup hedeflenmiş gen sekansı yönteminde PRKDC gen mutasyonu saptandı.

OLGU 2

Daha önce tanımlanan hastanın kız kardeşi olarak doğmuş olup fizik muayenesi normal olan;ancak yapılan immünolojik tetkiklerinde ablasıyla benzerlik gösteren 9 aylık hastada yapılan analizde PRKDC geninde aynı mutasyon saptandı.

SONUÇ-TARTIŞMA

NHEJ yolağında önemli bir aşama olan DNA-PKcs molekülünün eksikliği klinikte granümatöz cilt lezyonları,enfeksiyonlar,ağır-kombine immün yetmezlik kliniği ve laboratuvar bulgularıyla çıkabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: DNA-PKcs, Granüloma, PRKDC, (VDJ) rekombinasyonu**Olguların immünolojik bulguları**

HASTA 1 (23 aylık)	HASTA 2 (1 aylık)
ERİTROSİT - 5.160.000/µL	ERİTROSİT - 4.580.000/µL
HEMOGLOBİN - 10,1 gr/dL	HEMOGLOBİN - 14,9 gr/dL
LÖKOSİT - 7600/µL (6400-12000)	LÖKOSİT - 8700/µL (7200-18000)
ALS - 1400/µL (3600-8900)	ALS - 700/µL (3400-7600)
TROMBOSİT - 303000/µL	TROMBOSİT - 561000/µL
CD 3 - 66 % (53-75) --> 924 (742-1050)	CD 3 - 37 % (53-84) --> 259 (371-588)
CD4 - 6 % (32-51) --> 84 (448-714)	CD4 - 27 % (35-64) --> 189 (245-448)
CD8 - 64 % (14-30) --> 896 (196-420)	CD8 - 24 % (12-28) --> 168 (84-196)
CD16+56 (NK) - 26 % (3-15) --> 364 (42-210)	CD16+56 (NK) - 35 % (4-18) --> 245 (28-126)
CD19 - 1 % (16-35) --> 14 (224-490)	CD19 - 10 % (6-32) --> 70 (42-224)
Lenfosit Transformasyon - Kontrolün ¼'ü	Lenfosit Transformasyon - Kontrolün ½'si
HLA DR (Tam Kan) - 32 %	
HLA ABC - 99 %	HLA ABC - 96 %
CD45RO - 82 % (9-31)	CD45RO - 32 % (3-31)
CD45RA - 62 % (71-98)	CD45RA - 58 % (64-95)
TCR gamma-delta - 33 %	TCR gamma-delta - 6 %
TCR Alfa-Beta - 38 %	TCR Alfa-Beta - 26 %
IgA (Kan) - <6,67 mg/dL (21-148)	IgA (Kan) - <6,67 mg/dL (10-15)
IgG (Kan) - 1520 mg/dL(488-1774)	IgG (Kan) - 1120 mg/dL (512-1808)
IgM (Kan) - 135 mg/dL(49-310)	IgM (Kan) - 9,44 mg/dL (15-124)
Total IgE - <1,00 UI/mL	Total IgE - <1,00 UI/mL

[Abstract:185][P-044]

From Differential Diagnosis To Certain Diagnosis; Hyperimmunoglobulin-E Syndrome (HIES)

Tahir Tok1, Esra Hazar Sayar2, Muhammed Burak Selver1, Şükrü Nail Güner2, Sevgi Pekcan3, Sevgi Keleş2, İsmail Reisli2

1Department of Pediatrics, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

2Division of Pediatric Immunology and Allergy Diseases, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

3Division of Pediatric Pulmonology, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

Hyperimmunoglobulin-E Syndrome (HIES) is a primary immunodeficiency disease characterized by recurrent skin abscesses, recurrent pneumonia with pneumotocele, eczematous dermatitis, and elevated serum IgE levels. Twelve years old girl admitted to our clinic with complaint of cough lasting for twenty days. She was hospitalized with diagnosis of pneumonia and pleural effusion due to closed left costophrenic sinus seen in lung x-ray. In the physical examination of patient, respiratory sound decreased in left lower zone of lungs. Widespread mild erythematous squamated plaques was seen in face, front face of trunk, bilateral arms and legs. Herpetic papule is present in dorsum and edge of nose. IgE level was 3750 IU/ml. Galactomannan antigen was negative. No parasites was seen in stool analysis. Isohemagglutination titer was negative. Phagocytic system analysis was normal. Reverse ratio of CD4/CD8 was determined. TCR gamma/delta was lightly elevated. Double negative T lymphocyte was confirmed %8. Helper T lymphocyte ratio was lower than normal. IgG was 2380 mg/dl. IgM was 179mg/dl. IgA was 287 mg/dl. Nine years old brother of the patient also hospitalized due to pneumonia. He has a history of cerebral vasculitis. Although DOCK8 protein expressions were normal, HIES was thought about according to clinical course. He took antibiotic and antiviral prophylaxis. Intravenous immunoglobulin replacement was performed to both of patients. Genetic analysis of both patient is still ongoing. Immunodeficiencies can be presented with various clinical pictures. For differential diagnosis, in progress of infectious diseases, immunopathologies must be kept in mind.

Keywords: Hyperimmunoglobulin E Syndrome (HIES), Dermatitis, Pneumonia

[Abstract:189][P-045]

Artemis mutasyonlu hastalarımızda Foxp3 ekspresyonu

Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Şeyma Çelikkilek Çelik, Selda Keyik, Esra Hazar Sayar, Sevgi Keleş, İsmail Reisli

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

Primer immün yetmezliklere (PİY) otoimmün hastalıklar eşlik edebilmektedir. Otoimmüniteyi kontrol etmekte önemli olan T regülatuar (TR) hücreler, PİY ilişkili otoimmünite patogeneğinde önemli görünmektedir. Omenn Sendromu ve WiskottAldrich Sendromu gibi immün yetmezlikler timüs kaynaklı TR hücrelerin bozulmuş üretimi ve/veya fonksiyonu ile ilişkilidir. Stim1, IL 10 reseptör bozukluğu, IPEX, CD 25 eksikliği gibi hastalıklar TR hücrelerindeki defektlerle ilişkilidir. Foxp3 (Forkhead boxp3) proteini, TR hücrelerin gelişiminde ve devamında önemli rol oynamaktadır. Kliniğimizde Artemis mutasyonu saptanan ve kombine immün yetmezlik kliniği ile takip edilen hasta grubumuzda aynı mutasyonu taşıyan bazı vakalarda otoimmünite bulgularının olması nedeniyle Foxp3 ekspresyonu CD3+CD4+ lenfositlerde flowsitometrik olarak değerlendirildi. Foxp3 ekspresyonu kontrole göre ortalama olarak yarı yarıya düşük saptandı. Primer immün yetmezlikli hastalarda gelişebilecek otoimmün manifestasyonların öngörülmesinde Foxp3 ekspresyonunun önemli olabileceği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Foxp3, Artemis, Primer immün yetmezlik

[Abstract:193][P-046]

Artemis Mutasyonu Saptanan Hastalarımızda Eş Uyarın Molekül Ekspresyonları

Şeyma Çelikkilek Çelik, Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Selda Keyik, Mehmet Ali Karaselek, Esra Hazar Sayar, Sevgi Keleş, İsmail Reisli

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

DCLRE1C geni, T ve B hücre gelişimi sırasındaki V(D)J rekombinasyon sürecinde ve çift iplikli DNA sarmal kırıklarının tamir yolağında rol oynayan önemli bir faktördür. ARTEMIS defektli hastalarda T ve B hücre gelişimleri olumsuz yönde etkilenmektedir. T hücre gelişimindeki kusurlar, eş uyarın molekül ekspresyonunda oluşan kusurlara dayandırılır ve bu hastalarda fonksiyonel olmayan T hücreler ortaya çıktığı gösterilmiştir. Eş uyarın moleküllerin tespiti için EDTA'lı tüpe 2 ml tam kan alınıp lenfosit izolasyonu yapılmıştır. Daha sonra lenfositler 4 ve 24. saat olmak üzere kültüre alınmıştır. Kültür sonrasında 4 ve 24. ve saatleri sonunda eş uyarın moleküllerin ekspresyonları tespiti amacıyla yüzey boyama yapılmış ve flow sitometri cihazında analizleri gerçekleştirilmiştir. Elde edilen sonuçlar değerlendirildiğinde, hastalardaki CD28 molekülü kontrole göre anlamlı derece düşük bulunmuştur. Uyarım sonucunda da bazal değere göre 2 kat artış göstermiş olmakla birlikte kontrole göre ekspresyonları düşük tespit edilmiştir. CTLA-4 molekülü de hem bazal hem de kontrole göre daha az eksprese olmuştur. Bu veriler ışığında, ARTEMIS mutasyonu saptanan hastaların eş uyarın moleküller açısından etkilendiği gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: CD28, CTLA-4, Artemis, Eş uyarın

[Abstract:199][P-047]

Omenn sendromu vakaları- Hacettepe serisi**Kismet Çıkkı1, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz2, Tuba Turul Özgür2, Özden Sanal2, İlhan Tezcan2****1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara****2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****Giriş**

Omenn Sendromu ağır kombine immün yetmezlik hastalığının bir klinik prezentasyonudur. Rag 1/2, IL7RA, Artemis, DNA ligaz, adenosin deaminaz gen mutasyonlarına bağlı olarak gelişebilmektedir. Enfeksiyonlara ilaveten alopesi, eritrodermi, döküntü, organomegali, yaygın lenfadenopati ve ishal eşlik edebilir. Laboratuvar incelemede lenfositoz, eozinofili, normal ya da düşük immünglobulin A, G ve M düzeyleri, yüksek immünglobulin E düzeyi görülür, T hücre sayısı normal yada yüksek, B hücre sayısı düşüktür.

Materyal-Metod

Bu çalışmada kliniğimizde 2000-2015 yılları arasında takip edilmiş 5 Omenn Sendromu vakasının klinik ve laboratuvar özellikleri incelenmiştir. Hastalar tabloda belirtilen kriterlere göre Omenn Sendromu tanısı aldılar.

Bulgular

5 hastanın erkek kız oranı 2/3'tü. Başvuru yaşı üç ay (ortanca) (2-10 ay), ilk geliş şikayetleri cilt döküntüsüydü. Hastaların ikisinde lenfadenopati, üçünde ishal, ikisinde hepatomegali, birinde splenomegali, üçünde eozinofili, ikisinde IgE yüksekliği mevcuttu. Klinik ve laboratuvar bulgular tabloda verilmiştir. Tanı alan tüm vakalara IVIG ve profilaktik antibakteriyel tedavi verildi. Üç vakaya kök hücre nakli yapıldı. Kök hücre nakli yapılan üç vaka yaşarken; yapılamayan iki vaka kaybedildi. Moleküler çalışmada bir hastada Rag1, bir hastada Rag2, bir hastada Artemis mutasyonu saptandı.

Sonuç ve Tartışma

Omenn Sendromu'nda T helper tip 2 karakterinde oligoklonal T hücre artışı görülür ve bu hücrelerden salgılanan sitokinler hastalığın otoinflamatuvar bulgularından ve alerjik inflamasyondan sorumludur. Kemik iliği nakli yapılmayan vakalarda ölüm kaçınılmazdır.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, Omenn sendromu**Tanı kriterleri-Vakalar**

MAJOR KRİTERLER	Vaka 1	Vaka 2	Vaka 3	Vaka 4	Vaka 5
Döküntü	+	+	+	+	+
Maternal engraftmanın olmaması	+	+	+	+	+
CD4+ T hücre >300 /ml	+	+	+	+	+
T hücre proliferasyonunun olmaması	+	+	+	+	+
MINÖR KRİTERLER					
Hepatomegali	+	-	-	-	+
Splenomegali	-	-	-	-	+
Lenfadenopati	-	-	-	+	+
Ig E değerinin yüksek olması	-	-	-	+	+
Absolü eozinofil sayısı > 1500 /ml	-	+	-	+	+
Mutasyon*		Artemis	Rag 2	Rag 1	
Oligoklonal T hücre*					
PHA proliferasyon < %30*					
CD 3 veya CD 45 RO+ olan hücre sayısının >%80*					
Mixed lökosit reaksiyonunun proliferasyon cevabı <%30*					

Tanı için 4 major kriter, yada ilk 3 major ve 4 minör kriter gereklidir. Minör kriterlerden biri * işaretli olanlardan olmalıdır. Hastalarımız 4 major kriteri de sağlamaktaydılar. Minör kriterler açısından değerlendirmeleri de tabloda belirtilmiştir.

[Abstract:095][P-048]

Mikrodelesyonlar immün yetmezliğe yol açar mı?

Sait karaman1, Filiz Hazan2, Semiha Bahçeci1, Nesrin Gülez1, Ferah Genel1

1Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji İmmünoloji Kliniği, İzmir

2Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi genetik bölümü, İzmir

Giriş: Mikrodelesyon sendromları, genomumuzun belirli bölgelerinde submikroskopik olarak bulunan, genellikle 1-5 Mb boyutunda genetik materyal kaybı sonucu ortaya çıkan genetik sendromlardır. Mikrodelesyon sendromları giderek artan sayıda tanımlanmakta olup Velokardiyofasiyal, Prader-Willi, Angelman, Williams, Smith-Magenis, Wolf-Hirschhorn gibi sendromlar en sık görülenlerdir. Mikrodelesyon sendromlarının bir kısmında immünolojik bozukluklar eşlik edebilmektedir. Bunların başında DiGeorge sendromu ile Wolf-Hirschhorn sendromu gelmektedir. Bu çalışmada mikrodelesyon sendromu tanısı ile izlenen hastalarımızın klinik ve laboratuvar verileri ile immün fonksiyonlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

Materyal-Metod: Çalışmaya Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik ve İmmünoloji polikliniklerimizde mikrodelesyon tanısı ile izlenen 35 hasta dahil edildi. Veriler hasta dosya kayıtlarından ve ebeveynler ile bire bir görüşülerek elde edildi.

Bulgular: Olguların onördü Williams sendromu, dokuzu DiGeorge sendromu, dördü Prader-Willi sendromu, ikisi Wolf-Hirschhorn sendromu, biri 1p36 delesyonu, biri Smith-Magenis sendromu, ikisi Trichorhinophalangeal sendrom tip 2 (TRP S2), ikisi Cri du chat sendromu tanısı ile izleniyordu. Williams sendromu olan 3 olgu, TRP S2 sendromu olan bir olgu, DiGeorge sendromu olan 3 olgu, Wolf-Hirschhorn sendromu olan bir olgu ve Smith-Magenis sendromu olan bir olgunun sık enfeksiyon geçirme öyküsü vardı. DiGeorge sendromlu olguların 5'inde T lenfosit düşüklüğü saptandı. Sık enfeksiyon geçiren, hipogamaglobulinemi ve T lenfosit düşüklüğü olan DiGeorge sendromlu iki olgu düzenli IVIG replasmanı almakta idi. Bu olgulardan birinde ek olarak otoimmün trombositopeni ve hemolitik anemi izlendi.

Sonuç: Mikrodelesyon sendromu tanısı ile izlenen olguların özellikle sık enfeksiyon varlığında immün yetmezlik yönünden değerlendirilmesi gelişebilecek komplikasyonların engellenerek hastaların yaşam kalitesinin artırılmasına katkıda bulunacaktır.

Anahtar Kelimeler: mikrodelesyon, immün yetmezlik, DiGeorge sendromlu

[Abstract:097][P-049]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Hastalarında Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile Genetik Varyasyonların Saptanması

Sinem Fırtına1, Yuk Yin Ng2, Özden Hatırnaz Ng1, Ayça Kıyıkım3, Elif Aydın3, Serdar Nepesov4, Yıldız Camcıoğlu4, Funda Çipe5, Ayşenur Kaya6, Müjde Tuba Çöğür1, Uğur Özbek1, Müge Sayitoğlu1 **1İstanbul Üniversitesi, Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Ana Bilim Dalı, İstanbul**

2İstanbul Bilgi Üniversitesi, Doğa Bilimleri ve Mühendislik Fakültesi, Genetik ve Biyomühendislik Bölümü, İstanbul

3Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediyatrik Alerji ve İmmünoloji Bölümü, İstanbul

4İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul **5İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve Enfeksiyon Bölümü, İstanbul**

6Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, İstanbul

7Kocaeli Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Kocaeli

Ağır kombine immün yetmezlikler (AKİY), primer immün yetmezliklerin en ağır seyirli grubu olup, T ve B hücrelerini etkileyen, immün sistemin disfonksiyonu ile karakterize kalıtsal hastalıklar grubudur. AKİYler için onlarca ilişkili gen tanımlanması genetik tanıyı oldukça zorlaştırmaktadır. Çalışmamızda AKİYlere yönelik Uluslararası İmmünoloji Dernekleri Birliği'nin belirlediği ve IL2RG, JAK3, ADA, RAG1, RAG2, IL7RA gibi ülkemizde sık görülen 18 aday geni içeren, smatchip-TE teknolojisi ile yeni nesil dizileme genetik tanı paneli oluşturulmuştur. Çalışmaya 24 AKİY hastası dahil edilmiş, hastaların büyük çoğunluğu T B NK+ profiline (%40) sahiptir. Hastaların %25'i T B+ NK+, kalanı ise T B+ NK profili sergilemektedir. Çalışmada 12 hastanın illumina Miseq sistemi ile dizilemeleri tamamlanmış, biyoinformatik analizleri devam etmektedir. İlk bulgulara göre ailede akraba evliliği olmayan 10 yaşında T-B-NK+ leaky SCID kız hastanın RAG1 geninde compound heterozigotluk (rs121918568 ve rs10489429) saptanmıştır. Bulunan patojenik varyasyonlar ailede Sanger dizileme yöntemi ile taranmış, varyasyonların birinin anneden diğerinin babadan geldiği doğrulanmıştır. Ayrıca T- B- NK+ fenotipli bir yaşında erkek hastada DCLRE1C geninin 10. ekzonunda daha önce tanımlanmamış ve stop kodona yol açan NM_001033857:c.200 T>G homozigot varyasyon tespit edilmiştir. Tahmin araçları kullanılarak yapılan in silico analizler ile bu varyasyonun patojenik olduğu belirlenmiştir. Bu proje ile AKİY'ler gibi genetik heterojeniteye sahip hastalıklarda aynı anda birden fazla hastada birçok genin, hızlı ve uygun bir maliyet ile taranmasını mümkün kılacak bir yaklaşım oluşturulması amaçlanmaktadır. Bu sayede erken dönemde kesin tanı alan hastalar hızla tedaviden faydalanabilecek, yaşam standartlarının yükselmesi sağlanacak ve sekonder olarak gelişebilecek diğer hastalıkların önüne geçilebilecektir. Proje İ.Ü. BAP birimi tarafından (proje no 52575 ve 54891) desteklenmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ağır Kombine immün yetmezlikler, hedefe yönelik yeni nesil dizileme, Primer immün yetmezlikler, Genetik tanı

[Abstract:143][P-050]

Primer immün yetmezlikli hastalarda, hastalığa neden olan genetik defektlerin yeni nesil dizileme yöntemiyle araştırılması

Baran Erman¹, Ivan Bilic², Tatjana Hirschmugl², Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Özden Sanal¹, İlhan Tezcan¹, Kaan Boztuğ²
1Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı
2CeMM, Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna

Primer immün yetmezlikler heterojen bir hastalık grubu olup, göreceli olarak daha hafif klinik seyir gösteren ya da yaşamı tehdit edecek düzeyde ağır türleri mevcuttur. Organizmanın savunma mekanizmalarında görev yapan kritik moleküllerin sentezlenmesi sağlayan genlerdeki mutasyonlar, epigenetik faktörler ve fenokopik mekanizmalar primer immün yetmezliklerin ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Primer immün yetmezlik hastalıklarında benzer klinik tablolar farklı genetik defektlerle ortaya çıkabildiği gibi, aynı genetik defekt farklı klinik tablolarla da karşımıza çıkabilmektedir. Klinik tanının yanında hastalığa neden olan moleküler bozukluğun saptanması, prognozun ön görülmesi ve tedavinin planlanmasının yanı sıra preimplantasyon genetiği, prenatal tanı ve gen terapisinin planlanması açısından önem taşımaktadır. Erken tanı, etkin tedavi sağlayabildiği için yaşam kurtarıcı olabilmektedir. Bu çalışmada yeni nesil ekzom dizileme temelli, yeni bir teknoloji olan HaloPlex yöntemiyle primer immün yetmezlikli 54 hasta ve aile bireylerinde, hastalığa neden olan moleküler defektler DNA düzeyinde araştırılmıştır. Kullanılan panel primer immün yetmezliklere neden olabileceği bilinen toplam 356 geni hedeflemektedir. Çalışmada hem genetik defektlerin saptanması hem de uygulanacak yeni nesil dizileme yönteminin bu hasta grubunda etkin ve hızlı olarak kullanılabilmesinin gösterilmesi amaçlanmıştır. Çalışma sonucunda 54 hastanın 51'inde sağlıklı veriler elde edilmiştir (%94). Bu 51 hastanın 17'sinde hastalığa neden olan genetik defektler gösterilmiştir (%33) (Tablo 1). Saptanan mutasyonların hepsi daha önce primer immün yetmezliğe neden olduğu bilinen genlerde gösterilmiştir. Bu mutasyonlardan 10 tanesi ilk defa bu çalışmada tanımlanmıştır. Çalışmamız sonucunda tedavi yöntemleri için erken ve genetik tanının bu denli önemli olduğu primer immün yetmezlikli hastalarda, kullandığımız HaloPlex yönteminin etkin, hızlı ve başarılı bir şekilde kullanılabilmesi gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: İmmünoloji, primer immün yetmezlikler, yeni nesil dizileme

Hastalarda bulunan mutasyonlar

Hasta No.	Gen	Pozisyon	Referans	Bulunan	Segregasyon
1	RAG1	36597064	G	A	+
2	RAG1	36597001	G	A	+
3	JAK3	17946779	G	A	+
4	RAG1	36596185	C	G	+
4	RAG1	36595279	T	A	+
7	JAK3	17950343	G	GG	+
10	IL2RG	70329098	G	A	+
23	IL21R	27455890	GG	G	+
27	PIK3CD	9787030	G	A	-
28	ZBTB24	109803084	C	T, A	+
30	LRBA	151749473	T	C	+
33	PRKDC	48733431	A	C	+
34	RAG1	36596949	C	T	+
35	RAG1	36596536	G	A	+
38	ADA	43249657	A	G	+
38	ADA	43251538	G	A	+
40	DCLRE1C	14976425	C	A	+
41	NBN	90983441	ATTTGT	A	+
54	PIK3CD	9787030	G	A	-

[Abstract:155][P-051]

Primer İmmün Yetmezlikli Hastaların Nutrisyonel Durumunun Araştırılması

Asuman Nur Karhan¹, Saliha Esenboğa², Betül Karaatmaca², Deniz Çağdaş Ayvaz², Hülya Demir¹, Aysel Yüce¹, İlhan Tezcan²
¹Hacettepe Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Nutrisyon Bölümü
²Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümü

Giriş

Primer immün yetmezliği (PİY) olan hastalar rekürren solunum yolu enfeksiyonları, persistan ishal ve malabsorpsiyon gibi nedenlerle katabolizmanın artışı ve iştahdaki azalmaya bağlı beslenme öğelerinin alınımının azalmasını getirdiği yetersizlikler sonucunda nutrisyon bozukluklarıyla karşı karşıya kalmaktadırlar. Beslenme durumu immünite ve enfeksiyonlara karşı savunmayı etkileyen önemli faktörlerden biridir. Nutrisyonel yetersizlikler enfeksiyonlara karşı direncin düşmesine neden olurken enfeksiyonlar da beslenme durumunu olumsuz yönde etkilemektedir.

PİY'li hastalarda nutrisyon durumunun değerlendirilmesi ve malnutrisyon durumunda eksik olan besin öğelerinin belirlenmesi hastalara verilecek destek tedavileri açısından büyük önem taşımaktadır.

Materyal-Method- Sonuç

1 Eylül-1 Aralık 2015 tarihleri arasında HÜTF Çocuk İmmünoloji bölümüne başvuran 0-18 yaş arası 59 PİY hastası değerlendirilmiştir. Bu hastalardan boy ve kilo ölçümlerine göre malnütre olanlar Çocuk Gastroenteroloji ve Beslenme bölümü ile birlikte değerlendirilmiştir. Çalışmaya alınan hastaların boya göre vücut ağırlığı (BGA), yaşa göre boy Z skoru, yaşa göre vücut ağırlığı (YGA) ve YGA Z skoru, vücut kitle indeksi (BMI) ve BMI Z skoru değerleri hesaplandı ve günlük kalori alımı, demir, çinko, vitamin B12, folik asit, vitamin A, E, D eksiklikleri açısından değerlendirildi. Eksikliği saptanan besin öğelerine yönelik destek tedaviler verilerek hastaların 3. ve 6. aylarda kontrol değerlendirilmeleri planlandı.

Hastaların sonuçları Tablo 1'de verilmiştir.

Sonuç

PİY tanısı alan hastalar kalori alımı ve vitamin suplementasyonu açısından dikkatle değerlendirilmelidir. Hastaların izlemi sırasında klinik bulgulara ek olarak beslenme durumunun da değerlendirilmesi malnutrisyona bağlı oluşabilecek ek morbidite ve mortalitenin önlenmesi için çok önemlidir. Farklı PİY gruplarında malnutrisyon oranlarının ve besinsel eksikliklerin ortaya konulabilmesi için daha fazla sayıda hastaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Primer, immün yetmezlik, nutrisyon

Tablo 1: Hastaların dağılımı, antropometrik ölçümleri ve besin öğesi eksiklikleri

Değerlendirme yapılan toplam hasta sayısı	59 (E/K: 31/28)
Malnütrisyon saptanan hasta sayısı (%)	18(%31)
Yaş(ort ±SS)	11.25±4.89
PİY dağılımı	
Hücreyel	26(%44.1)
Humoral	19(%32.2)
Diğer	14(%23.7)
Malnütrisyonu olan hastalarda PİY dağılımı	
SCID	5(%27)
AT	4(%22)
Kronik granüloamatöz hastalık	3
CVID	1
Hiper IgM Sendromu	1
CD4 düşüklüğü	1
LRBA eksikliği	1
IL21 R defekti	1
XLA	1
Malnütrisyonu Olan Hastaların Antropometrik Değerlendirmeleri	
Yaşa göre boy Z skoru <-2SD	20 (%88)
Yaşa göre ağırlık Z skoru <-2SD	14 (%77)
BMI Z skoru <-2SD	12 (%66)
Yaşa göre ağırlık %'sine göre dağılım	7 (%40) ağır, 7 (%40) orta, 4 (% 22) hafif
Malnütrisyonu Olan Hastalarda Saptanan Besin Öğesi Eksiklikleri	
Anemi(<11g/dL)	4 (%22)
Ferritin düşüklüğü(<24ng/mL)	6 (%35)
A vitamini düşüklüğü	12 (%65)
D vitamini düşüklüğü	10 (%55)

[Abstract:159][P-052]

Rothmund-Thomson Sendromu: immünolojik değerlendirme gerekli mi?

Asuman Gürkan¹, Caner Aytekin², Deniz Güloğlu³, Figen Doğu³, Aydan İkincioğulları³

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

2Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara

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

Rothmund-Thomson Sendromu (RTS), nadir olarak görülen otozomal resesif bir genodermatozdu. Klinik bulgular arasında iskelet anomalileri, büyüme geriliği, juvenil katarakt, kaş ve kirpiklerde seyreklik bulunmaktadır. En karakteristik özelliği; retiküler pigmentasyon, telenjektazi ve dermal atrofiden oluşan kutanöz poikilodermadır. Başta osteosarkom olmak üzere tümör insidansında artış mevcuttur. Hastaların yaklaşık % 60'ında ve katarakt ile ilişkili olmayan tipinde, RecQ DNA helikaz ailesinin bir üyesi olan RecQL4 geninde mutasyon bulunmaktadır. Tanı karakteristik deri bulguları varlığında klinik bulgulara dayanmaktadır. Moleküler genetik testlerde RecQL4 geninde saptanan biallelik patojenik varyantlar tanıyı destekleyicidir. İmmün yetmezlik hastalığın klasik bulguları arasında yer almamakla birlikte bu gen defektini içeren benzer hastalıklarda da hem hücresel hem de humoral immün yetmezlikler bildirilmiştir.

Dermatoloji polikliniğine döküntüleri sebebi ile başvuran 10 aylık erkek hastanın klinik muayenesinde her iki yanak, kol ve bacaklarda retiküler eritemli-hiperpigmente ve hipopigmente plaklar mevcuttu. Kaş ve kirpiklerinde seyreklik olan hastanın ayrıca oral monilyazisi vardı. Anamnezinde sık üst solunum yolu enfeksiyonu geçirme öyküsü ile hastanın 2 sağlıklı kardeşi ile benzer deri bulguları ile 4 yaşında kaybedilen bir amcası olduğu öğrenildi. Sistemik muayenesinde ve laboratuvar tetkiklerinde belirgin bir anormallik saptanmadı. İmmünolojik değerlendirmede total nötrofil ve lenfosit sayıları normal bulundu. Lenfosit alt grupları değerlendirmesinde belirgin NK hücre düşüklüğü (CD3-CD16+CD56+: %0.8, N: %5-23, mutlak sayı: 32/mm³, N: 200-1,800/mm³) ile IgG ve IgM düzeylerinde hafif düşüklük gözlemlendi. Hastanın genetik incelemesi sonucunda RECQL4 c.1663_1664delTC/c.2415_2419del CGGGC birleşik heterozigot çerçeve mutasyonu saptandı.

Rothmund-Thomson tanısı alan bu vakayı nadir görülen bir sendrom olması ve immünolojik bozuklukların eşlik edebileceğini vurgulamak amacıyla sunduk.

Anahtar Kelimeler: Rothmund-Thomson Sendromu, NK hücre, humoral immünite

[Abstract:165][P-053]

Bloom Sendromu: Altı olgunun klinik ve immünolojik özellikleri

Asuman Gürkan¹, Caner Aytekin², Deniz Güloğlu³, Figen Doğu³, Aydan İkincioğulları³

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

2Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara

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

Bloom sendromu (BS) DNA tamir bozukluğu ile karakterize otozomal resesif geçişli nadir görülen bir sendromdur. RecQL3 helikaz proteinini kodlayan BLM geninde mutasyon sonucu gelişir. Klinik olarak orantılı boy kısalığı, karakteristik yüz yapısı (dar yüz ve malar hipoplazi), fotosensitivite, yüzde telanjektazik eritem, ciltte hipo/hiperpigmente alanlar, subkutan yağ dokusunda azalma, solunum sistemi enfeksiyonları, immünyetmezlikle karakterizedir. Malinite ve tip 2 diyabete eğilim artmıştır. Hücresel ve humoral immüniteyi içeren, genellikle çok ağır seyretmeyen farklı immün bozukluklar tanımlanmıştır. Hipogamaglobulinemi sık görülmele birlikte, aşıya karşı antikor yanıtı genellikle normaldir. Lenfosit sayısı, CD4+ ve CD8+T hücre ile B ve NK hücre oranları normaldir. Hastaların çoğunluğunda invitro T hücre fonksiyonları normaldir.

Burada BS tanıyla izlediğimiz 3 aileden 6 olgu sunulmaktadır. Olguların tamamında tipik klinik bulgular vardı. Şekil 1'de 4. olgunun tipik yüz görünümü görülmektedir. Hastaların hepsinde tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar vardı. İmmün değerlendirmede; olguların tamamında IgM düşüklüğü olmak üzere hipogamaglobulinemi vardı. Antikor yanıtları normaldi. İki olguda CD4+T hücre oranlarında düşüklük ve bu olguların birinde ayrıca belirgin NK hücre oranında (CD3-CD16+56+:%0.4) düşüklük görüldü. İki olguda T hücre fonksiyonlarında kısmi bozukluk saptandı. Hastaların klinik ve laboratuvar bulguları tablo 1'de sunulmuştur. Tüm olgulara antibiyotik profilaksisi başlandı, bir olguya intravenöz immünglobulin replasmanı uygulandı. Güneş ışınlarında korunmak için gerekli önlemler alındı.

Sonuç olarak BS'lu hastalar immünolojik yönden değerlendirilmeli, gerekli tedaviler başlanmalıdır. Hastalar gelişebilecek maliniteler yönünden izlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Bloom sendromu, immün yetmezlik, hipogamaglobulinemi, T hücre

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6
Yaş (yıl)/cins	16/K	2.5/E	1/E	10.5/K	9/K	6.5/K
Akrabalık	+	+	+	+	+	+
Düşük doğum ağırlığı	+	+	+	+	+	+
Boy kısalığı	+	+	+	+	+	+
Atipik yüz görünümü	+	+	+	+	+	+
Yüzde eritematöz telanjiektazik raş	+	+	+	+	+	+
Fotosensivite	+	+	+	+	+	+
Ciltte hiperpigmentasyon	+	+	+	+	+	+
Cilt altı dokuda azalma	+	+	+	+	+	+
Sinopulmoner enfeksiyonlar	+	+	+	+	+	+
Bronşiektazi	-	-	-	-	-	+
Beyaz küre sayısı (mm ³)	6,800	10,700	9,200	7,600	9,000	15,500
Lenfosit sayısı (mm ³)	2,290	5,700	4,100	2,400	1,800	5,900
IgG (mg/dl)	769 (773-1,188)	789 (613-1,030)	552 (511-873)	579 (824-1,301)	692 (824-1,301)	703 (776-1,195)
IgA (mg/dl)	70 (80-139)	29 (26-80)	17 (16-89)	33 (70-162)	30 (70-162)	17 (54-129)
IgM (mg/dl)	29 (50-149)	42 (58-126)	26 (45-126)	19 (44-143)	23 (44-143)	17 (65-146)
İzohemaglutinin titresi	Anti B 1/64	Anti B 1/32	Anti A 1/8	Anti B 1/256	Anti B 1/1,024	Anti A 1/64
Polio Ab titresi	Tip 1: 1/256 Tip 2: 1/1,024 Tip 3: 1/1,024	Tip 1: 1/256 Tip 2: 1/1,024 Tip 3: 1/1,024	çalışılmadı	Tip 1:<1/8 Tip 2:<1/8 Tip 3:<1/8	Tip 1: 1/16 Tip 2: 1/32 Tip 3: 1/8	Tip 1: 1/8 Tip 2: 1/8 Tip 3: 1/16
Difteri Ab düzeyi (IU/ml)	0,02 (> 0.01)	0,67 (> 0.01)	çalışılmadı	0.7 (> 0.01)	0.16 (> 0.01)	0.11 (> 0.01)
CD3+CD16-56- (%)	74 (58-82)	57 (55-79)	52 (51-79)	82 (58-82)	63 (57-81)	67 (57-81)
CD3+CD4+ (%)	30 (26-48)	38 (26-49)	24 (31-54)	16 (26-48)	27 (24-47)	31 (24-47)
CD3+CD8+ (%)	36 (16-32)	25 (9-35)	22 (10-31)	62 (16-32)	35 (17-37)	38 (17-37)
CD3-CD16+56+ (%)	14 (8-30)	9 (5-28)	16 (5-23)	0.4 (8-30)	16 (8-28)	13 (8-28)
CD19+ (%)	17 (10-30)	30 (11-31)	30 (14-44)	6 (10-30)	15 (10-27)	14 (10-27)
T hücre aktivasyonu						
PHA ile	çalışılmadı	çalışılmadı	çalışılmadı	Normal	Normal	Normal
Anti-CD3 ile	çalışılmadı	çalışılmadı	çalışılmadı	Düşük	Normal	Düşük
DEB testi	%2 kırık	%2 kırık	%0 kırık	%60 kırık	%60 kırık	%30 kırık
Tedavi	TMP/SMX prof. güneşten korunma	TMP/SMX prof. güneşten korunma	TMP/SMX prof. güneşten korunma	TMP/SMX prof. İVİG güneşten korunma	TMP/SMX prof. güneşten korunma	TMP/SMX prof. güneşten korunma

[Abstract:184][P-054]

Farklı Tanılarla Yatırılarak İVİG Tedavisi Alan Hastaların Hemşirelik İzlemi

Fatma Ecem Şimşir, İlkin Öznelvacı

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara

FARKLI TANILARLA YATIRILARAK İVİG TEDAVİSİ ALAN HASTALARIN HEMŞİRELİK İZLEMİ

Fatma Ecem Şimşir, İlkin Öznelvacı, Fatoş Dede

Giriş: İntravenöz immünglobulin tedavisi (İVİG) primer/sekonder immün yetmezlikler, immün disregülasyonla giden hastalıklarda uygulanmakta olan bir tedavidir. Kan ürünü olması nedeniyle yan etki oluşturma riski fazladır.

Hasta-Metod: Temmuz-Aralık 2015 tarihleri arasında Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Bölüm 38 Bebek Servisinde 0-2 yaş grubu arasındaki 14 hastanın İVİG alımını takiben hemşirelik izlemi ele alınmıştır.

Bulgular: Yapılan incelemede 14 hastanın E/K oranı 9/5, ortanca yaş grubu 6 aylık (4 ay-2 yaş), hastalıklarına göre dağılımı ise 6 hastada (%42) ağır kombine immün yetmezlik, kalan 8 hastanın (%58) tanıları ise hiperimmünglobulin M sendromu(1), status epilepticus (1), Kawasaki Sendromu (1), nefrotik sendrom (1), idiopatik trombositopenik purpura (1), hemolitik üremik sendrom (1) ve sepsis (2) yer almaktadır. Yapılan İVİG tedavisi öncesinde hastalara 1 miligram/kg'dan metilprednizolon, 10mg/kg'dan parasetamol, 1mg/kg'dan feniramin maleat premedikasyon olarak uygulanmıştır.

Sonuç-Tartışma: Sonuç olarak yapılan incelemede İVİG tedavisi alımı ve sonrasında hastaların tanıları ile açıklanabilecek bazı klinik bulgular (elektrolit imbalansı, ateş (minör belirti olarak 1 adet hastada), hipotermi, hipertansiyon) gözlemlendi. Bunun dışında ciddi bir komplikasyon görülmedi. Bu nedenle tedavinin güvenilir bir tedavi olduğu söylenebilir.

Anahtar Kelimeler: İVİG Tedavisi, İmmünoloji Kongresi

[Abstract:204][P-055]

PCR ile CMV virüs yükü yüksek saptanan hastaların PİY açısından değerlendirilmesi

Sinem Nur Selçuk1, Deniz Çağdaş Ayvaz2, Saliha Esenboğa2, Alpaslan Alp3, İlhan Tezcan2

1Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Ünitesi, Ankara

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

3Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Sitomegalovirüs (CMV) enfeksiyonu primer/kazanılmış immün yetmezlik (İY) hastalarında lenfoid interstisyel pnömoni de dahil olmak üzere pnömoni, hepatosplenomegali, kolit, retinit gibi bulgularla ağır enfeksiyon tablosuna yol açmaktadır.

Metod: Bu çalışmada CMV PCR yüksekliliği bulunan hastaların retrospektif olarak primer ve sekonder İY yönünden değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Bulgular: Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastaneleri'nde Ocak 2011-Aralık 2014 arasında 4 yıllık dönemde 30 yaş altındaki hastalarda 1169 CMV PCR çalışması incelendi, CMV DNA titresi 500 kopya/ml'den fazla bulunan 153 hastaya ait toplam 409 çalışma saptandı. Bu hastalar retrospektif olarak değerlendirildiğinde hastaların %77'sinin (118 hasta) 18 yaş altında, %23'ünün (35 hasta) 18 yaş ve üzerinde olduğu görüldü.

18 yaş altı/üstü grubun tanılarına göre değerlendirme sonuçları Tablo 1'de verilmiştir. Primer immün yetmezliği (PİY) olan hastaların oranı %27 (41 hasta; 15'i hematopoietik kök hücre nakli yapılmış hastalar) bulundu. PİY-dışı nedenlerle kök hücre nakli (32 hasta) ve doku/organ nakli (3 hasta) yapılan hasta oranı %23; kanser tedavisi (22 hasta) ve immünsupresif tedavi (9 hasta) görenlerin oranı %20 bulundu. Sekonder İY'li hastaların oranı kök hücre nakli yapılmış PİY hastaları dahil toplam %53 (81 hasta) bulundu. Primer İY veya belirli bir sekonder İY saptanmayan hasta oranı %30 (46 hasta) bulundu.

Sonuçlar: CMV'ye bağlı ciddi enfeksiyonu olanların yaklaşık %27'sinde PİY saptanmış olup, bu hastaların yaklaşık 1/3'ünde nakil ilişkili CMV enfeksiyonu görülmüştür. PİY'li hastaların klinik bulguları arasında pnömoni, kolit, lenfadenit ve retinit dikkat çekmektedir. Çalışmanın devamında CMV'ye bağlı ciddi organ tutulumu olan hastaların immün yetmezlik yönünden değerlendirilmesi, fizik muayene ve immünolojik tetkiklerinin yapılması planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: sitomegalovirüs, CMV, primer immün yetmezlik, sekonder immün yetmezlik

[Abstract:101][P-056]

Erken başlangıçlı kolit ile prezente olan ve IL10R defekti saptanan bir olgu

Ezgi Ulusoy¹, Tatjana Hirschmugl², Sanem Eren Akarcan¹, Neslihan Edeer Karaca¹, Güzide Aksu¹, Kaan Boztug², Necil Kütükçüler¹

1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir, Türkiye

*2*Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna, Austria*

Interlökin-10 (IL-10) veya IL-10 reseptör (IL-10R) gen mutasyonlarının erken başlangıçlı enterokolit ve perianal hastalığa neden olduğu bilinmektedir. Kliniğimize tekrarlayan alt solunum yolu ve idrar yolu enfeksiyonları, yenidoğan döneminde sepsis, kronik diyare ve papülopüstüler cilt lezyonları nedeniyle yönlendirilen 5 aylık kız olgunun anne-baba arasında 1. derece kuzen akrabalığı mevcuttu. Biri 4 aylık sepsis, diğeri 1 yaşında sepsis ile komplike olan inflamatuvar bağırsak hastalığından ölen iki kardeşi bulunmaktaydı. Olgu 10 günlükken ishal ve sepsis nedeniyle bölge hastanesine yatırılmış olup idrar kültüründe Klebsiella pneumoniae saptanmıştı. Dört aylık iken gözlenen gluteal absede Klebsiella izole edilmiş, 5 aylıkken pnömoni ve gastroenterit sebebiyle tekrar hastaneye yatışı olmuştu.

Kliniğimize ilk başvurusunda fizik muayenesinde yaygın makulopapüler döküntüsü ve anal fissürü mevcut olan olgunun idrar kültüründe ESBL(+) E.Coli üremesi saptandı. Absolü nötrofil ve lenfosit sayıları, immunglobulin düzeyleri, lenfosit alt grupları, phagoburst testi normal olup ağır konjenital nötropeni, klasik ağır kombine immün yetmezlikler ve kronik granümatöz hastalık dışlanmıştı. İzleminde operasyon gerektiren rektovajinal fistül gelişen olgunun kolonoskopisinde kolitle uyumlu ülserasyon ve psödopolipler saptanmıştı.

Erken başlangıçlı kolit ve rektovajinal fistüle neden olan perianal hastalık nedeniyle IL10 veya IL10 reseptör eksikliği olabileceği düşünülerek yapılan genetik analizde IL10RB geni ekzonunda c.G477A pozisyonunda p.W159X stop kodon mutasyonu saptandı ve hastaya 10/10 tam uyumlu babadan kök hücre transplantasyonu yapıldı. Transplantasyon sonrasında perianal lezyonlar, kronik diyare, tekrarlayan enfeksiyonlar geriledi.

Erken başlangıçlı kolitin eşlik ettiği kombine immün yetmezliklerin etiolojisinde IL10R defektleri de yer almakta olup erken tanı ile erken hematopoetik kök hücre nakli yaşam kurtarıcı olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Erken başlangıçlı kolit, IL10 defekti

[Abstract:141][P-057]

IL10-IL10R EKSİKLİĞİ: KLİNİK, LABORATUVAR ÖZELLİKLER ve TEDAVİ

Zehra Şule Haskoloğlu¹, Figen Doğu¹, Sevgi Bal¹, Ödül Eğritaş², Zarife Kuloğlu³, Tanıl Kendirli⁴, Aydan Kansu³, Buket Dalgıç², Aydan İkinçioğulları¹

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

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

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

4Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

Giriş: IL10-IL10R eksikliği, 2009 yılında ciddi immüendisregülasyona neden olan bir defekt olarak tanımlanmıştır. IL10, immün sistem hücrelerinde transmembranik olarak yerleşen IL10R1 ve IL10R2 üzerinden antiinflamatuvar ve immünsüpresif etkiler gösteren bir moleküldür. IL10-IL10R eksikliği tanımlanan olgularının tümünde; hayatın ilk aylarında başlayan ağır seyirli inflamatuvar kolit dikkat çekicidir. Büyüme geriliği, tekrarlayan ateş ve enfeksiyonlar, perianal fistül, oral aftöz yaralar, follikülit ve artrit eşlik edebilen diğer bulgulardır. İmmünolojik değerlendirmede, T ve B hücre sayıları, lenfosit aktivasyon yanıtları normaldir. Bazı hastalarda IgE düzeyleri normalken IgG, IgA, IgM düzeyleri yüksek olabilir.

Burada, kliniğimizde IL10-IL10R eksikliği ile izlenmekte olan 3 olgunun klinik ve laboratuvar özellikleri ve Hematopoetik Kök Hücre Nakli (HKHN) uygulanan hastaların (n=2) erken dönemdeki sonuçları sunulmaktadır (Tablo 1).

Sonuç: Erken süt çocukluğunda başlayan ağır ve hayatı tehdit eden inflamatuvar barsak hastalığı seyri gösteren olgularda IL10-IL10R eksikliği akla gelmelidir. Tek küratif tedavi seçeneği olan HKHN, hastalarda organ hasarları gelişmeden uygulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: IL10-IL10R eksikliği, IBH, tedavi

Olgu	MYA	HT	SKB
Cinsiyet	E	K	E
Semptomların başlangıç yaşı	2ay	15 gün	7gün
Tanı yaşı	17ay	2,5yaş	10ay
Tekrlayan enfeksiyonlar	Çok kez ağır sepsis atakları	Çok kez ağır sepsis atakları	Çok kez ağır sepsis atakları
Ekstraintestinal bulgular	-	-	-
Akrabalık	+	+	+
Genetik defekt	IL10RA geninde exon 4'te mutasyon	IL10RA geninde mutasyon	IL10RA geninde Exon3 p.R-117C(c349C>T)
Antiinflamatuvar tedaviler	Prednizolon Meselazin Azatiopurin Metotreksat İnfliksımab	Prednizolon Meselazin Azatiopurin	Prednizolon Meselazin Azatiopurin
Cerrahi	-	Kolektomi	Total kolektomi Perforasyon
Tedavi	HKHN MURD(10/10)	HKHN MSD	Antibakteriyel profilaksi,T- PN, tam hidrolize mama, mesalazin HKHN için hazırlanıyor
Hazırlama rejimi / GvHD profilaksisi	Bu 2,5mg/kg/g Flu 30mg/m2/g ATG 10mg/kg/g CsA MMF	Bu 2,5mg/kg/g Flu 30mg/m2/g ATG 10mg/kg/g CsA	-
Verilen CD34+ hücre sayısı	4.8x106/kg	5.1x106/kg	-
Sonuç	Bulguları geriledi +6.ay Mix kimerizm	Bulguları geriledi +.9ay Tam donör kimerizm	-

[Abstract:151][P-058]

Primer immün yetmezlik ve malignite: Sebep mi yoksa sonuç mu?

Sevgi Köstel Bal¹, Şule Haskoloğlu¹, Esin Figen Doğu¹, Tanıl Kendirli², Caner Aytekin³, Gülşah Tanyıldız⁴, Nurdan Taçyıldız⁵, Gülsan Yavuz⁵, Aydan İkinciöğulları¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

³Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünolojisi, Ankara

⁴Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Onkolojisi, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı, Ankara

Primer immün yetmezlikler (PİY); otoimmünite, lenfoproliferasyon ve malignite gibi farklı bulgularla seyreden, heterojen bir hastalık grubudur. İmmün yetmezliklerin malignite gelişiminde risk faktörü olduğu bilinmekle birlikte, her geçen gün maligniteye neden olan yeni genetik defektler tanımlanmaktadır. Bu çalışmada, kliniğimizde PİY tanısıyla izlenen hastalar arasında malignite gelişenlerin retrospektif olarak incelenmesi amaçlandı. Çalışmaya 2000-2015 yılları arasında bölümümüzde PİY tanısıyla takip edilen, izlemde histopatolojik inceleme sonucunda malignite tanısı kesinleştirilmiş 15 vaka dahil edildi. Hastaların klinik özelliklerinin yanı sıra; kan sayımları, viral incelemeler, immunglobulin düzeyleri, periferik kan lenfosit altgrupları, lenfosit aktivasyon incelemeleri ve genetik verileri değerlendirildi. 4 olgu AT, 2 olgu DOCK8 eksikliği, 2 olgu yaygın değişken immün yetmezlik, 1 olgu ITK eksikliği, 1 olgu parsiyel DiGeorge sendromu, 1 olgu WAS, 1 olgu Nijmegen sendromu şeklindeydi; 3 olgu ise genetik tanısı kesinleştirilememiş kombine immün yetmezlik olarak izlemdeydi. Olguların PİY tanısını ortanca 5 (6 ay-14 yıl) yaşta, malignite tanısını ise ortanca 7,4 (15 ay-18 yıl) yaşta aldığı görüldü. Ortanca izlem süresi 42 ay (1-163 ay) olarak belirlendi. PİY alttipinden bağımsız olarak hastaların %70'inde lenfoma geliştiği gözlemlendi. Lenfoma olgularının %50'si Hodgkin, %50'si ise non-Hodgkin lenfoma şeklindeydi. 5 olguda EBV enfeksiyonuna ikincil lenfoma saptandı. DOCK8 eksikliği olan her iki vakada da plazmositom görüldü. İzlemde tedaviye rağmen hastaların %28'inin kaybedildiği, AT olgularında bu oranın %75'e yükseldiği saptandı. Sonuç: Malignite gelişimi PİY hastalarında prognozu ağırlaştırıcı bir durum olarak karşımıza çıkmaktadır. Özellikle DNA tamir defektiyle seyreden olgularda malignite gelişim riskinin yanı sıra, tedavide azaltılmış dozda kemoterapi rejimleri kullanılması nedeniyle mortalite oranı da artış göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-telenjektazi, Lenfoma, Malignite, Primer immün yetmezlik

[Abstract:172][P-059]

Lenfoma, Otoimmün Sitopeni ve Enfeksiyonlar ile Prezente Olan İki Kardeşte PIK3CD Mutasyonu

Betül Karaatmaca¹, Baran Erman¹, Saliha Esenboğa¹, Alişan Yıldırım², Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Kaan Boztuğ³, İlhan Tezcan¹
¹Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı
²OMÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı
³CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences

Giriş:

Fosfoinositol 3 kinaz (PI3K) hücre çoğalması, ölümü ve hareketi gibi süreçlerde rol alan hücreyel sinyal iletim yolağının elemanı, hücre içi lipid kinazdır. PI3K sinyal yolağınının p110δ subünitini kodlayan PIK3CD genindeki fonksiyon kazandıran mutasyonlar immün yetmezlikle sonuçlanmaktadır. Burada p110δ defekti saptanan iki olgu sunulmuştur.

Bulgular: Anne ve babası arasında 3. derece kuzen evliliği olan iki kardeş olgunun klinik ve laboratuvar bulguları Tablo 1'de özetlenmiştir. CMV(sitomegalovirüs) enfeksiyonu, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, otoimmün bulgular(otoimmün hemolitik anemi), malignite assosiyasyonu(Non-Hodgkin lenfoma) dikkat çekici özellikleridir.

Sonuç: Tekrarlayan viral ve bakteriyel enfeksiyonlar, otoimmün sitopeni ve lenfoma bulguları olan hastalarda fonksiyon kazandıran PIK3CD mutasyonu düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, lenfoma, otoimmün hemolitik anemi, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar

PIK3CD mutasyonu saptanan hastaların başvurudaki klinik ve laboratuvar bulguları

	OLGU 1	OLGU 2
Cinsiyet	Kız	Kız
Başvuru yaşı(yıl)	12,5	6,6
Viral/Bakteriyel enfeksiyon	CMV retinitis ve pnömonisi(LIP?)/Tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar	CMV lenfadenit/ Tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar
Lenfoproliferasyon	Var	Var
Otoimmünite	Var(OHA)	Yok
Alerji	Yok	Yok
Pulmoner bulgular	Bronşiektazi	Yok
Malignite	Non-Hodgkin Lenfoma	Yok
TAM KAN SAYIMI		
Hemoglobin (g/dl)	14,9	11,2
Lökosit (/mm ³)	16600	11400
Trombosit (/mm ³)	218000	191000
Absolü lenfosit sayısı (/mm ³)	3100	2700
Absolü nötrofil sayısı (/mm ³)	12400	7500
İMMÜNGLOBULİNLER		
IgA (mg/dl)	170 (96-465)	9,27 (70-303)
IgG (mg/dl)	676(907-1958)	1020 (764-2134)
IgM (mg/dl)	817 (83-282)	693 (69-387)
Total IgE (IU/ml)	64,7 (<100)	<1 (<100)
LENFOSİT ALT GRUPLARI (% ve absolü sayılar) (/μl)		
CD3	91 (56-84) 2821(1000-2200)	49 (60-76) 1323(1200-2600)
CD4	26(31-52) 806(530-1300)	13 (31-47) 351(650-1500)
CD8	65 (18-35) 2015(330-920)	50 (18-35) 1350(370-1100)
CD16-56	2 (3-22) 62(70-480)	36 (4-17) 972(100-480)
CD19	6(6-23) 186(110-570)	8 (13-27) 216(270-860)
SEDİMENTASYON	13 mm/saat	18 mm/saat
EBV DNA	176 Kopya/ml	448 Kopya/ml
LENFOSİT TRANSFORMASYON	Normal T hücre aktivasyonu	Normal T hücre aktivasyonu
PIK3CD mutasyonu (Heterozigot)	c.3061 G>A (E1021K)	c.3061 G>A (E1021K)

*: Başvuru sırasında IVIG kullandıkları için antikor yanıtları bakılmadı.

[Abstract:181][P-060]

Olası Çölyak Tanısı Alan Pediatrik Yaş Grubu Hastalarda HLA DQB1/DQA1 Allellerinin Değerlendirilmesi

Begüm Özbek¹, Çağman Tan¹, Behnam Ahmadzadeh¹, Asuman Nur Karhan², Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Özlem Karapınar¹, Aysel Yüce², İlhan Tezcan¹

1Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

2Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

Çölyak hastalığı, genetik yatkınlığı olan bireylerde gluten ve ilişkili proteinlere duyarlılıktan kaynaklanan ince bağırsağın inflamatuvar hastalığıdır. Sık görülen bulgu ve semptomlar arasında diyare, halsizlik, üst abdominal şişkinliği, malnutrisyon ve büyüme geriliği, demir eksikliği anemisi, osteopetrozis mevcuttur. Tanısında antigliadin, antiendomisyum, anti doku transglutaminaz IgA ve IgG tetkikleri yapılmaktadır. Bazı vakalar gastroskopi ile tanı alırlar. Tüm tetkikler yapıldıktan sonra HLA DQB1* 02 ve HLA DQB1* 08 varlığının tespiti tanıda yararlı olmaktadır.

Çalışmada Çocuk Gastroenteroloji Bölümü'nde değerlendirilen 32 Çölyak şüpheli pediatrik hasta ile aynı yaş grubundaki sağlıklı kontrollerin DQB1/DQA1 allellerinin değerlendirilmiştir.

Ortanca değeri 6,5 yıl olan 32 hastanın yarısı kız, yarısı erkektir. Bu hastaların 16'sında (%50) DQB1*02 alleli saptanmıştır. Bu popülasyonda sağlıklı kontrole göre yüksek olarak belirlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Çölyak hastalığı, DQA1, DQB1, HLA tiplendirmesi

[Abstract:201][P-061]

Lipopolisakkarit'e duyarlı beige-benzeri Protein (LRBA) Defekti Bulunan Hastaların Klinik ve Laboratuvar Bulgularının Değerlendirilmesi: Hacettepe Serisi

Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Betül Karaatmaca¹, Saliha Esenboğa¹, Togay Yılmaz², Baran Erman³, Çağman Tan³, Sevil Oskay Halaçlı³, Tuba Turul Özgür¹, Kaan Boztuğ⁴, Benice Lo⁵, Michael Jordan⁵, Michael Lenardo⁵, Özden Sanal¹, İlhan Tezcan¹

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

2Hacettepe Tıp Fakültesi

3Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Lab.

4CeMM Principal Investigator / Associate Professor, Dept. of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna Director, Vienna Center for Rare und Undiagnosed Diseases (CeRUD)

5Chief, Molecular Development Section Laboratory of Immunology, Director, Clinical Genomics Program, National Institute of Allergy and Infectious Diseases National Institutes of Health

Giriş: Lipopolisakkarit'e duyarlı beige-benzeri protein (LRBA), türler arasında korunmuş ve insanda birçok dokuda eksprese olan bir proteindir. 2012'de iki farklı grup tarafından OR geçişli kombine immün yetmezlik(KİY) ve yaygın değişken immün yetmezlik(YDİY) olarak tanımlanmıştır. Hipogamaglobulinemi, otoimmün hastalıklar (otoimmün hemolitik anemi(OHA), immün trombositopenik purpura(iTP)), inflamatuvar barsak hastalıklarına yatkınlık, tekrarlayan enfeksiyonlar ile seyretmektedir. X'e bağlı immün yetmezlik-poliendokrinopati-enteropati) Sendromu(IPEX) ve otoimmün lenfoproliferatif hastalık(ALPS) benzeri bulgulara neden olabildiği de belirlenmiştir.

Hasta-Metod: 2009-2016 yılları arasında Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümü'nde izlediğimiz LRBA tanısı alan 7 aileden 9 hastanın (birisi asemptomatik) klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların bulguları Tablo 1'de özetlenmiştir. Başvuruda immün sitopeni (OHA, iTP)(4 hasta), tip I diyabetes mellitus (1 hasta), tekrarlayan solunum sistemi enfeksiyonları, splenomegali, immünolojik bulgular arasında lenfopeni(2 hasta), 2 hastada nötropeni ve lenfopeni vardı. Üç hastada parsiyel IgA eksikliği, 2 hastada, birisinde başlangıçtan itibaren birisinde progresif gelişen IgG düşüklüğü saptandı. Lenfosit altgruplarında 4 hastada CD4+ T hücre, 2 hastada CD19+ B hücre sayılarında progresif düşüklük görüldü. Lenfosit proliferasyonu (PHA, ConA, PMA+Ion ile) çalışılan 4 hastada normaldi. İki hastada izlemde fungal enfeksiyon, birisinde CMV koliti, ikisinde kronik ağır ishal ve elektrolit imbalansı görüldü. Birisi izlemde malignite (Hodgkin lenfoma) tanısı aldı. LRBA tanısından sonra 3 hastaya abatacept (birisinde kök hücre naklinden sonra olmak üzere) başlandı, bir diğer hastaya başlanması planlandı. İki hastaya kök hücre nakli yapıldı. Ailelerin birisinde compound-heterozigot diğerlerinde homozigot defekt mevcuttu.

Sonuç-Tartışma: LRBA defekti özellikle otoimmün hastalık, inatçı ağır ishal, tekrarlayan enfeksiyonlar, organomegali ile ortaya çıkan bir PİY'dir. YDİY, KİY, ALPS ön tanisi ile takip edilen hastalarda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: LRBA, immün yetmezlik, otoimmünite

[Abstract:118][P-062]

Ataksi-Telenjektazi Tanılı İki Kuzen Olgu

*Seda Şirin Köse, Özden Anal, Suna Asilsoy, Nevin Uzuner, Özkan Karaman
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı*

Giriş

Ataksi-Telanjektazi (AT), ilerleyici nörodejenerasyon, telanjektazi, immün yetmezlik ve artmış malignite riski görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. ATM gen mutasyonu ile DNA çift zincir kırıkları oluşmakta; hücrel ve humoral bağışıklık bozuklukları; en sık olarak da IgA, IgE eksikliği görülmektedir.

Olgu 1

Ağabeyi ve bir kuzeni AT tanısı ile izlenen 5 yaşında kız olguda homozigot ATM gen mutasyonu saptanmıştır. Serum AFP yüksek; hemogramında lenfopeni bulunmaktadır. Bu olgunun ilk iki yaş içinde aralıklı nötropeni dikkati çekmiştir. Birinci yaşta bakılan lenfosit panelinde CD3 düşük; serum immünglobulin düzeyleri IgA<5mg/dl, IgE<25 IU/ml; IgM:65 mg/dl, IgG: 457 mg/dl bulunmuştur. Dört yaşına kadar uzamış veya ağır enfeksiyon olmayan ancak eklem şişlikleri başlayan hasta, JIA tanısı ile metotreksat tedavisi almaktadır. IVIG tedavisi gerektirmeyen, serum IgG düzeyleri yaşına göre yüksek seyreden ve JIA semptomları kontrol altında olan olgunun bulber telanjektazisi mevcut olup ataksi bulgularında yavaş progresyon gözlenmektedir.

Olgu 2

Ailede üç kuzeninde AT tanısı olan 3 yaşında kız olgunun ATM geninde homozigot mutasyonu, hemogramda lenfopenisi mevcuttur. Viral enfeksiyonlar ile tetiklenen nötropeni atakları olan ve ek gıdalara geçiş döneminde atopik dermatit (AD) gelişen olgunun bir yaşında serum IgA<10 mg/dl, IgG:307 mg/dl, IgE:0.11 IU/ml olarak düşük; IgM:248 mg/dl, yaşına göre normal olarak değerlendirilmiştir. Olgunun enfeksiyon dönemlerinde IVIG ihtiyacı olmamıştır. Hastanın ataksi bulguları birinci olguya göre daha hızlı progresyon göstermiştir.

Sonuç

Kliniğimizde ailede AT öyküsü nedeniyle erken mutasyon analizi ile tanı alan ve izlemlerinde JIA ve AD gelişen iki kuzen kız olgu, ataksi telanjektazide aynı genotipin farklı fenotipik özellikleri açısından sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: ataksi-telenjektazi, atopik dermatit, juvenil idiyopatik artrit

[Abstract:186][P-063]

Artemis'in Moleküler Mekanizması

*Mehmet Ali Karaselek1, İsmail Reisli1, Ercan Kurar2, Ahmet Bülent Turhan2
1Necmettin Erbakan Üniversite Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Konya
2Necmettin Erbakan Üniversite Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı, Konya*

Onuncu kromozomun kısa kolu üzerinde bulunan ve 47.2 kb uzunluğunda ve 14 ekzondan oluşan DCLRE1C geni tarafından kodlanan Artemis, N terminal bölgesinde metallo beta laktamaz domaini taşıyan metallo beta laktamazın bir üyesidir. Diğer metallo beta laktamaz üyeleri gibi, Artemis'de aktive gösterebilmek için iki değerlikli katyonlara ihtiyaç duymaktadır. Aktivasyonu için Mg²⁺ iyonu gerekli iken, diğer iki değerlikli katyonlar olan Mn²⁺ ve Zn²⁺ inaktive olmaktadır. Artemis, T ve B hücre gelişimi sırasında VDJ rekombinasyonunda esas eleman olarak görev yapmakla birlikte, homolog olmayan uç birleştirme aracılı DNA çift zincir kırıklarının onarılmasında endonükleaz olarak görev yapmaktadır. Ayrıca VDJ rekombinasyonu sırasında oluşan hairpinleri açmayı bu endonükleaz aktivite ile gerçekleştirmektedir. Endonükleaz aktivite için DNA-PKcs fosforillenmesine gereksinim vardır. Bu da Ku70/80 moleküllerini de içeren karmaşık bir moleküler mekanizma ile gerçekleşmektedir. Artemis'in N-terminal bölgesi (1-385) enzimatik olarak aktif bölgesini içine alan bir bölge olup, C-terminal bölgesi ise nükleaz aktivitesine sahip olan bölgedir. İn vivo çalışmalarda, C terminal bölgesi eksik olan Artemis'de VDJ rekombinasyonu doğru bir biçimde gerçekleştiği gösterilmiştir. Bundan dolayı bu bölgenin, Artemis için negatif düzenleyici olarak görev yaptığı düşünülmektedir. Artemis geninin fonksiyonel bozukluğunun T ve B hücre gelişimini olumsuz etkilediği gösterilmiştir. Bu posterde Artemis geni ve fonksiyonları, bu güne kadar tanımlanmış olan mekanizmalar ışığında sunulacaktır.

Anahtar Kelimeler: Artemis, DCLRE1C, VDJ rekombinasyonu

DOCK 8 Eksikliği: Nasıl Tedavi Edilmeli?

Zehra Şule Haskoloğlu¹, Figen Doğu¹, Sevgi Bal¹, Şükrü Güner², Gökalp Bolkent¹, Sevgi Keleş², Caner Aytekin¹, İsmail Reisli², Tanıl Kendirli³, Talal Chatila⁴, Aydan İkinciöğulları¹

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

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Konya

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

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

DOCK 8 eksikliği, değişik derecelerde azalmış T ve B hücre sayıları, eozinofili, artmış IgE ve yaşla azalan IgM düzeyi ile karakterize otozomal resesif geçişli bir kombine immün yetmezliktir (KİY). DOCK8 eksikliği, CD8 T hücrelerinin aktivasyonu, proliferasyonu, sitokin üretimini bozduğu gibi, NKT hücrelerin sayı ve fonksiyonlarının azalmasına neden olur. Ayrıca DOCK8 molekülü; NK hücrelerin fonksiyonu ve plazmasitoid dendritik hücre gelişiminde kritik rol oynar. Maligniteye yatkınlık ve ağır enfeksiyonlar nedeniyle erken ölüm riski taşıyan hastalarda 10 yaşından önce yapılan Hematopoetik Kök Hücre Nakli (HKHN) ile yaşam şansı %90'lara ulaşabilmektedir.

Kliniğimizde 20012-2016 yılları arasında DOCK 8 mutasyonu tanısı alan (n=8) HKHN ile tedavi edilen (n=7) ve halen izlenmekte olan 8 olgu sunulmaktadır.

Sonuç: DOCK8 eksikliği ülkemizde sık görülen bir kombine immün yetmezliktir. Ağır atopik dermatit, besin alerjileri, tekrarlayan bakteriyel, viral ve fungal enfeksiyonları olan hastalarda düşünülmelidir. Hastalara malignite ve fatal enfeksiyonlar gelişmeden önce, bulunabilen en iyi donör ile erken HKHN şansı sunulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: DOCK8 eksikliği, tedavi, HKHN

Olguların Klinik, Laboratuar ve HKHN ile İlgili Özellikleri

Olgu	CBA	İA	MG	FA	BE	ZS	ÖMY	YY
Cinsiyet	E	K	E	K	E	K	K	K
Semptom Yaşı (ay)							2	5
Tanı yaşı (yıl)	6	3	5	6	6	6	2	5
Akrabalık	3	4	4	1	14	4	1	5
Atopik dermatit	+	+	+	+	+	+	+	+
Besin alerjisi	+	+	+	+	+	+	+	+
Tekr. SYE/viral enfeksiyon	+	-	+	+	+	+	+	+
Malignite	-	-	Plazmasitoma	-	Plazmasitoma	-	-	-
Otoimm.	-	-	IBH	-	IBH	OIHA	-	OIHA
Laboratuar	Eozinofili Lenfopeni IgM ↓ CD4+Th ↓ LBT ↓	Eozinofili Lenfopeni IgM ↓ LBT ↓	Eozinofili Lenfopeni IgM ↓ LBT ↓	Eozinofili IgM ↓ CD4+Th ↓ LBT ↓	Eozinofili IgM ↓ CD4+Th ↓ LBT ↓	Eozinofili Lenfopeni IgM ↓ CD4+Th ↓ LBT ↓	Eozinofili IgM ↓ LBT ↓	Eozinofili IgM ↓ LBT ↓
DOCK8 mutasyonu	Exon 18	Exon 28	Exon 26	Exon 18	Exon 5	Devam ediyor.	Exon 15	Exon 15
Donör/ kök hücre kaynağı	MRD PKH	MSD Kİ	MSD Kİ	MUD donör aranıyor	MMURD (9/10) Kİ	MRD Kİ	MRD Kİ	MRD Kİ
Hazırlama rejimi	Bu 16mg/kg Flu160 mg/m ²	Bu 16mg/kg Flu160 mg/m ²	Tre 42g/m ² Flu 150mg/m ²	-	Tre 42g/m ² Flu 150mg/m ² ATG40mg/kg	Tre 42g/m ² Flu 150mg/m ²	Tre 36 g/m ² Flu 150mg/m ²	Tre 42 g/m ² Flu 150mg/m ²
GvHD profilaksisi	CsA, MTX	CsA	CsA	-	CsA, MTX	CsA	CsA	CsA
Verilen CD34+ hücre sayısı	8x10 ⁶ /kg	5.1x10 ⁶ /kg	6.4x10 ⁶ /kg	-	1.9 x 10 ⁶ /kg	9.6x10 ⁶ /kg	14.2x10 ⁶ /kg	8.9x10 ⁶ /kg
SONUÇ	+44 ay %99 donör kimerizmi	+36 ay % 98 donör kimerizmi	+34. ay %97 donör kimerizmi	IVIG,antibiyo- tik profilak. ile izlemde	+9 ay %99 donör kimerizmi	+10.ay %98 donör kimerizmi	+32. Ay %98 donör kimerizmi	+3.ay %96 donör kimerizmi

[Abstract:170][P-065]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli (AKİY) Hastalarda Hematopoetik Kök Hücre Nakli (HKHN) Sonrası İmmün Yapılanma

*Deniz Güloğlu, Zehra Şule Haskoloğlu, Meltem Arıkan, Senem Koçak, Zülfikar Akelma, Figen Doğu, Aydan İkinciğulları
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara*

AKİY, T, B ve bazen de NK hücre gelişim ve/veya fonksiyonunda rol oynayan genlerdeki kalıtsal hataların yol açtığı, immün sistemde ciddi fonksiyon bozukluğu yaratan heterojen bir grup hastalıktır. Ülkemizde görülme sıklığı 1/10 000' dir. AKİY bir pediatrik acildir, erken tanı ve allojenik HKHN yaşam kurtarıcıdır. HKHN' de temel prensip var olmayan hücrelerin yerine normal şekilde çoğalabilen immün yeteneği bulunan hücrelerin yerleşmesidir. Bu çalışmada AKİY' li hastalarda allojenik HKHN sonrası immün yapılanmanın longitudinal olarak incelenmesi amaçlandı.

1997-2013 yılları arasında AKİY tanısı ile allojenik HKHN yapılan ve en az 3 yıl süre ile izlenen 30 hastada, akım sitometrisi (BeckmanCoulter, Navios, USA, Soft ware Kaluza) ile ölçülen periferik kan CD3, CD4, CD8, CD16+56 ve CD19 hücre düzeyleri retrospektif olarak değerlendirildi.

15' ine tam uygun, 15'ine yarı uygun vericiden HKHN yapılan hastaların 13' ü kız, 17'si erkekti. 13 hastada (%43,3) AKİY fenotipi T-B-, 17 hastada (%56,7) T-B+ bulundu. Hastaların median tanı yaşı 3,5 ay (1 ay-9 ay), median nakil yaşı 5 ay (1 ay-12 ay)dı. Hazırlama rejimi haploidentik nakil yapılan 8 hastaya (%26,7) verildi. Donör tipinden bağımsız olarak HKHN sonrası ilk yükselen hücrelerin CD8+ T lenfositler olduğu görüldü. NK hücreleri haploidentik nakillerde ve T-B- fenotip taşıyan hastalarda ilk 6 ay yüksek, sonrasında normal ve 3 yıl boyunca kararlı seyir gösterdi. CD3+ T hücrelerin tam uygun nakillerde 1. ayda, haploidentiklerde ise 6. ayda yükseldikleri görüldü. CD4+ hücreler haploidentik nakillerde 6. ayda tam uygun nakillerde ise 2. yılda normal düzeye ulaşıyordu. T-B- fenotipli hastalarda CD19+ B hücrelerin 3. ayda normale ulaşış 3 yıl kararlı seyrettiği belirlendi.

Anahtar Kelimeler: AKİY, HKHN, immün yapılanma

[Abstract:171][P-066]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY)'te Hematopoetik Kök Hücre Nakli (HKHN) Sonrası İmmün Yapılanmanın TREC Ölçümü ile İzlenmesi

*Senem Koçak, Deniz Güloğlu, Meltem Arıkan, Zehra Şule Haskoloğlu, Figen Doğu, Aydan İkinciğulları
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Blim Dalı, Ankara*

Timus T hücre gelişimi, seçimi ve maturasyonunda önemli rol oynayan bir primer lenfoid organdır. TREC (T-hücre reseptör eksizyon halkaları); T hücre reseptör yapılanması (VDJ) esnasında ortaya çıkan küçük dairesel DNA parçalarıdır. Replikasyon olmaz, hücre bölünmesinden etkilenmez ve timopoezin en önemli göstergesidir. PCR yöntemiyle ölçülen TREC kopya sayısı, ABD'de 2008 yılından bu yana yeni doğanda AKİY tarama programında başarı ile kullanılmaktadır. Bu ön çalışmanın amacı; AKİY'li hastalarda HKHN sonrasında; immün yapılanmanın akım sitometrisi ile ölçülen TREC'in longitudinal gelişimini ve immün yapılanmadaki rolünü izlemektir. 2008-2014 yıllarında allojeneik HKHN yapılan ve iki yıl süreyle izlenen 22 AKİY'li hastada, periferik kanda TREC hücre düzeyleri, CD4+CD45RA+CD31+ TREC hücreler denetlenerek retrospektif olarak değerlendirildi (Navios, Beckman Coulter, Software Kaluza). Hastaların median tanı yaşı 3,5 ay, HKHN yaşı 4 aydı. 11'i kız, 11'i erkekti. 9 hasta T-B-; 13 hasta T-B+ fenotip göstermekteydi. Hastaların 13'üne (%59) tam uygun, 9'una (%41) haploidentik donörden nakil yapıldı.

Hastaların tümünde HKHN sonrası donör tipi ve immün fenotipten bağımsız olarak TREC hücre düzeylerinin nakil sonrası 1.aydan 6.aya kadar giderek yükselme eğilimi gösterdiği; 6.aydan sonra 2.yıla kadar yüksek ve kararlı seyrettiği belirlendi.

Donör tipine göre değerlendirme yapıldığında tam uygun donör nakillerinde 2.ayda belirlenen TREC yüksekliğinin 2.yıla kadar devam ettiği buna karşın haploidentik nakil yapılanlarda belirgin yükselmenin 6.ayda ortaya çıktığı; nakil sonrası 2.yıla kadar yükselmeye devam ettiği belirlendi. Periferik kanda ölçülen TREC düzeyinin AKİY fenotiplerine göre farklılık göstermediği saptandı (p=0,43). Elde edilen bu ön sonuçlar; periferik kanda CD4+CD45RA+CD31+ TREC hücre ölçümünün AKİY'de HKHN sonrası immün yapılanmanın değerlendirilmesinde ve izleminde kullanılabilecek değerli bir belirteç olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: AKİY, HKHN, immün yapılanma, TREC

[Abstract:093][P-067]

Hereditör anjiyoödemli çocuk olguda Ecallantide ile atak tedavisi

Semiha Bahçeci, Sait Karaman, Canan Şule Karkıner, Nesrin Gulez, Demet Can, Ferah Genel

Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Hastalıkları Kliniği, İzmir

Giriş

Hereditör anjiyoödem (HAE) otozomal dominant hayatı tehdit edici olabilen, deri ve mukozalarda tekrarlayan anjiyoödem, karın ağrısı, bulantı, kusma, ishal ve larinks ödemi ile karakterize bir hastalıktır. Akut atak ve profilaksiste plazma deriveleri (Berinert®, Cinryze® ve Cetor®), rekombinant (Rhucin®, Ruconest™) C1 inhibitörleri, kallikrein inhibitörü-ecallantide (Kalbitor®), bradikinin B2 reseptör antagonist-icatibant (Firazyr®) gibi çeşitli tedavi seçenekleri bulunmaktadır. İlaçların bazıları sadece atakta kullanılırken bir kısmı ise profilaksiste kullanılabilir.

Plazma kallikrein inhibitörü olan ecallantide klinik çalışmalarda akut atakta kullanımı onaylanmış, güvenlik ve etkinliği kanıtlanmış bir ürün olup ülkemizde kullanıma yeni girmiştir. Burada akut atak tedavisinde ülkemizde ecallantide kullanılan ilk olgu sunulmaktadır. Olgu:

16 yaşında kız hasta, 1.5 yıl önce 2-3 yıldır el ve ayaklarda zaman zaman oluşan şişlik ve karın ağrısı yakınması ile başvurdu. Anne ve teyzenin hereditör anjiyoödem tanısı ile izlendiği öğrenildi. Bakılan C4: 6 mg/dl ve C1 inhibitör düzeyi 0,05 g/L (referans değeri: 0,15-0,35 g/L) olarak düşük saptanarak olguya hereditör anjiyoödem tip I tanısı konuldu. Traneksamik asit başlanan olguda profilaktik ilaç kullanımına rağmen ataklarının devam etmesi nedeniyle stanazolol tedavisine geçildi. Atak sayısı azalan hastanın atak süreçlerinde C1 inhibitör konsantrisi kullanıldı. İzlemde yüzde anjiyoödem gelişen olguya subkutan kullanım avantajı sağlayan ecallantide temin edilerek uygulandı. Tedaviyi takiben 30. dakikada anjiyoödem bulgularında düzelme başladı ve yaklaşık 90 dakikada belirgin düzelme izlendi. Hastanın takibi süresince yan etki gözlenmedi.

Sonuç:

Ecallantide hereditör anjiyoödem atak tedavisinde etkili, güvenli, subkutan kullanım kolaylığı nedeni ile de avantajlı bir ilaçtır.

Anahtar Kelimeler: atak tedavisi, ecallantide, Hereditör anjiyoödem

[Abstract:122][P-068]

Familial Mediterranean Fever may not be the Cause of Abdominal Attacks: Do not Dismiss Hereditary Angioedema!

Şevket Arslan1, Ramazan Uçar1, Şadan Soyyiğit1, Koray Ayar2, Adem Küçük2, Sami Çifçi3, Recep Tunç2, Ahmet Zafer Çalışkaner1
1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları BD, Konya
2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Romatoloji BD, Konya
3Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Gastroenteroloji BD, Konya

Background: Hereditary angioedema (HAE) patients with predominant abdominal attacks may undergo inappropriate diagnosis, unnecessary and ineffective medical and/or surgical treatments. Recurrent abdominal pain and joint swelling are shared findings of both familial Mediterranean fever (FMF) and HAE.

Objective: We aimed to determine the prevalence of HAE in patients with an established diagnosis of FMF.

Methods: A total of 522 FMF patients was evaluated according to the medical history and 124 of which did not benefit from colchicine usage and suggestive findings for HAE were further evaluated for HAE.

Results: Five of 124 patients (4%) had low serum Complement 4 (C4) levels. All five patients (26.2 ± 3.1 years, four females, one male) were finally diagnosed with HAE (four type I, one type II) following measurement of C1 inhibitor level and activity. After family screening, four further HAE cases were found.

Conclusion: HAE may go undiagnosed for many years if the disease is not suspected. We suggest that HAE be considered in patients who are being followed up for FMF, but did not benefit from colchicine and had suggestive findings for HAE.

Keywords: abdominal pain, colchicine, familial Mediterranean fever, hereditary angioedema, recurrent joint swelling

[Abstract:091][P-069]

A further case of early onset generalised pustular psoriasis with IL36RN gene mutation

Sibel Doğan¹, Nilgün Atakan¹, Neslihan Demirel¹, Gonca Elçin¹, Francesca Capon²

¹Dermatology and Venereology, Faculty of Medicine, Hacettepe University, Ankara, Turkey

²Division of Genetics and Molecular Medicine, Faculty of Life Sciences & Medicine, King's College, London, United Kingdom

Introduction: Generalized pustular psoriasis (GPP) is a rare and severe form of psoriasis characterized by sterile pustule formation with fever, leucocytosis and high C-reactive protein (CRP) levels. Early onset GPP is shown to be associated with IL36RN and CARD14 gene mutations recently.

Case: A 15 year-old Afghan boy admitted to emergency room with high fever, arthralgia and nausea, and consulted to dermatology department for diffuse erythematous pustules on the skin. Wide bright erythematous patches and grouped newly-formed and crusted pustules located on these patches were noted on the face, trunk and extremities. On laboratory examination, marked neutrophilia and high serum CRP level (33,1 mg/dl) was found. Medical history revealed that he was treated for pustular psoriasis since he was 8 years old. Methotrexate (15 mg/week) was initiated due to observed arthritis in follow-up. Blood samples sent for analysis of IL36RN gene mutation revealed that he carried a c.115+6T>C homozygous IL36RN mutation. The patient then received infliximab therapy (5 mg/kg). After the first two infusions of the drug, a dramatical response was observed with a near %75 improvement of the skin lesions and arthritis.

Conclusion: GPP can be a life-threatening disease driven by newly understood pathomechanisms differing from psoriasis vulgaris. Recent studies revealed that mutations in IL36RN and CARD14 genes contribute to early onset GPP which are accepted within a new subgroup of autoinflammatory diseases as deficiency of IL-36 receptor antagonist (DITRA). As shown in our case, novel therapies targeting proinflammatory cascade such as anti-TNF- α and IL-1 pathway should be considered in the management of the disease.

Keywords: psoriasis, pustule, DITRA, infliximab

[Abstract:158][P-070]

Aft, farenjit ve adenitle birlikte olan periyodik ateş atağında steroidde yanıt olması, A grubu β -hemolitik streptokok tonsilliti olasılığını dışlamaz

Bahar Göktürk¹, Mahmut Gökdemir²

¹Başkent Üniversitesi Konya Hastanesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya

²Başkent Üniversitesi Konya Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Konya

Giriş: Aft, farenjit ve adenitle birlikte olan periyodik ateşin (PFAPA) özelliklerinden birisi glukokortikoide dramatik yanıtıdır. Ancak tüm eksudatif-tonsillitlerde steroidin hızlı semptom düzelmesi yapabildiği bildirilmiştir. Burada, PFAPA tanısı olanlarda boğaz kültürü alınmasının önemi vurgulandı.

Olgu1: Bir yıldır 2 haftada bir 2 gün ateş, kriptik-tonsillit olması nedeniyle PFAPA tanısıyla izlenen 5 yaşındaki hastaya, 2 gündür ateş, kriptik-tonsillit, servikal mikrolenfnodları olduğu için 1 mg/kg metilprednizolon peroral verildi. Şikayetleri ve akut faz reaktanları düzelen hastanın boğaz kültüründe A grubu β -hemolitik streptokok (AGBHS) üremesi saptandı.

Olgu2: Bir yaşından beri 15 günde bir kriptik-tonsillit, 5 gün süren dirençli ateş olması nedeniyle PFAPA tanısıyla izlenen, steroidle ateşinin düşürüldüğü öğrenilen hasta dirençli ateş, kriptik-tonsillit tanısı ile yatırıldı. 0.3 mg/kg deksametazon iv verilen hastanın takibinde ateşi olmadı. Boğaz kültüründe AGBHS üredi.

Olgu3: Sekiz aylıktan beri 18 günde bir kriptik-tonsillit, ağızda aftlar, 3 gün süren ateşi olan, depo penisilin profilaksisinden faydalanmayan, PFAPA kabul edilen 3 yaşındaki hasta, kriptik-tonsillit, yüksek ateş nedeniyle başvurdu. Metilprednizolon 1 mg/kg peroral verildi. Şikayetleri ve akut faz reaktanları düzeldi. Boğaz kültüründe AGBHS üredi.

Olgu4: Bir yaşından beri 18 güne bir 5-7 gün yüksek ateş, milimetrik oral aft olan, 26 aylıkken tonsillektomi sonrasında 6 ay hiç atak geçirmeyen, ancak tekrar 26 günde bir atak geçirmeye başlayan 3 yaşındaki hasta, ateş, boğaz ağrısı nedeniyle başvurdu. Oral steroid ile şikayetleri ve akut faz reaktanları düzeldi. Boğaz kültüründe AGBHS ürediği görüldü.

Sonuç: PFAPA tanısıyla takip edilen hastalarda her atakta boğaz kültürü alınmalıdır. Steroide yanıt alınması AGBHS tonsillitini dışlamaz. Eksudatif tonsillitli hastalarda steroid verilmesi, semptomların düzeltilmesinde faydalı görünmektedir.

Anahtar Kelimeler: Aft, farenjit ve adenitle birlikte olan periyodik ateş, A grubu β -hemolitik streptokok, glukokortikoid

[Abstract:167][P-071]

Kolşisin tedavisi ile klinikte düzelme sağlanan periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit ve servikal adenit (PFAPA) sendromu ve ailesel Akdeniz ateşi (FMF) birlikteliğinin olduğu 22q11.2 delesyon sendromlu bir olgu

Bahar Göktürk

Başkent Üniversitesi Konya Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bölümü, Konya

Giriş: 22q11.2 delesyon sendromunda timus gelişim defektlerine bağlı T hücre yetmezliği, buna sekonder B hücre yetmezliği ve tekrarlayan enfeksiyonlar beklenen bir bulgudur. Periyodik ateş sendromları da bazı olgularda overlap sendromu şeklinde görülmektedir. Burada periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit ve servikal adenit (PFAPA) sendromu ve ailesel Akdeniz ateşi (FMF) birlikteliğinin olduğu 22q11.2 delesyon sendromlu bir olgu sunuldu.

Olgu: 22q11.2 delesyon sendromu ile takip edilen, 15 günlükten beri tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonları, tekrarlayan otite bağlı sol zar perforasyonu, splenomegali, makrotrombositopeni, total T ve yardımcı T hücre düşüklüğü, T hücre fonksiyon bozukluğu, hipogammaglobulinemisi olan, 7 yaşından sonra IVIG başlanan, 1.5 yaşından beri 15 günde bir 3-5 gün süren 40 dereceyi geçen, antipiretiklere dirençli ateş, kriptik tonsillit, servikal lenfadenopati, kas ağrısı, bazen karın ve eklem ağrısı ve karında defans, beraberinde akut faz reaktan yüksekliği olan hastanın IVIG replasmanı sonrası sinopulmoner enfeksiyon sıklığı belirgin azaldı; ancak karın ağrısı, kriptik tonsillit ve antipiretiğe cevap vermeyen ancak oral steroide cevap veren yüksek ateş şikayetleri ayda 2 kez devam etti. Takibinde (9 yaşında) IVIG kesildi, IgM düşüklüğü dışında immünolojik patoloji saptanmadı. FMF gen sekans analizinde R202Q heterozigotluğu ve 8 adet polimorfizm tespit edildi. Babada ve babaannede de FMF benzeri tablo olduğu, ancak belirgin bir tanıları olmadığı öğrenildi. Hastaya kolşisin 2x1 tablet başlandıktan sonraki 5 ay içerisinde tekrar atak olmadı. Babanın şikayetleri de kolşisin sonrası düzeldi.

Sonuç: Periyodik ateş sendromları bazen overlap sendromu şeklinde karşımıza çıkmaktadır. Bu olgumuzda da kolşisin tedavisi ile klinikte düzelme sağlanan PFAPA ve FMF birlikteliği düşünülmektedir. 22q11.2 delesyon sendromlu bir hastada bu tablo ilk defa bildirilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ailesel Akdeniz ateşi; periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit ve servikal adenit sendromu; 22q11.2 delesyon sendromu

[Abstract:200][P-072]

Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit, Adenopati (PAAFA) Tanılı 29 Hastanın Değerlendirilmesi

Ertuğ Toroslu1, Nazmiye Yüksek3, Melike Kefeli1, Fürüzan Köktürk4, Mutlu Yüksek2

1Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

2Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Hastalıkları BD

3Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkolojisi BD

4Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik AD

Amaç: Periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit, servikal adenit (PAAFA) ile klinik olarak çocukluk yaş grubunda görülen PAAFA sendromu tanınmadığında, gereksiz ve yorucu araştırmalara, antibiyotik kullanımına neden olabilen klinik sendromdur. Bu çalışmada PAAFA tanısı almış hastaları geriye dönük analizine yer verildi.

Yöntem: BEÜ Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi polikliniğinde Ocak 2012- Ocak 2016 yılları arasında PAAFA tanısı konan 29 hasta geriye dönük olarak analiz edildi.

Sonuçlar: Hastaların 18'i erkek, 11 kızdı. Tanı yaşı ortalama $48,51 \pm 29,04$ ay (14-116 ay). Kızların ($54,09 \pm 30,41$ ay) erkeklere göre ($45,11 \pm 30,41$ ay) geç tanı aldıkları gözlemlendi ($p > 0.05$). Tanı anında 27 hastada (%93) ateş ve farenjit, 7 hastada (%2) oral aft, 6 hastada (%20) bilateral servikal adenit, 2 hastada (%6,9) unilateral servikal adenit, 8 hastada (%27) karın ağrısı, 7 hastada kusma, 3'er hastada (%10) artralji, miyalji, baş ağrısı, 2'sinde diyare, 1 hastada (%3,4) ciltte döküntü görüldü. Başvuruda belirti süresi ortalama $11, 58 \pm 9, 89$ aydı. Tanı anında hastaların tümünde CRP yüksekliği saptanırken, prokalsitonin %5 hastada (1/18) yüksek bulundu. Tedavi amaçlı oral kortikosteroid kullanıldı. Ortalama ateş süresi 2.45 ± 2.84 gündü. Ateş süresi ile sadece tanı anındaki lökosit sayısı arasında zayıf korelasyon saptandı ($p = 0.037, r = 0.38$). Tanı sonrası 17/29 (%58) hastada tekrarlayan atak kaydı saptandı. İlk tanı sonrası izlenebilen 17 hastanın ortalama atak sayısı 2.76 ± 1.78 (minimum 1- max 6 atak) olarak belirlendi. Sonuç: PAAFA göz önünde bulunması gereken ve tanı kesinleştikten sonra gereksiz tetkik yapılmasını ve antibiyotik kullanımını azaltabilen nadir görülmeyen otoinflamatuar hastalıklardan birisidir.

Anahtar Kelimeler: Antibiyotik kullanımı, Otoinflamatuar hastalık, PAAFA

[Abstract:102][P-073]

Sendromik Kombine İmmün Yetmezlik: Hoyeraal Hreidarsson Sendromu

Funda Erol Çiçe¹, Çiğdem Aydoğmuş¹, Gonca Keskindemirci¹, Kübra Baskın¹, Özge Kaba¹, Kaan Boztuğ²

1Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Araştırma Hastanesi, **Pediyatrik Allerji-İmmünoloji Bölümü, İstanbul**

2CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, **Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna, Austria**

Hoyeraal-Hreidarsson Sendromu (HHS) çok nadir görülen X'e bağlı multisistem bir bozukluktur. Diskeratozis konjenitanın (DKC) ağır bir formu olarak düşünülür. Erken bebeklikte serebellar hipoplazi, immün yetmezlik, intrauterin büyüme geriliği ve progresif kemik iliği yetmezliği ile bulgu verir. Patogenezinin hızlanmış telomer kısalmasına bağlı olduğu öne sürülmüştür. Tırnak displazisi, cilt pigmentasyonu bozukluğu ve oral lökoplaki sıklıkla eşlik eder. Burada sendromik özellikleri nedeniyle araştırılıp neden bulunamayan en son DKC1 geninde mutasyon saptanan bir hasta sunulmuştur.

11 aylık erkek hasta büyüme-gelişme geriliği, mikrosefali ve sendromik görünüm nedeniyle değişik bölümler tarafından Seckel-like sendrom olarak araştırılmış etiyoloji bulunamayınca sık akciğer enfeksiyonu geçirmesi nedeniyle bölümümüze yönlendirilmişti. Öyküsünde oral moniliiasinin tekrarladığı, anne-babasının 1. Derece akraba olduğu öğrenildi, kardeş ölümü yoktu. Hastanın yapılan tetkiklerinde pansitopeni (Hb:7,8 g/dl, BK: 4200 /mm³, TNS: 2500/mm³, TLS: 1200/mm³, Plt: 78000/mm³) ve CMV DNA kopyasının yüksek pozitif olması nedeniyle yatırıldı. IgG: 542 mg/dl, IgA: 17 mg/dl, IgM: 34 mg/dl, lenfosit alt gruplarında CD3:% 23, CD4:%12, CD8: %12, CD19: %2, CD16+56+: %0 saptandı. Gansiklovir tedavisi, IVIG, TMP-SMX, flukonazol profilaksileri başlandı. Mikrosefali ile seyreden kombine immün yetmezlikler için Avusturya'da yapılan genetik analiz sonucunda DKC1 geninde mutasyon saptandı. Kemik iliği nakli için akrabalarından ve akraba dışı taramalarda donör bulunamadı. Hastanın yaklaşık 8 aylık yatış süreci boyunca cmv yokedilemedi, sık transfüzyon ve yoğun bakım ihtiyacı olan hasta 20 aylık pulmoner kanama ile kaybedildi.

Sonuç olarak hastamızda, cilt bulgularının ve serebellar hipoplazinin olmaması nedeniyle ilk planda cernunnos/DNA ligaz4 eksikliği düşünülse tanı HHR sendromu olarak bulunmuştur. Tüm bulgular olmasada pansitopeni, mikrosefali ile presente olan kombine immün yetmezliklerde HHR düşünülmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hoyeraal Hreidarsson Sendromu, kombine immün yetmezlik, diskeratozis konjenita

[Abstract:112][P-074]

Whim Sendromu

Elif Kerimoğlu¹, Ramazan Uçar², Şadan Soygiğit², Şevket Arslan², Ahmet Zafer Çalışkaner²

1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, **İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya**

2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, **İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları, Konya**

Giriş: Whim Sendromu HPV'ye bağlı siğil, hipogamaglobulinemi, enfeksiyon ve miyelokateksis komponentlerinden oluşur. Hücrel ve humoral immün sistemin birlikte etkilendiği bu tablo genellikle yenidoğan ve çocukluk döneminde bulgu verir. Sunulan olguda 22 yaşında klinik tablo ortaya çıkmış ve 8 yıl sonra tanı konulabilmiştir.

Olgu: 30 yaşında erkek hasta, 8 yıl önce ayak parmağında çıkan daha sonra her iki ayağına, eline ve yüzüne yayılan siğiller nedeniyle polikliniğimize yönlendirilmiş. Daha önce 4 ay kriyoterapi, 4 ay asitretin ve terbinafin, 18 ay podofilin, asetilsalisilik asit, 6 hafta interferon-alfa-2a 4.500.000 IU 3 adet/hafta ve sonrasında 6 hafta interferon-alfa-2a 9.000.000 IU 3 adet/hafta kullanmış. Tedavi altında siğillerin yayılımı devam etmiş. Hasta son 4 aydır lokal kalsipotriol ve oral vitamin D3 kullanıyor. Ailesinde immün yetmezlik öyküsü olmayan hasta sık enfeksiyon geçirmiyor. Fizik muayenesinde ayak plantar yüzünde yaygın olmak üzere el ve yüzde yaygın siğiller bulunuyor.

Tetkiklerinde WBC 18 500/μl, nötrofil 15000/μl, lenfosit 2000/μl, total protein: 4,7 gr/dl albumin: 2,8 gr/dl olan hastanın tam idrar tetkikinde proteinüri yoktu, IgG 4.79 g/L, IgG 1 3.1 g/L, IgG 2, 1,14 g/L, IgG 3 0.249 g/L, IgG 4 0.153 g/L, IgA 0.837 g/L, IgM 0,914 g/L, izohemaglutinin: 1/16 anti A+, pnömokok antikor (IG) 5600 MU/ml, tetanoz antikor (IG): 0,45 IU/ML, anti HIV-, periferik kan lenfosit alt grupları normaldi. HRCT incelemesinde akciğer alanlarında belirgin interstisyel patoloji veya bronşiektazi saptanmadı.

Tartışma: Whim Sendromu çocukluk döneminde iyileşmeyen siğiller, tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları ile ortaya çıkar. Bununla beraber erişkin yaşta, tedaviye yanıt vermeyen kronik verrüköz lezyonlarda ve hipogamaglobulinemisi olan hastalarda akıldan tutulması gereken bir tanıdır.

Anahtar Kelimeler: Whim sendromu, immün yetmezlik, siğil

[Abstract:130][P-075]

Parsiyel Trizomi 19p13 ile İlişkili Bir İmmün Yetmezlik;

Günseli Bozdoğan¹, Gonca Vardar², Agop Çıtak³, Vildan Ertekin⁴, Yasemin Alanay⁵

¹Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmunoloji ve Allerji Bilim Dalı, İstanbul

²Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, İstanbul

³Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Yoğun Bakım, İstanbul

⁴Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, İstanbul

⁵Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Genetik Bilim Dalı, İstanbul

Subtelomerik delesyon ve duplikasyonlar immün yetmezliği kapsayan sendromik bir grup hastalığa yol açabilir. Buna karşılık immün yetmezlik ile ilişkili mikroduplikasyon durumları, özellikle kromozom 19'un kısa kolunda mikroduplikasyonlar nadir olup 1980-2000 yılları arasında parsiyel trizomi 19p13 olan 10 hasta bildirilmiştir. Parsiyel trizomi 19 ile ilişkili immün yetmezlik ise Seidel ve arkadaşları tarafından 2 vaka olarak ilk kez 2014 te bildirilmiş ve literatürde bu tarihten sonra yeni bir vaka bulunmamaktadır. Burada kromozom 19p13'te duplikasyon ile ilişkili bir immün yetmezliğin klinik ve laboratuvar bulguları sunulmaktadır. Hastada array comperative genome hibridizasyon(CGH) ve ardından immün sistem tetkikleri yapıldı.

Hasta intrauterin büyüme geriliği ile prematüre olarak doğmuş. Fizik muaynesinde nörolojik gelişim geriliği, fasiyal dismorf, ürogenital ve gastrointestinal malformasyonlar ile doğumsal kalça çıkığı vardı. Array CGH de kromozom 19p13'ü etkileyen terminal duplikasyon tespit edildi. Hümmoral immune sistemde serum IgG, IgA ve IgM düzeyleri yaşa göre normal değerlerin -2SD'nun altında idi. Lenfosit alt gruplarında total, yardımcı ve sitotoksik T hücre oranları düşük, B hücre ve NK hücre oranları normal idi. Oksidatif burst ve kemotaktik indeksi içeren nötrofil fonksiyon testleri normal idi.

Hastaya immunoglobulin yerine koyma tedavisi ve düzenli profilaktik antibiyotik tedavisi başlandı. IVIG tedavisi almakta iken immün yetmezlik ile klinik ilişkili ağır CMV pnömonisi geçirdi ve Acıbadem Üniversitesi Atakent Hastanesi Pediatrik Yoğun Bakım Ünitesi'nde yaklaşık 1 ay süreyle yatarak tedavi edildi.

Hasta halen IgG düzeyini 500mg/dl üzerinde tutacak şekilde 4-6 haftada bir olmak üzere IVIG tedavisi almaktadır.

Sonuç olarak parsiyel trizomi 19p13 farklı organ malformasyonları ile immün yetmezliği içine alan sendromik bir hastalıktır.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, parsiyel trizomi19p3

[Abstract:148][P-076]

Beyin absesi ile başvuran bir ataksi-telenjiektazi hastasında B hücreli lenfoma gelişimi

Sevgi Köstel Bal¹, Şule Haskoloğlu¹, Handan Dinçaslan², Sinan Genç³, Ağahan Ünlü⁴, Suat Fitöz³, Tanıl Kendirli⁵, Gülay Ceylaner⁶, Gülhis Deda⁷, Nurdan Taçyıldız², Esin Figen Doğu¹, Aydan İkinciçoğulları¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin Cerrahisi Ana Bilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

⁶İntergen Genetik Tanı Merkezi, Ankara

⁷Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç:

Ataksi-telenjiektazi (AT) ATM geninde mutasyon sonucu meydana gelen progresif nörodejenerasyon, serebellar ataksi, okulokutanöz telenjiektaziler ve kromozomal instabilite ile seyreden otozomal resesif bir primer immün yetmezliktir. Başta T hücreli lösemi/ lenfomalar olmak üzere, hematolojik malignansiler hastalık seyrine eşlik edebilmektedir. Bu çalışmada EBV'ye ikincil B hücreli lenfoma gelişen bir ataksi-telenjiektazi olgusu sunulmaktadır.

Olgu:

Bir yaşından sonra başlayan otoimmün trombositopeni, lenfoproliferasyon, sık tekrarlayan viral enfeksiyon atakları olan, ön planda Evans sendromu düşünülerek siklosporin başlanan, izlemde nöbetleri olması nedeniyle yapılan kraniyal görüntüleme abseyle uyumlu intrakraniyal kitle saptanan hasta; üç yaşındayken kliniğimize yönlendirildi. Soygeçmişinde akrabalık ve üç kuzen ölümünün bulunması, periferik kan lenfosit altgrup analizinde B hücre lenfopenisinin saptanması, IgM düzeylerinin yüksek seyretmesi nedeniyle hiperIgM fenotipiyle seyreden kombine immün yetmezlikler düşünüldü. CD40/CD40L analizi normaldi. İzlemde fizik muayenede oküler telenjiektazilerinin belirginleştiği fark edildi. AFP düzeyi yaşına göre yüksek bulunduğu için ATM geni sekans analizi yapıldı. Daha önce tanımlanmamış homozigot {p.L1647R(c.4940TG)} mutasyonu tespit edildi. İnoperabl olarak değerlendirilen hastada kraniyal abseye yönelik antibiyotik tedavilerine yanıt alınmadığı seri kraniyal görüntülemelerle gösterildi. Lenfoproliferasyonda tekrar alevlenme olan hastada, EBV PCR pozitifliği saptandı; supraklaviküler lenf nodu örnekleme EBV'ye ikincil lenfoproliferasyon olarak değerlendirildi. İki doz rituksimab ve deksametazon tedavisine yanıt alınamaması, intrakraniyal kitle boyutlarında artış olması üzerine alınan intraserebral biyopside EBV'ye ikincil B hücreli lenfoma tespit edildi. R-CHOP rejimi başlandı; ancak hasta beyin sapı tutulumu ve herniasyon sonucu kaybedildi.

Sonuç:

Lenfoproliferasyon, izole telenjiektazi ve immünglobulin M yüksekliği ile kendini gösteren bir ataksi-telenjiektazi olgusu sunulmuştur. DNA tamir bozukluğu olması nedeniyle hastalık seyrinde malignensi gelişme olasılığı mutlaka akılda tutulmalı ve ailelere genetik danışma verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: ataksi-telenjiektazi, beyin absesi, lenfoma

[Abstract:163][P-077]

Ataksi Telenjiektazili Vakalarımız: Tek Merkez Deneyimi

Osman Özdemir, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, Afif Berdeli, İsmail Reisli

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya

Ataksi-telenjiektazi ilerleyici serebellar ataksi, kütanöz ve konjunktival telenjiektazi, immünyetmezlik ve artmış malignite riski ile karakterize nadir görülen, otozomal resesif geçiş gösteren, nörodejeneratif bir hastalıktır. Bu çalışma ile merkezimizde 2000-2016 yılları arasında ataksi telenjiektazi tanısı ile takip edilen 31 hastanın demografik, klinik ve immünolojik özellikleri değerlendirildi. Hastaların yirmisi erkek (%64), onbiri (%36) kızdı. Hastaların tanı yaşı ortalaması 6 idi. En sık başvuru nedenleri dengesiz yürüme ve tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarıydı. 25 (%80) hastanın anne ve babası arasında akrabalık vardı. 18 (%58,1) hastanın aile bireyleri arasında küçük yaşta ölüm öyküsü vardı. Hastaların ilk başvuruda bakılan tetkiklerinde 12 (%38,7)'sinde anemi, 8 (%25,8)'inde nötropeni, 7 (%22,6)'sinde lenfopeni, 1 (3,2)'inde trombositopeni vardı. Hastaların yüzde 62'sinde IgA, yüzde %54,8'inde IgG düşük saptandı. Periferik kan lenfosit alt grup analizi %41,9 oranında T ve B hücrelerinde birlikte düşüklük saptandı. Tüm hastalarda alfa-fetoprotein değeri normalin üstündeydi. İzlemde 4 (%12,9) hastada Non-Hodgkin lenfoma, 1 (%3,2) hastada disgerminom, 1 (%3,2) hastada lenfoproliferatif sendrom gelişti. 20 (64,5) hasta I.V. immünglobulin tedavisi alırken, 28 (%90,3) hastaya antibiyotik profilaksisi verildi. 8 hasta izlem sırasında kaybedildi (Dördü Non-Hodgkin lenfoma, üçü akciğer enfeksiyonu, biri Lenfoproliferatif sendrom nedeniyle). Akraba evliliğinin sık görüldüğü ülkemizde dengesiz yürüyüşü ve sık hastalanması olan hastalarda Ataksi Telenjiektazinin akılda tutulması gerekliliğini vurgulamak için hastalar sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-telenjiektazi, immünyetmezlik, sık hastalanma

[Abstract:175][P-078]

Dismorfik Bulguları ve Selektif IgA Eksikliği Tanısıyla izlenen Monozomi 18p Olgusu

Pınar Zengin Akkuş¹, Arda Çetinkaya², Deniz Çağdaş Ayvaz³, Mehmet Alikışıfoğlu², Ayfer Alikışıfoğlu⁴, Nurgün Kandemir⁴, İlhan Tezcan³, Gülen Eda Utine⁵, Koray Boduroğlu⁵

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

2Hacettepe Üniversitesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Ankara

3Hacettepe Üniversitesi, Çocuk İmmunoloji Bilim Dalı, Ankara

4Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

5Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Monozomi 18p yaklaşık 50.000 canlı doğumda bir görülen bir delesyon sendromudur. En sık görülen klinik bulgular orta-ağır büyüme geriliği, zihinsel yetersizlik, mikrosefali ve ptozis, epikantus, hipertelorizm, basık burun kökü, büyük öne dönük kulaklar gibi dismorfik yüz bulgularıdır. Burada 31 yaşında tanı alan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Çocukluk döneminde tekrarlayan aftöz lezyonları ve otiti olması nedeniyle 17 yaşındayken Çocuk İmmünoloji Bölümü'ne refere edilen, selektif IgA eksikliğine ek olarak spesifik antikor eksikliği (pnömokok aşısı cevabı düşük) saptanan (Tablo 1) hasta ailesinde akrabalık olmayan anne-babanın üçüncü çocuğu olarak zamanında 3600gr NSVY ile doğmuştu. Konjenital hipotiroidi tanısıyla tiroid hormon tedavisi, 10 yaşında boy kısalığı nedeniyle araştırıldığında büyüme hormon eksikliği saptanarak büyüme hormonu tedavisi başlanmıştı. Genetik Bölümü'ne konsülte edilen hastada karyotip analizinde 18p delesyonu saptandı. Monozomi 18p tanısına yönelik olarak SNP mikrodizin yöntemiyle ileri analiz yapıldı. Dengeli translokasyon açısından yalnızca annenin karyotip analizi yapılabildi ve 46XX olarak saptandı.

Tartışma: 22q11.2 delesyonu, 11q delesyonu, ICF sendromu gibi bir çok genetik sendroma immün yetmezlik eşlik edebilir. Sendromik bulgularla prezente olan PİY hastalıklarında ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken bazı hastalıklar Tablo 2'de gösterilmiştir. Buradaki hastanın klinik bulguları göz önünde bulundurularak yapılan genetik analizinde 18p delesyonu saptanmıştır. IgA eksikliği 18. kromozom anormalliklerinde rastlanabilen bir bulgudur. Literatürde 18p delesyonu IgA eksikliği ile ilişkilendirilmekte, diğer immünooglobulinlerde de eksiklik olabilmektedir. Boy kısalığı, zihinsel yetersizliği, konjenital hipotiroidi, büyüme hormon eksikliği ve IgA eksikliği olan hastalarda alta yatan 18p delesyon sendromu olabileceği akılda tutulmalıdır. Selektif IgA eksikliği klinik olarak sessiz olabileceği için monozomi 18p hastalarında immünolojik değerlendirme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: 18p delesyon sendromu, büyüme hormonu eksikliği, primer hipotiroidi, selektif IgA eksikliği, SNP mikrodizin

[Abstract:179][P-079]

A case report; ataxia-telangiectasia detected after chickenpox and pneumonia

Muhammed Burak Selver¹, Esra Hazar Sayar², Sevgi Pekcan³, Afig Berdeli⁴, İsmail Reislı²

1Department of Pediatrics, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

2Division of Pediatric Immunology and Allergy Diseases, Department of Pediatrics, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

3Division of Pediatric Pulmonology, Department of Pediatrics, Meram Faculty of Medicine, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

4Molecular Medicine Laboratory, School of Medicine, Ege University, Izmir

Chickenpox is caused by varicella zoster virus and is typically a mild, self-limited childhood illness with a characteristic exanthem, but can become disseminated in immunocompromised children. 5 years old male patient admitted to hospital with the complaint of weakness and small, itchy blisters especially in face and trunk. Nine days after admission, he had a fever that rised to 40 degree. Pulmonary infiltrations were seen on chest xray. Due to leucocytosis, borderline lymphopenia, pulmonary infiltrations and bilateral coarse lung sounds, he was hospitalized as pneumonia which can be a complication of chickenpox and followed under antibiotic treatment. He has a history of premature and twin birth. Also, ataxic walking was detected. The parents were from the same town. Last three months, he had a disease with fever three to four times. Low level of IgG (134mg/dl) and, IgA (2,4mg/dl), high level of IgM (863mg/dl) were detected. Due to high level of alphafetoprotein (30ng/ml) and growth retardation, ATM gene analysis was sent to other clinic. Compound heterozygot mutation (Asp1853Asn/Term3057Ser) was detected at the locus of ATM gene. Soon after, he was evaluated as ataxia-telangiectasia and was given to intravenous immunoglobulin. Ataxia-telangiectasia is an autosomal recessive disorder characterized by progressive neurologic impairment, cerebellar ataxia, variable immunodeficiency with susceptibility to sinopulmonary infections, hypersensitivity and a predisposition to malignancy. Ataxia-telangiectasia should be considered in patients with ataxic gait and high level of IgM.

Keywords: Ataxia telangiectasia, chickenpox, pneumonia

[Abstract:191][P-080]

TREX1 Geninde Yeni Homozigot Mutasyon Tespit Edilen Aicardi-Goutieres Sendromu Olgusu

Atıl Bişgin¹, Faruk İncecik², Mustafa Yılmaz²

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

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

Giriş: Aicardi-Goutieres sendromu DNA onarım mekanizmasındaki bozukluklar sonucu ortaya çıkan, nadir görülen genetik bir hastalıktır. Sıklıkla immün sistem, beyin ve cilt bulgularıyla seyreden hastalık, hem otozomal resesif hem de otozomal dominant kalıtım paterni gösterebilmektedir. Hastalığın genetik temelinde, DNA onarım mekanizmasında yer alan endonükleaz ve eksonükleazları kodlayan RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C ve TREG1 genlerindeki mutasyonlar yer almaktadır.

Yöntem: Klinik olarak Aicardi-Goutieres Sendromu ile uyumlu olan vakada sırasıyla RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C ve TREG1 genlerinin tüm kodlayan bölgeleri ve ekzon-intron bağlantı noktaları Sanger sekanslama ile dizilenmiş ve analiz edilmiştir.

Bulgular: Hastada RNASEH2A, RNASEH2B ve RNASEH2C genlerinde herhangi bir mutasyon tespit edilmezken TREG1 geninde yeni (novel) bir homozigot mutasyon olan p.R169H (c.506G>A) mutasyonu tespit edilmiştir. Tespit edilen mutasyonun analizleri Mutation Taster ve PolyPhen-2 veritabanlarında gerçekleştirilmiştir. Hastanın aile taramaları yapılmış, aynı mutasyon açısından heterozigotluk durumları ailenin diğer bireylerinde gösterilmiştir.

Tartışma-Sonuç: Sonuç olarak bu vakada saptanan yeni homozigot mutasyon, veritabanı analizlerine göre yüksek olasılıkla hastalık nedeni olarak değerlendirilmiştir. Saptanan bu yeni mutasyonun, klinik korelasyonunun olması nedeniyle fonksiyonel etkisi de gösterilmiştir. Bu sayede aile yeni gebeliklerinde hem prenatal tanı hem de preimplantasyon genetik tanı imkanına kavuşmuştur.

Anahtar Kelimeler: Aicardi-Goutieres Sendromu, TREG1 geni, yeni mutasyon

[Abstract:198][P-081]

Okülokutanöz albinizmle seyreden immün yetmezlikler

Şükrü Çekiç¹, Gülşah Parlakay², Sara Şebnem Kılıç¹

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa.

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

Giriş: Okülokutanöz albinizm; Chediak Higashi Sendromu (CHS), Griscelli Sendromu (GS), Hermansky-Pudlak tip 2 Sendromu (HPS2) ve MAPBPIP eksikliği Sendromu gibi immün yetmezlik tabloları ile karakterize genetik bozuklukların klinik bulguları arasındadır.

Amaç: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Kliniğinde takip edilen okülokutanöz albinizmi olan hastaların değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Bulgular: Hastaların ortalama yaşı 2 (minimum 44 gün, maksimum: 16 yıl), erkek kız oranı 1 (3/3) idi. Hastaların 3'ü CHS, 2'si GS tanısı almıştı, bir hastada ise okükokutanöz albinizmin yanında IgG2 eksikliği ve nötropeni tespit edildi. CHS'lu hastalarda LYST1, GS tanılı hastalarda RAB27A mutasyonu saptandı. Başvuru anında 5 hastada nötropeni, 2 hastada lenfopeni vardı. Tüm hastalar otozomal resesif geçiş göstermekteydi. CHS ve GS tanılı hastaların tümünde akselere faz geliştiği görüldü. GS'li bir hastada akselere fazın neonatal dönemde başladığı görüldü. HLH 2004 protokolüne uygun olarak tedavi başlandı. Kemik iliği nakli sadece GS tanılı bir hastaya yapıldı ve KİT sonrası kür sağlandı. GS'li bir hasta merkezi sinir sistemi tutulumuyla seyreden akselere faz döneminde ağır nörolojik bulguları ve genel durum bozukluğu nedeniyle kemik iliği nakli yapılamadı ve kaybedildi. CHS tanılı hastalara ise halen uygun verici bulunamadığı için kemik iliği nakli yapılamadı. Okülokutanöz albinizm, nötropeni ve IgG2 düşüklüğü olan hastanın tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonları mevcuttu. Akselere faz gelişimi görülmeyen bu hastanın düzenli İVİG tedavisi sonrası yakınmaları geriledi.

Sonuç: Okülokutanöz albinizmi olan hastalar başlıca fagosit sistem yetersizlikleri olmak üzere immün yetmezlikler açısından araştırılmalı, CHS, GS tanısı alan hastalar hemofagositik lenfhistiyoz gelişimi açısından dikkatle incelenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Chediak Higashi Sendromu, immün yetmezlik, Okülokutanöz albinizm

[Abstract:094][P-082]

Bronşektazinin genetik sebepleri: primer immün yetmezlikler

Semiha Bahçeci, Sait Karaman, Hikmet Tekin Nacaroğlu, Canan Şule Karkiner, Esra Toprak Kanık, Nesrin Gülez, Demet Can, Ferah Genel

Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Hastalıkları Kliniği, İzmir

Giriş- Amaç

Gelişmiş ülkelerde kistik fibroza sekonder bronşektazi (BE) daha ön planda iken, az gelişmiş ülkelerde ise kistik fibroz dışı BE'ler daha sık görülmektedir. Kistik fibroz dışı BE'lerin etyolojisinde enfeksiyonlar, primer immün yetmezlikler (PİY), aspirasyon, siliyer diskinezi, konjenital malformasyonlar ve sekonder immün yetmezlik gibi pek çok faktör yer alabilmektedir. PİY'de akciğerler sıklıkla etkilenen organlardır. Akciğer komplikasyonları PİY'li olgularda artmış morbidite ve mortalitenin de en sık sebebidir. Çalışmalarda kistik fibroz dışı BE olgularının %9-%33,8'inin PİY olduğu bildirilmektedir. Bu çalışmada kistik fibroz dışı BE tanılı hastalardan PİY tanısı alan olguların retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Materyal- Metod

1995-2016 yılları arasında İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği'nde klinik bulguları, akciğer grafisi ve /veya akciğer tomografisi ile BE olduğu doğrulanmış 116 kistik fibroz dışı BE olgusundan İmmünoloji polikliniği'mizce değerlendirilerek PİY tanısı alan olgular değerlendirilmiştir.

Bulgular

Toplam 116 bronşektazili olgunun 16'sı (%13,8) PİY tanısı almıştır. Olguların 2'si kız, 14'ü erkektir. Tüm PİY'li olgular içinde kombine immün yetmezlik %43,7 (n=7), primer antikor eksiklikleri %37,5 (n=6), fagositer sistem defekti %12,5 (n=2), genetik sendrom ve immün yetmezlik %6,2 (n=1) olarak saptanmıştır. Tüm olgularda BE her iki akciğer bazal segmentlerde olup 4 olguda sağ orta lobda da BE belirlenmiştir.

Sonuç

British Thoracic Society'nin vurguladığı şekilde kistik fibroz dışı BE'li hastalarda PİY akla getirilmelidir. Bu hastaların tanı, tedavi ve izleminde multidisipliner yaklaşım önemli olup genellikle iyi bir fizik muayene, öykü ve basit laboratuvar testleri ile PİY tanısı konulabilmektedir. İmmün yetmezliklerin erken tanı ve tedavisi yaşam kurtarıcı olabildiği gibi akciğer hasarı gibi komplikasyonları engelleyerek hastaların yaşam kalitesini arttırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: çocuk, kistik fibroz dışı bronşektazi, primer immün yetmezlik

[Abstract:107][P-083]

Nadir Bir Hastalık: Gorham Hastalığı ve İmmünolojik Bulgular

Saliha Esenboğa1, İnci Bajın2, Deniz Çağdaş Ayvaz1, Burça Aydın2, Canan Akyüz2, İlhan Tezcan1

1Hacettepe Üniversitesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

2Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş

Lenfatik malformasyonlar, lenfatik damarların nadir benign vasküler gelişimsel lezyonlarıdır.. 'Vanishing kemik hastalığı' olarak da bilinen Gorham Hastalığı, difüz lenfatik damar proliferasyonu ile karakterize olup progresif osteolize neden olur, özellikle lenfatikten zengin bölgeleri etkiler. Etkilenen bölgeye göre klinik bulgular değişiklik göstermekle birlikte ağrı, şişlik en sık bulgulardır. Olgu Sunumu

Daha önceden belirgin bir şikayeti olmayan hasta 9 yaşındayken öksürük ve balgamlı kusma nedeniyle başvurdu. ESR: 72mm/sa, CRP:20mg/dL olan hastanın akciğer grafisinde plevral efüzyon ile uyumlu görünüm olması üzerine pnömoni, parapnömonik efüzyon tanılarıyla antibiyotik tedavisi başlandı. Torak BT'sinde nekroze LAP, sağda belirgin plevral efüzyon, eşlikeden atelettazi, dalakta kist saptandı. Tüberküloz açısından değerlendirmesi normaldi. Lenfnodu eksizyonel biyopsisi reaktif olarak yorumlandı. Yatışı sırasında yapılan immünolojik değerlendirmede (Tablo 1) Serum IgG yüksekliği, CD4 sayısında düşüklük saptandı. Ayaktan kontrolü sırasında tetkikleri tekrarlanan hastanın IgG ve CD4 sayısında belirgin düşüklük görüldü. Albumin düzeyi 2.97'ye gerileyen hastanın TİT'inde protein atılımı saptanmadı. Hipoalbuminemi, lenfopeni, dalakta kistler nedeniyle intestinal lenfanjektazi öntanısıyla yapılan endoskopi, kolonoskopi, patolojik değerlendirmeleri normaldi. Abdominal MRG multisistem lokalizasyonlu kistik lenfanjiomla uyumlu saptandı. Mart 2015 'te Gorham Hastalığı tanısıyla sirolimus tedavisi başlandı. İmmünolojik bulguları sekonder olarak gelişen hastaya TMP-SMX ile antimikrobiyal profilaksi başlandı.

Tartışma

Gorham hastalığı etkilenen kemiğin yerini vasküler fibröz bağ dokusunun aldığı, nadir ve farklı kas-iskelet sistemi hastalığıdır. Etiyoloji bilinmemektedir, klinik prezentasyon, prognoz oldukça değişkendir. Lenfatik sistemi tutan hastalıklarda, lenfanjektazide hipogamaglobulinemi ve lenfopeni tanımlanmış olmakla birlikte Gorham hastalığında daha önceden raporedilmemiştir. Sekonder immünyetmezliğe yolaçan bu tabloda altta yatan hastalığın tedavisi, klinik enfeksiyonların varlığında profilaktik antibakteriyel tedavi ve Ig replasman tedavisi gerekliliğindeki akıldaki tutulmalıdır.

Apahtar Kelimeler: Gorham hastalığı, lenfatik malformasyon, sekonder immünyetmezlik

[Abstract:111][P-084]

Yeni kurulan çocuk immünolojisi kliniğimizde takip ettiğimiz primer immün yetmezlikli hastalarımız

Öner Özdemir, Emine Kürt

Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Sakarya

Giriş-Amaç:

Bu çalışmada, yeni kurulan çocuk alerji ve immünoloji kliniğimizde takip ettiğimiz primer immün yetmezlikli hastaların klinik ve demografik özelliklerinin değerlendirilmesini amaçladık.

Gereç-Yöntem:

Mayıs 2013- Aralık 2015 tarihleri arasında çocuk alerji ve immünoloji kliniğinde izlenen 20 hastanın dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular:

Hastalarımızın % 50(n:10)'si kız, % 50(n:10)'si erkek idi. Hastaların şikayetlerinin başlama yaşları 1 ay-7 yaş arasında idi. Sıklığa göre; başvuru şikayetleri tekrarlayan üst solunum yolunun enfeksiyonu, pnömoni, otit, ataksi, menenjit ve dermatit idi. Hastalarımızın tanıları yaygın değişken immünyetmezlik (n:8), ataksi telenjiektazi (n:4), süt çocuğu hipogammaglobulinemisi (n:4), otoimmün lenfoproliferatif hastalık (n:1), hiperimmünooglobulin M sendromu (n:1), immunoglobulin G2 eksikliği (n:1) ve CD 25 eksikliği (n:1) idi. Hastalarımızda akraba evliliği oranı %20 (n:4) idi. İntravenöz immunoglobulin (IVIg) tedavisi alan hasta sayısı 11, bunlardan subkutan immunoglobulin (SCiG) alan hasta sayısı 5 idi. IViG ' e bağlı yan etki 1 hastada oluşmuştur. SCiG uygulanan hastalarımızda infüzyon yeri üzerindeki basit cilt reaksiyonları dışında herhangi bir yan etki gözlenmemiştir.

Sonuç:

Ülkemizde primer immün yetersizliği tahmin edilenden fazladır. Erken tanı ve tedavi hastalığın komplikasyonlarını azaltmakta ve hastaların yaşam kalitesini artırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: ataksi telenjiektazi, yaygın değişken immünyetmezlik

[Abstract:115][P-085]

Subkutan İmmünooglobulin Tedavisine Geçilen Primer İmmün Yetmezlik Hastalarının Değerlendirilmesi, Gaziantep Üniversitesi Çocuk Alerji İmmünoloji Kliniği Deneyimimiz: İlk Veriler

Sevgi Bilgiç Eltan, Özlem Keskin, Mehmet Fatih Deveci, Evrim Tanırcan

Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Alerji İmmünoloji Bilim Dalı, Gaziantep

GİRİŞ-AMAÇ

Primer immün yetmezlikli (PiY) yetişkinler ve çocuklar tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlara eğilimlidir ve bu hastalar genellikle yaşam boyu IgG replasman tedavisine ihtiyaç duyar.

Bu sunuyla amacımız, PiY hastalarında subkutan immunoglobulin (SKiG) tedavisinin etkinliğini, güvenliğini ve hasta tedavi memnuniyetini değerlendirmek ve kendi deneyimlerimizi sunmaktır.

GEREÇ-YÖNTEM

Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji kliniği tarafından PiY tanısı ile izlenenip düzenli intravenöz immünooglobulin (iViG) tedavisi alan ve subkutan immunoglobulin tedavisine geçilen 21 hasta değerlendirildi.

BULGULAR

Hastaların 10'u (%47,6) kız, 11'i (%52,4) erkek, yaş ortalaması 8,8(±4,42) idi. 21 hastanın 5'i (%23.8) ataksi telenjiektazi, 5'i (%23.8) yaygın değişken immün yetmezlik, 1'i (%4.7) netherton sendromu, 1'i (%4.7) hiper ig E sendromu, 2'si (%9.5) hiper ig M sendromu, 7 'si (%33.5) kombine immün yetmezlik tanıları ile takip edilmekteydi. iViG tedavisinde hastaların ortalama IgG değeri 630.60(±276.5), SKiG tedavisinin 3. ve 6. ayında sırasıyla ortalama IgG değeri 942.57(±322.38) ve 955.78(±298.88) olarak saptandı ve bu artışlar istatistiksel olarak anlamlıydı. (p=0.02), (p=0.01).SKiG tedavisiyle hastaların enfeksiyon sıklığında istatistiksel olarak anlamlı azalma görüldü.(p:0.01)(Tablo 1)SKiG tedavisine geçilen hastalarda sistemik yan etkilerin belirgin azaldığı ve hastaların %71.4'inde lokal yan etki (enjeksiyon yerinde ağrı, kızarıklık) olduğu gözlemlendi.(Tablo 1).Hastaların tamamının tedaviden memnun oldukları ve memnuniyet ölçütleri değerlendirildiğinde hastaların en fazla (%87,5) damar yolu problemi yaşamadıkları için memnun oldukları görüldü.

TARTIŞMA

SKiG tedavisi yüksek serum IgG düzeylerine yol açar, hastanede kalış süresini azaltır ve enfeksiyon sıklığında azalmaya neden olur. Özellikle evde kendi kendine uygulama, damar yolu problemi yaşamama, infüzyon süresinin kısa oluşu, sistemik yan etkilerin daha az olması ve maddi avantajları nedeni ile hastaların yaşam kalitesini artırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: çocuk, immün yetmezlik, subkutan immünooglobulin

Hastalarda yan etki profili ve enfeksiyon sıklığı

		İViG (n:21)	SKİG (n:21)
Sistemik yan etki	var	10 (%47,6)	0
	yok	11 (%52,4)	21 (%100)
Lokal yan etki	yok	0	6 (%28,6)
	hafif	0	12 (%57,1)
	orta	0	3 (%14,2)
	ağır	0	0
Yan etki tipi	enjeksiyon yerinde ağrı	0	7 (%33,3)
	enjeksiyon yerinde kızarıklık	0	10 (%47,6)
	baş ağrısı	3 (%14,3)	0
	yorgunluk	2 (%9,5)	0
	titreme	2 (%9,5)	0
	ateş	5 (%23,8)	0
	ürtiker,kaşıntı	4 (%19)	1 (%4,7)
	nefes darlığı	3 (%14,3)	0
	diğer	1 (%4,7)	0
	Enfeksiyon sıklığı (p:0.01)		İViG (n:16)
	nadiren	0	5 (%31,3)
	üç ayda bir	1 (%6,3)	3 (%18,8)
	iki ayda bir	3 (%18,8)	5 (%31,3)
	ayda bir	12 (%75)	3 (18,8)

Tablo 1

[Abstract:116][P-086]

Eczacıbaşı - Baxter Hastane Ürünleri ve Innovex Sağlık Ürünleri işbirliği ile subkutan immünglobulin tedavisi hasta destek programı*Tumay Irgaş1, Fatma Bayındır2, Sema Bulut2, Pınar Özışık2, Duygu Demir2**1Eczacıbaşı - Baxter Hastane Ürünleri A.Ş - İstanbul**2Innovex Sağlık Ürünleri Paz. Hizmet ve Danışmanlık A.Ş. - İstanbul*

Yurtdışında immün yetmezlik hastalarında 25 yılın üzerinde bir geçmişe sahip olan subkutan immünglobulin uygulaması hem medikal hem de sosyal sebeplerle immünglobulin tedavisi almakta olan hastalar için intravenöz uygulamaya önemli bir alternatif olarak gösterilmektedir. Ülkemizde de bu tedavi yöntemi 1 yılı aşkın süredir pek çok klinikte başarı ile hastalara uygulanmaktadır. Subkutan immünglobulin uygulaması ile daha yüksek ve stabil IgG düzeyleri elde edilirken aynı zamanda sistemik yan etkiler oldukça seyrek görülmektedir. Bu sebeple subkutan uygulama hastalara evde kendi kendilerine tedavilerini uygulama imkanı sağlamakta olup yaşam kalitesinde artış ile ilişkilendirilmiştir.

Hastaların evlerinde self infüzyon uygulayabilmeleri için öncelikle bir yardımcı sağlık personeli tarafından ciddi bir eğitimden geçmeleri sonrasında da takiplerinin düzenli olarak yapılıp hekimlerinin bilgilendirilmeleri şarttır.

Bu sebeple bu bildiride Haziran 2014 tarihinden itibaren Eczacıbaşı-Baxter immünglobulin preparatını subkutan yolla kullanmakta olan hastalara Innovex Sağlık Ürünleri hemşireleri tarafından verilmekte olan hizmetin ayrıntıları paylaşılacaktır.

Bu ayrıntıların içerisinde programın genel işleyiş metodu, programa dahil olan hasta sayısı, subkutan immünglobulin tedavisi uygulamakta olan klinik sayısı, hastaların ortalama kaç eğitimde self infüzyonu öğrendikleri, hastaların yaş ve cinsiyet dağılımları, subkutan immünglobulin tedavisine geçiş nedenleri, volüm, uygulama yeri vb infüzyon metodu ayrıntıları gibi istatistiki bilgilerin paylaşılması hedeflenmektedir.

Anahtar Kelimeler: immünglobulin, subkutan

[Abstract:124][P-087]

Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda İntravenöz İmmünglobulin Yan Etkileri

Caner Aytekin, Melike Ocak

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

Giriş-Amaç:

İntravenöz immünglobulin (İVİG) alan hastaların %20-50'de ve tüm infüzyonların %5-15'de en az bir kere hafif-orta derecede yan etki görülmektedir. En sık görülen yan etkiler hafif-orta derecededir. Ağır yan etkiler nadirdir. Ortaya çıkış süresine göre erken, gecikmiş ve geç (daha nadir) olarak sınıflandırılır. En sık erken ve gecikmiş dönemde yan etki görülür. Bu çalışmada, İVİG alan primer immün yetmezlikli (PIY) hastalarda sistemik yan etkilerin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem:

Ocak 2011-Ocak 2016 arasında, 48 PIY'li hastaya 928 İVİG infüzyonu uygulandı. Yan etkiler şiddetine (hafif-orta, ağır) ve çıkış süresine (erken, gecikmiş, geç) göre prospektif olarak değerlendirildi.

Sonuçlar:

Hastaların 35'i erkek, 13'ü kız(E/K:2.7/1), yaş ortalaması 6.5 yıldır (aralık:0.16-18 yıl). Hastaların 20'de (%41.7) en az bir infüzyonda yan etki görüldü. 928 infüzyonun 81'de (%8.7) yan etki saptandı. 14 (%29.2) hastada erken, 13 (%27) hastada gecikmiş yan etki görüldü. 35 (%3.8) infüzyonda erken, 53 (%5.7) infüzyonda gecikmiş yan etki tespit edildi. Toplam yan etkilerin %35.2'si erken dönemde, %64.8'i ise gecikmiş dönemdedir. Geç dönemde yan etki görülmedi. Bir hastada ağır yan etki olan renal yetmezlik dışında, tüm yan etkiler hafif-orta ağırlıkta idi. Baş ağrısı en sık yan etkiydi, 9 (%18.6) hastada ve 39 (%4.2) infüzyonda görüldü. Baş ağrısını ifade edebilecek 4 yaş üstü 33 hasta ayrı değerlendirildiğinde, bu hastaların 9'da (%27.3) ve 250 infüzyonun 39'da (%15.6) baş ağrısı vardı. Diğer sık görülen yan etkiler ise halsizlik (%3.2), ateş (%2) ve bulantı-kusma (%1.8) idi.

Tartışma:

PIY'li hastalarda İVİG infüzyonunda görülen yan etkiler genellikle hafif-orta şiddettedir. Baş ağrısı olmak üzere gecikmiş yan etkiler daha sık görülür ve hastalar bu yönden izlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: İVİG, PIY, yan etki

[Abstract:125][P-088]

Klinikopatolojik bulmaca: folliküler müsinozlu bir çocuk olgu

Gülşen Akoğlu¹, Sibel Orhun Yavuz²

1Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği, Ankara

2Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji, Ankara

Folliküler müsinoz (FM), nadir görülen inflamatuvar bir hastalıktır. Tipik histopatolojik bulgusu follikül epitelinde müsinoz birikimi olup klinik olarak alopesik veya alopesik olmayan hipopigmente, ekzematöz yada küçük papüller şeklinde görülür. Benign seyirli primer FM formu ve lenfoma ile ilişkili formu bulunmaktadır. Çocuklarda nadir görülen bu deri hastalığının tanısında dikkatli ve ayrıntılı klinikopatolojik değerlendirme gereklidir. Her ne kadar lenfoma ile ilişkili FM çocuklarda oldukça nadir bildirilse de primer formdan ayırt etmeyi sağlayacak net kriterler ortaya konamamıştır. Folliküler müsinoz tanısının konulmasındaki zorluklar ve uzun dönem takiplerin önerilmesi bu hastalığı önemli hale getirmektedir. Bu bildiriye yüz ve kollarında multiple hipopigmente skuamli yamaları olan 12 yaşında erkek çocuk hasta sunulmaktadır. Deri biyopsisinde az sayıda lenfositik infiltratın atekte olduğu follikül epitelinde müsinoz birikimi gösterilmiştir. Ek patolojik bulguları saptanmayan hastaya primer FM tanısı konmuştur. Topikal steroid tedavisi ile kısmi gerileme sağlanan olgu uzun dönem takibe alınmıştır.

Anahtar Kelimeler: folliküler müsinoz, histopatoloji, tanı

[Abstract:128][P-089]

Tiyol içeren mukolitik kullanımıyla indüklenen atipik pemfiguslu çocuk olgu

Gülşen Akoğlu¹, Sibel Orhun Yavuz²

¹Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği, Ankara

²Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji, Ankara

Giriş: İlaçla indüklenen pemfigus (İİP), özellikle tiyol ve nontiyol ilaçların kullanımı sonrası gelişen bir pemfigus varyantıdır. İlaç kullanımlarının arttığı günümüzde pemfigus tanısı almış olan veya döküntülerinde alevlenme gelişen her hastada bir ilaç kaynağı düşünülmelidir. Hastaların çoğunluğunda tiyol içeren ilaçların neden olduğu, anti-dsg 1 otoantikorunun saptandığı pemfigus foliaceus benzeri klinik ve histopatolojik özelliklerin görülür. Ancak klasik formlara uymayan İİP olguları da gözlenmektedir. Çocuklarda İİP gelişimi oldukça nadir bir durum olup sadece birkaç olgu bildirilmiştir.

Olgu: Bu bildiriye, erdosteine içeren mukolitik ilaç kullanımından 2 hafta sonra vücudunda yaygın büller gelişen 9 yaşında bir erkek çocuk olgu sunulmaktadır. Histopatolojik incelemede epidermiste spongiyoz, intraepidermal ayrılma, bül içerisinde akantolitik hücreler, epidermisen lenfositler, eosinofiller ve nötrofillerle infiltrasyonu; papiller dermiste ödem ve dağınık yerleşimli eosinofilleri içeren mikst tip inflamatuvar infiltrat gözlemlendi. Direkt immunfloresan incelemede ise interselüler intraepidermal C3 ve IgG birikimi görüldü. Serum anti-desmoglein 1 antikoru pozitif olarak saptandı. Klinikopatolojik bulgulara dayanarak hastaya tiyol içeren mukolitik kullanımı ile indüklenen pemfigus tanısı kondu. Hastaya tedavi olarak oral metilprednizolon tedavisi başlandı. Lezyonların tam olarak gerileme olmaması üzerine oral metotreksat tedavisi eklendi. Yaklaşık 3 ay içerisinde ataklar kontrol altına alındı ve metotreksat tedavisi kesildi. Sistemik steroid tedavisi klinik iyileşme ile korele olarak tedricen azaltıldı.

Sonuç: Başta tiyol içeren olmak üzere herhangi bir ilaç kullanım öyküsü olan hastalarda serum anti-desmoglein antikoru düzeyleri ile korele olmayan atipik klinik ve histopatolojik özellikler gösteren büllöz döküntülerde İİP akla gelmelidir. Bu hastalarda erdosteine mukolitikler gibi tiyol içeren ilaçların kullanımından mutlaka kaçınılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ilaç, pemfigus

[Abstract:135][P-090]

Statin Kullanımının Periodontal inflamasyondaki Rolü; Dişeti Oluğu Sıvısında IL-1β, IL-10, MPO Değerlerinin Belirlenmesi

Vuslat Çiçek Arı¹, Yağmur Deniz İlarıslan¹, Baran Erman², Bahram Sarkarati³, İlhan Tezcan², Erdem Karabulut⁴, Şerife Gül Öz⁵, Mine Durusu Tanrıöver⁵, Dilek İlhan¹, Ayşe Ezel Berker¹

¹Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Periodontoloji Anabilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Pediatrik İmmünoloji Bölümü

³Abant İzzet Baysal Üniversitesi Bilimsel Endüstriyel ve Teknolojik Uygulama ve Araştırma Merkezi, Bolu

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Bölümü, Ankara

⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Genel Dahiliye Bölümü, Ankara

Amaç: Statinlerin, lipid değerlerini düşürücü etkileri dışında, inflamasyonu, oksidatif stresi, koagülasyonu, platelet agregasyonunu azaltmak ve kemik formasyonunu uyarmak gibi pleiotropik etkileri mevcuttur. Bu çalışmanın amacı, statinlerin klinik periodontal parametreler ile dişeti oluğu sıvısı (DOS) IL-1β, IL-10 ve myeloperoksidaz (MPO) seviyelerine etkisini incelemektir.

Materyal-Metod: Yetmişdokuz hiperlipidemili ve 48 sistemik sağlıklı kontrol (K) hastası dahil edilmiştir. Hiperlipidemik grup, diyetle kontrol edilen hiperlipidemi (HD) ve statin kullananlar (HS) olarak ikiye ayrılmıştır. Ayrıca hastalar periodontal olarak sağlıklı (s), gingivitisli (g) ve periodontitisli (p) olarak sınıflandırılmıştır. Lipid profillerini belirlemek için kan örnekleri alınmıştır. Plak indeksi (PI), gingival indeks (GI), cep derinliği (CD), klinik ataçman seviyesi (KAS), sondlamada kanama yüzdesi (SK) kaydedilmiştir. Statinlerin antiinflamatuvar ve antioksidan etkilerini değerlendirmek için DOS'ta IL-1β, IL-10 ve MPO seviyeleri incelenmiştir.

Sonuçlar: HS grubunun CD değerleri K grubundan anlamlı olarak düşük bulunmuştur. HS grubunun SK yüzdesi, HDg ve Kg grubundan düşüktür. HS grubunun IL-1β seviyesi HD grubundan daha azken, HS grubunun IL-10 değerinin HD grubundan daha yüksek olduğu görülmüştür. HS grubunun MPO değeri, HDg ve Kg gruplarından daha azdır.

Karar: Hiperlipidemi, proinflamatuvar sitokinlerde artışa neden olurken, statin kullanımının IL-1β and MPO seviyesini azalttığı görülmüştür. Statinlerin periodontal inflamasyonu ve periodontitisin ilerlemesini azaltıcı etkisi olabileceği öne sürülebilir.

Anahtar Kelimeler: Statinler, IL-1β, IL-10

[Abstract:146][P-091]

İntravenöz immünglobulin tedavisi ilişkili nötropeni

Sevgi Köstel Bal1, Gültekin Kutluk2, Şule Haskoloğlu1, Gülhis Deda2, Esin Figen Doğu1, Aydan İkinciöğulları1
1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara
2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: İntravenöz immünglobulin (ivig) immün yetmezliklerde önemli bir destek tedavisi olup, yıllar içinde immünmodülatuar etkinliği nedeniyle farklı hekim grupları tarafından kullanılır hale gelmiştir. Yaygın kullanımla birlikte ivig sonrasında gelişen ters etki bildirimi artmaktadır. Burada, myastenia gravis nedeniyle timektomi planan ve preoperatif hazırlık döneminde ivig infüzyonu verilmesini takiben nötropeni gelişen bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Daha önce herhangi bir sağlık sorunu olmayan 15 yaşında kız hasta, iki yıl önce göz kapağında düşüklük şikayeti ile başvurduğu nöroloji kliniğinde myastenia gravis tanısı almış ve piridostigmin tedavisi başlanmış. Piridostigmin altında oftalmopleji ve ilerleyici kas güçsüzlüğü olması nedeniyle tedaviye prednizolon ve azotiyoprin eklenmiş; ancak düzelme olmaması üzerine rezistan myasteni kabul edilerek timektomi yapılmasına karar verilmiş. Preoperatif dönemde 400 mg/kg/gün dozundan 5 gün ivig tedavisi verilmesi planlanmış. İvig infüzyonunun üçüncü gününde kan sayımında total nötrofil sayısının 850/mm³ olması üzerine hasta tarafımıza yönlendirildi. Fizik muayenesi proksimal kas güçsüzlüğü dışında normal olan hastanın, kontrol kan sayımında nötropeni devam etmekteydi. Periferik kan lenfosit alt grup incelemesi, fitohemaglutinin ve anti-CD3 ile lenfosit aktivasyon yanıtları normal olarak değerlendirildi. Nötropenin ivig ilişkili olabileceği düşünülerek ivig infüzyonları durduruldu ve hasta seri kan sayımları ile izleme alındı. On birinci günde bulguları düzelen hastanın altı haftalık takip boyunca tekrar nötropeni görülmedi.

Yorum: İvig ilişkili nötropeni, infüzyon alan hastaların %30'unda karşılaşılan bir durumdur. Nötropeni sıklıkla ivig infüzyonunu takiben ikinci günde ortaya çıkmakta, on dördüncü günde ise düzelmektedir. Hastamızda literatür verilerine paralel şekilde nötropeni tablosu düzelmiş, herhangi bir komplikasyonla karşılaşılmasıdır. İzlemede tekrar ivig tedavisinin tekrar gündeme gelmesi durumunda, literatür verileri ışığında, öncesinde steroidle premedikasyon yapılarak ivig verilmesi planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: intravenöz immünglobulin, nötropeni

[Abstract:147][P-092]

Lenfopeni Etiyolojisinde Nadir Bir Klinik: Primer İntestinal Lenfanjiyektazi

Sevgi Köstel Bal1, Suna Kaymak2, Şule Haskoloğlu1, Zarife Kuloğlu2, Aydan Kansu2, Esin Figen Doğu1, Aydan İkinciöğulları1
1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara
2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç:

Primer immün yetmezlikler açısından birinci basamak değerlendirmede tam kan sayımının dikkatli incelenmesi büyük önem taşımaktadır. Lenfopeni, T hücre yetmezlikleri başta olmak üzere birçok immün yetmezliğin ilk belirtici olabilmekte; ancak nadiren başka klinik tablolara da eşlik eden lenfopeni olguları görülebilmektedir. Burada, lenfopeni ve nötropeni ile başvuran bir primer intestinal lenfanjiyektazi olgusu sunulmaktadır.

Olgu:

Aralarında akrabalık olmayan anne ve babanın ilk çocuğu olarak 34 haftalık doğan; 65 günlükken ateşi ve bir gün süren ishali olması üzerine yapılan tetkiklerinde nötropeni, hipoalbuminemi, hipogamaglobulinemi saptanan hasta kliniğimize yönlendirildi. Fizik muayenede skrotal ve periorbital ödem mevcuttu. Başvuru anında belirgin olmamakla birlikte, izlemede lenfopeni belirginleşti. Periferik kan lenfosit alt grup analizi T hücre lenfopenisiyle uyumlu olarak değerlendirildi. Lenfositlerde maternal kimerizm negatifti. B hücre alt grupları düşüktü. CMV PCR pozitif olması nedeniyle hastaya 400 mg/kg intravenöz immünglobulin (ivig) ve gansiklovir tedavisi başlandı. Hipoalbuminemi etiyojisine yönelik olarak toplanan 24 saatlik idrarda protein atılımı normaldi. Anne ve baba albümin düzeyleri normaldi. Hipoalbuminemi, hipogamaglobulinemi, yağda çözünen vitamin düzeylerinde düşüklük olması nedeniyle; dışkıda alfa-1 antripsin negatif olmasına rağmen, protein kaybettiren enteropati tablolarına yönelik tanısız amaçlı endoskopi yapıldı. Biyopsi sonucunun intestinal lenfanjiyektaziyle uyumlu olması üzerine hastaya orta zincirli yağ asitlerinden zengin beslenme başlandı.

Sonuç

Primer intestinal lenfanjiyektazi; enterik lenfatik sistemde dilatasyonla karakterize, hipoalbuminemi, hipogamaglobulinemi ve yaygın ödemle seyreden bir konjenital anomalidir. Hastalarda lenf kaçığına bağlı olarak lenfopeni görülmektedir. Tedavide, bağırsaktan portal sisteme doğrudan geçen orta zincirli yağ asitleri kullanılmaktadır. Bu olguda; beslenme desteği ve ivig tedavisi verildikten sonra, albümin ve immünglobulin değerlerinin normale döndüğü gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Lenfopeni, orta zincirli yağ asitleri, primer intestinal lenfanjiyektazi

[Abstract:156][P-093]

Subkutan Immunglobulin Alan Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Hayat Kalitesinin Değerlendirilmesi

*Esra Hazar Sayar¹, Havva Bozkurt Alan¹, Şükrü Nail Güner¹, Savaş Yılmaz², Sevgi Keleş¹, İsmail Reisli¹
1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya
2Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Psikiyatrisi AD, Konya*

Primer immün yetmezlikler enfeksiyonlara artmış eğilimle seyreden bir grup genetik geçişli hastalıktır. Bu hastaların erken tanınması, enfeksiyonlarının uygun ajanlarla tedavi edilmesi ve enfeksiyonlara yatkınlıklarının antibiyotik, antifungal, antiviral profilaksilerle ve immunglobulin replasman tedavileriyle önlenmesi ve azaltılması hastalığa ait mortalite ve morbiditede ve dolayısıyla hayat kalitesinde artış açısından önemlidir.

İntravenöz yolla hastanede immunglobulin tedavisi alan 7-18 yaş arasındaki on sekiz hasta subkutan yolla evde replasman tedavisine geçilmeden önce ve tedavinin 6. ayında değerlendirildi. Tedavi öncesinde ve sonrasında hastaların ve ailelerinin hayat kalitesi çocukların için (8-12 yaş) yaşam kalitesi ölçeği, ergenler için (13-18 yaş) yaşam kalitesi ölçeği, anne babalar için yaşam kalitesi ölçeği ile, hastaların depresyon ve anksiyete durumları çocuklar için depresyon ölçeği (ÇDÖ), çocuklar için anksiyete duyarlılığı (ÇADİ) ve çocuklar için durumluk-sürekli kaygı envanteri (ÇDSKE) ile değerlendirildi. Hastaların hayat kalitelerinde artış ve anksiyetelerinde gerileme saptandı. Uygun hastalarda evde subkutan tedavinin hastaların ve ailelerinin hastaneye gelişlerini, sosyal hayattan ve okuldan geri kalma sürelerini azaltarak hayat kalitelerini iyileştireceği ve aynı zamanda yataklı sağlık kurumlarındaki iş yükünü azaltacağı kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, Hayat kalitesi, Subkutan immunglobulin

[Abstract:160][P-094]

Subkutan immüoglobulin G alan çocuk hastaların değerlendirilmesi: Tek merkez deneyimi

*Bahar Göktürk¹, Burcu Köksal², Özlem Yılmaz Özbek²
1Başkent Üniversitesi Konya Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya
2Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara*

Amaç: Subkutan immüoglobulin-G (SCIG) alan çocuk hastaların değerlendirilmesi

Metodlar: 1 Mayıs 2015-1 Şubat 2016 tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi'ne sık hastalanma şikayetiyle başvuran ve immüoglobulin-G replasman tedavisine karar verilen hastalara, hastanede 3 haftada bir intravenöz immüoglobulin-G (IVIG) ve uygun eğitim verildikten sonra evde SCIG uygulaması arasında tercihte bulunmaları istendi. SCIG alan 10 hasta retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların 3'ü kız, 7'si erkekti. Takibin sonundaki yaş ortanca 12 ay (6-20), şikayet başlama yaşı 3 ay (2-6), başvuru yaşı 5.5 ay (3-14), tanı yaşı 6.5 ay (2-14), SCIG alma süresi 4 ay (1-9), SCIG başlama yaşı 9.5 ay (3-22) idi. IVIG replasmanı alan 7 hasta, takipte SCIG almayı tercih ederken, 3 hasta başlangıça SCIG almayı tercih etti. SCIG tercihinde hastalarda damar yolu problemi olması, şehir dışında ikamet etmek, IVIG verilmiş süresinin uzun olması, IVIG yan etkilerinin görülmesi gibi sebepler rol oynadı. Evde SCIG uygulaması yapanlar 9 hastada anne, bir hastada ise baba idi. Uygulamayı yapanların sadece birinin üniversite mezunu olduğu görüldü. Vücutağırlığı ortanca 8.2 kg (5.2-12), vücut-kitle-indeksi 15 (12.3-22.6) idi. Başlangıçta IgG seviyesi ortanca 459 (130-792), son IgG seviyesi 1082 (740-2100) idi. Sadece IRAK-4 eksikliği olan bir hastada hafif cilt enfeksiyonu gelişti. Vücut-kitle-indeksi yüksekliğinin ve hep aynı bölgeden uygulama yapmanın, uygulama sırasındaki ağrıyı azalttığı gözlemlendi. Hiçbir hasta IVIG uygulamasına dönmek istemedi.

Sonuç: SCIG uygulamasının iyi tolere edildiği, istenilen IgG seviyelerinin sağlandığı, yağ dokusu az olan hastalarda bile komplikasyon olmadığı görüldü. Bu nedenle özellikle damar yolu problemi yaşayan ve evde uygulamayı tercih eden hastalar için SCIG uygulaması IVIG uygulamasına göre daha avantajlı görünmektedir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, subkutan immüoglobulin G

[Abstract:162][P-095]

Halitosis ve İnflamatuvar Periodontal Hastalıklar Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

Buket Acar¹, Yağmur Deniz İlarlan¹, Meryem Tekçiçek², İlhan Tezcan³, Ayşe Ezel Berker¹

1Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Periodontoloji Anabilim Dalı, Ankara

2Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Pedodonti Anabilim Dalı, Ankara

3Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Ankara

Giriş:

Halitosis nefesten yayılan hoş olmayan, kötü koku anlamına gelir. Halitosisin başlıca bileşenleri, metiyonin veya sistein içeren proteinlerin anaerobik gram (-) bakteriler tarafından putrefiyeye edilmesi ile ortaya çıkan uçucu sülfür bileşikleridir (volatile sulfur compounds- VSC). VSC'nin düşük konsantrasyonları bile periodontal dokular üzerinde toksik etkilidir. Sitokinler gibi çeşitli biyomarkerların, dişeti oluğu sıvısındaki (DOS) konsantrasyonları periodontal hastalık durumunda değişebilir. Bu çalışmanın amacı; faz 1 periodontal tedavinin ve dil temizlemeyi kapsayan oral hijyen eğitiminin halitosis düzeyi ve immünolojik parametreler üzerindeki etkisini değerlendirmektir.

Yöntem-Gereçler:

Bu kontrollü klinik çalışma Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Periodontoloji Anabilim Dalı'na periodontal muayene için başvuran 50 gingivitis (28 kadın, 22 erkek, yaş ortalaması 29.83), 30 periodontal sağlıklı (18 kadın, 12 erkek, yaş ortalaması 28.8) katılımcı ile gerçekleştirilmiştir. Sistemik olarak sağlıklı ve belirgin halitosis şikayeti olmayan kişiler çalışmaya dahil edilmiştir. Halitosis düzeyleri portatif sülfür monitörü (Halimeter®) ve organoleptik yöntemle belirlenmiş, periodontal indeks değerleri ve dil kaplanma miktarı kaydedilmiştir. Faz 1 periodontal tedavi öncesi ve sonrasında dişeti oluğu sıvısı (DOS) örnekleri her hastada üst keser dişlerin mezial yüzeylerinden standardize stripler yerleştirilerek toplanmış ve Luminex multipleks kiti kullanılarak tedaviden önce ve yedi gün sonra DOS'ta bulunan sitokin konsantrasyonları belirlenmiştir.

Bulgular:

Periodontal tedaviden sonra yapılan ölçümlerde, halitosis düzeylerinde ve DOS'ta IL-1 β , TNF- α , IL-6, IL-8 ve IL-10 konsantrasyonlarında azalma; GM-CSF, IFN- γ , IL-2, IL-4 ve IL-5 değerlerinde ise artış gözlenmiştir. IL-1 β , IL-10 ve IL-4 ölçümleri arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlıdır.

Sonuç:

Bu çalışmanın sonuçları, gingival inflamasyon ve halitosis eliminasyonu için etkin bir periodontal tedavi ve dil temizliğini kapsayan oral hijyen uygulamalarının önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Sitokin, halitosis, gingivitis

[Abstract:168][P-096]

MHC II Ekspresyon Defekti: Olgu Sunumu

Suna Nilay Canatar, Mustafa Yılmaz, Derya Ufuk Altıntaş, Mahir Serbes

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Adana

MHC II eksikliği nadir görülen humoral ve hücrel immün yetmezlik ile karakterize OR geçişli bir hastalıktır. Bu hastalıkta hücrel immünite yetersiz olup, total T lenfosit sayısı normal, CD4+T hücre sayıları düşüktür. Ayrıca hipogamaglobulinemi ve düşük spesifik antikor yanıtı vardır. Ortaya çıkan bu humoral ve hücrel yetmezlik sonucunda viral, bakteriyel, fungal ve protozoal enfeksiyonlara yatkınlık oluşur. Bu yazıda MHC II ekspresyon defekti tanısı alan bir olgu sunmak istedik.

OLGU

Anne ve babası akraba olan, miadında C/S ile doğan olgunun bir aylıktan itibaren başlayan tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, oral moniliazisi ve sol el 2. parmak ile sağ el 2, 4, 5. parmaklarda makrodaktilisi mevcuttu. İmmünolojik değerlendirmesinde CD4+T hücre eksikliği, hipogamaglobulinemi, HLA-DR antijenlerinin yokluğu(%0) nedeni ile MHC II ekspresyon defekti tanısı konuldu. Hasta izlemimizde olup IVIG tedavisi almaktadır. Sonuç olarak MHC II ekspresyon defekti yüksek morbidite ve mortaliteye sahip, tek küratif tedavisi erken yaşta kök hücre transplantasyonu olan nadir görülen bir kombine immün yetmezliktir.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, MHC II eksikliği

[Abstract:176][P-097]

Hipomorfik RAG 1 Mutasyonu Saptanan Geç Başlangıçlı Kombine İmmün Yetmezlik Olguları

Betül Karaatmaca1, Duygu Demirtaş1, Baran Erman1, Deniz Çağdaş Ayvaz1, Caner Aytekin2, Capucine Picard3, Kaan Boztuğ4, Aydan İkinciogulları5, İlhan Tezcan1

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

2Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü

3Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Necker Branch, INSERM, Paris, France

4CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences

5Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı

Giriş:

RAG 1(Rekombinaz aktive edici gen 1); immün sistemin immunoglobulin (Ig) ve T hücre reseptörlerinin (TCR) üretiminin erken evrelerdeki genetik rekombinasyon mekanizmalarından olan V(D)J rekombinasyonunda rolü olan önemli bir gen dir. Mutasyonları genellikle ağır kombine immün yetmezlik kliniği ile prezente olmasına rağmen geç klinik bulgu veren hipomorfik mutasyonlar da tanımlanmıştır. Burada geç başlangıçlı kombine immün yetmezlikle (KİY) prezente olan hipomorfik RAG1 mutasyonu saptanan üç olgu sunulmuştur.

Bulgular: Aralarında akraba evliliği olan farklı üç ailenin kombine immün yetmezlik tanısı alan çocuklarının klinik ve laboratuvar bulguları Tablo 1’de özetlenmiştir. Hastalarda tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, viral enfeksiyonlar(CMV,HPV), bronşiektazi, otoimmün bulgular(vaskülit, granüloma anülare) dikkat çekici bulgulardır.

Sonuç: KİY bulgularıyla geç dönemde başvuran hastalarda hipomorfik RAG1 mutasyonları akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: hipomorfik mutasyon, kombine immün yetmezlik, tekrarlayan enfeksiyonlar

Hastaların klinik ve laboratuvar bulguları

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3
Semptomların başlama	2,5	1	1,5
yaşı (yıl)	8	6,5	2,5
Tanı yaşı (yıl)	Kız	Erkek	Erkek
Cinsiyet	+	+	+
Akrabalık	Sinopulmoner enfeksiyonlar, bronşiektazi, ciltte granülomlar	Sinopulmoner enfeksiyonlar, bronşiektazi, siğiller	Vaskulit, hemoptizi, pulmoner hemosiderozis
Klinik bulguları	ÜSYE/ASYE	ÜSYE/ASYE, CMV, siğil	ASYE
Bakteriyel/viral enfeksiyon	Granüloma anülare	Yok	Nekrotizan vaskülit
Otoimmünite	Bronşiektazi	Bronşiektazi	Pulmoner hemosiderozis
Pulmoner bulgular	Yok	Yok	Yok
Malignite	12,900	19,700	7,100
Lökosit (mm ³)	8,300	17,500	5,800
Absolü nötrofil sayısı (mm ³)	1,300	1,000	500*
Absolü lenfosit sayısı (mm ³)	970 (764-2134)	1,040 (764-2134)	1,740 (605-1430)**
IgG (mg/dl)	<6.67 (70-303)	208 (70-303)	98 (30-107)**
IgA (mg/dl)	73 (69-387)	150 (69-387)	97.5 (66-228)**
IgM (mg/dl)	178 (<100)	5 (<100)	8,520 (<100)**
IgE (IU/ml)	+	+	+
AntiHbS (IU/ml)	çalışılmadı	düşük	çalışılmadı
Pnömonokok aşı yanıtı	55 (57-81)	45 (57-81)	45 (55-79)*
CD3+CD16-56- (%)	715 (1,000-4,900)	450 (1,000-4,900)	225 (1,900-3,600)
(absolü sayı/mm ³)	33 (24-47)	19 (24-47)	23 (26-46)*
CD3+CD4+ (%)	429 (500-2,700)	190 (500-2,700)	115 (600-2,000)
(absolü sayı/mm ³)	21 (17-37)	24 (17-37)	35 (9-35)*
CD3+CD8+ (%)	273 (300-2,100)	240 (300-2,100)	175 (300-1,300)
(absolü sayı/mm ³)	26 (8-28)	46 (8-28)	36 (5-28)*
CD3+CD16-56- (%)	338 (200-900)	460 (200-900)	180 (200-1200)
(absolü sayı/mm ³)	13 (10-27)	8 (10-27)	9 (11-31)*
CD19+ (%)	169 (200-2,200)	80 (200-2,200)	45 (300-1,200)
(absolü sayı/mm ³)	Düşük	Kontrolün 2/3'ü	Kontrolün 2/3'ü*
Lenfosit proliferasyon yanıtı	c.1438 A>G (p.Ser480Gly)	c.1793 C>T	c.2207 C>T
RAG1 mutasyonu		(R561H)	(R699W)

*Kortikosteroid alırken elde edilen değerlerdir. **iViG başlanmadan önceki önceki değerlerdir.

[Abstract:194][P-098]

Diffüz hipopigmentasyonu olan hastaların klinik olarak değerlendirilmesi**Ayşe Mete Yeşil¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Saliha Esenboğa², Özden Sanal², İlhan Tezcan²****1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara****2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

Diffüz hipopigmentasyon farklı hastalıklarda klinik bulgu olmakta, bu hastalıklar çok farklı sistemik bulgularla seyretmektedir. Hipopigmentasyona ek klinik bulguların progresif olarak gelişmesi sebebiyle kesin tanı ve tedavileri gecikmektedir. Bu çalışma ile hastaların sistematik olarak klinik değerlendirmeleri ile erken tanı olasılığının artması hedeflenmektedir. Hastalıkların bir kısmı daha erken yaşta hemofagositik lenfositosis gibi ağır klinik tablolarla başvururken, bir kısmı nörolojik gelişimde gerilik ile seyretmekte, Griscelli Tip III gibi bazı tiplerde ise hipopigmentasyon tek klinik bulgu olarak karşımıza çıkmaktadır.

Bu hastalıkların farklı ve çok çeşitli asosiyel bulguları olmasının tanıyı zorlaştıran bir faktör olduğunu vurgulamak, bu hastalıkların farkındalığını arttırmak hedeflenmektedir.

YÖNTEM

İmmünoloji polikliniğinde 2010-2016 yılları arasında takip edilen hipopigmentasyon saptanan 8 vaka çalışmaya dahil edilmiştir.

OLGULAR

Ortanca yaş 5 (2-7y) olarak saptandı. Erkek kadın dağılımı eşitti. 5 (%62) vakada akrabalık saptanırken; 2 vakada benzer hastalık bulunan kardeş öyküsü mevcuttu. Altta yatan neden 4 hastada (%50) saptandı (Tablo 1).

Başvuru şikayeti olarak ateş, hepatosplenomegali, tekrarlayan alt solunum yolu ve idrar yolu enfeksiyonu, kas güçsüzlüğü yer alırken;

fizik muayenede tüm vakalarda açık saç rengi görüldü.

Griscelli Sendromu tanısı alan 2 hasta hemofagositik sendrom tablosunda prezente olmuştu.

İzlemde 2 vakaya kemik iliği transplantasyonu yapılırken; hipogamaglobülinemisi bulunan 3 vaka intravenöz immünglobulin tedavilerini düzenli almaya devam ediyor.

Sonuç-Tartışma:

Hipopigmentasyonun eşlik ettiği hastalıkların bazılarında hemofagositik sendrom görülmesi ve kök hücre naklinin gerekli olması, bir kısmının farklı şekillerde klinik bulgu vermesi sebebiyle erken tanı önem taşır.

Anahtar Kelimeler: hipopigmentasyon, immünyetmezlik, kemik iliği transplantasyonu

Tablo 1. Hipopigmentasyonu olan hastaların tanısal özellikleri

Tanı alan vakalar	Griscelli Sendromu (3) Chediak Higashi Sendromu(1)
Tanısız izlenen vakaların klinik ve laboratuvar bulguları	hipogamaglobülinemi(2), tiroid otoantikör pozitifliği(1) hipotiroidi(1) nörolojik bulgu(3) hemihipertrofi(1) uygunsuz ADH sendromu(1) iskelet displazisi(1) tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu(1)

[Abstract:195][P-099]

Ağır kombine immün yetmezlik tanısı alan olguların klinik ve immünolojik özelliklerinin değerlendirilmesi

Özlem Karataşoğlu¹, Figen Doğu², Şule Haskaloğlu², Sevgi Bal², Funda Çipe³, Caner Aytekin⁴, İsmail Reisli⁵, Hasibe Artaç⁶, Mutlu Yüksek⁷, Alişan Yıldırım⁸, Günseli Bozdoğan⁹, Özlem Keskin¹⁰, Şebnem Kılıç¹¹, Metin Aydoğan¹², Tanıl Kendirli¹³, Aydan İkinciogulları²

1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara (1.)

2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara (2.-3.-4.-16.)

3İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul (5.)

4Ankara Dr Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara (6.)

5Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Konya (7.)

6Konya Selçuk Üniversitesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Konya (8.)

7Bülent Ecevit Üniversitesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Zonguldak (9.)

8Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Samsun (10.)

9Acıbadem Üniversitesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul (11.)

10Gaziantep Üniversitesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Gaziantep (12.)

11Uludağ Üniversitesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa (13.)

12Kocaeli Üniversitesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Kocaeli (14.)

13Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara (15.)

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) farklı genetik nedenlere bağlı ortaya çıkabilen, T ve B lenfosit fonksiyonlarında bozuklukla karakterize bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. AKİY'li olgular doğumda normal olmakla birlikte yaşamın ilk aylarından itibaren görülen enfeksiyonlarla tanı alırlar, tanı alamadıkları takdirde 2 yaşından önce kaybedilirler. Bu çalışmada, AÜTF Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bilim dalında AKİY tanısı alan vakaların klinik, immünolojik özelliklerinin ve prognozlarının retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlandı. Çalışmaya 1997-2015 yılları arasında bölümümüzde AKİY tanısıyla takip ve tedavi edilen 74 hasta dahil edildi. Olguların semptomlarının ortanca 1,95 (0-15 ay) ayda başladığı, AKİY tanısını ortanca 3,85 (1 hafta-14 ay) ayda aldığı, şikayetler ile tanı arasında geçen sürenin ortanca 2,16 (0-8,5 ay) ay olduğu belirlendi. Olguların %76,4'ünde oral moniliazis, %70,9'ünde pnömoni, %43,6'sında ishal, %40'ında CMV enfeksiyonu, %21,8'inde sepsis tanı öncesi enfeksiyonlar olarak saptandı. Olguların %63'ünde eş akrabalığı, %28,8'inde ailede benzer hastalık öyküsü vardı. Olguların immünolojik fenotipe göre değerlendirmesinde en büyük grubu %46,6 ile T-B-NK+ fenotipin oluşturdu, ikinci sıklıkta %30,1 oranında T-B+NK+ fenotipin görüldüğü belirlendi. Hematopoetik kök hücre nakli(HKHN) yapılan 50 olgunun nakil yaşı ortanca 5,53 (1-10,5 ay) ay, tanı ile HKHT arasında geçen süre ortanca 2,11 (0-7,5 ay) ay olarak saptandı. Aile içi HLA tam uyumlu donörden HKHT yapılan olgularda sağ kalım %91,3 olarak saptandı, diğer donör tiplerinden yapılan nakillerde sağ kalım %66,6 olarak saptandı. Hastanın klinik durumu, tanı yaşı, HKHT öncesi geçirdiği enfeksiyonlar HKHT sonrası izlemde prognozu etkileyen en önemli faktörler olarak belirlendi. Sonuç olarak HKHT ağır kombine immün yetmezlik hastalarında tam uyumlu donör yokluğunda bile hayat kurtarıcı tedavidir.

Anahtar Kelimeler: immün, yetmezlik

[Abstract:196][P-100]

**Epstein-Barr Virüs Yatkınlığı ile Seyreden Primer İmmün Yetmezlik Vakaları:
Hacettepe Deneyimi****Aslı Turgutoğlu Yılmaz¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Saliha Esenboğa², Alparslan Alp³, İlhan Tezcan²****1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara****2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****3Hacettepe Üniversitesi, Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: Epstein-Barr virüsü (EBV) γ -herpes virüsü ailesinin üyesidir. Çoğu primer enfeksiyon genç çocukluk döneminde ortaya çıkar. Hiç bulgu vermeyebilir, nonspesifik semptomlara ve geç adolesan/yetişkin dönemde enfeksiyöz mononükleoza neden olabilir. Primer immün yetmezliklerden (PİY) T hücre disfonksiyonu, lenfosit sitotoksitesite kusuru, B ve T hücreleri arasındaki etkileşimi bozan durumlar; organ nakli ve AIDS gibi sekonder immün yetmezliklerde EBV enfeksiyonlarının kontrolü bozulur.

Hasta-Metod: Bu çalışmada Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bölümü'ne 2010 Ocak-2014 Aralık tarihleri arasında başvuran EBV DNA titresi 500'ün üzerinde olan, 1-28 yaş arasında toplam 51 hasta retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: 51 hastanın K/E oranı 20/31'di. Başvurudaki ortanca yaş 9 (1-28)'di. Hastaların 41'i (% 80.3) kadarı 18 yaş altında, 8'i (%15.6) 18 yaşından büyüktü. 14 hastada (%27,5) PİY, 12 hastada (%23,5) malignite ve tedavisine bağlı sekonder immün yetmezlik [nazofarinks karsinomu (9 hasta), lenfoma (3 hasta)], 5 hasta (%9,8'i) hemofagositik sendrom (HFS) olarak değerlendirildi. 11 hastada (% 21,5) diğer nedenlerle sekonder İY saptandı. Hastaların tanılarına göre dağılımı Tablo 1'de verilmiştir. Saptanan 14 PİY'ten 10'u (%71.4) kombine immün yetmezlik tanısı ile izlemeydi. PİY'li hastaların moleküler analiz sonucunda 10'unda genetik defekt bulundu. Bulunan defektler Tablo 1'de verilmiştir.

Sonuç ve Tartışma: PİY hastalarında EBV enfeksiyonu ile persistan semptomatik viremi ile birlikte gelişen kronik aktif enfeksiyon, disgamaglobulinemi, HLH gibi lenfoproliferatif bozukluklar veya epitelial/mezenkimal/lenfoid malignansiler gelişebilir. EBV viremi saptanan hastaların %27,5'inde primer immün yetmezlik saptanmış olup, malignansi gelişen vakalar da dahil olmak üzere tüm vakaların primer ve sekonder İY açısından İmmünoloji kliniklerinde değerlendirilmeleri gereklidir.

Anahtar Kelimeler: EBV, immünyetmezlik

Tablo 1: EBV DNA pozitifliği saptanan hastaların klinik özellikleri ve etiyolojik dağılımları

Hasta sayısı (n)	51
Cinsiyet (K/E)	20/31
Başvuru yaşı ortanca(min.-max.)	9(1-28)
Etyoloji (n / %)	
Primer immün yetmezlik	14 hasta (%27,5)
Sekonder immün yetmezlikler	28 hasta (%55)
Malignite ve tedavisi	12 hasta (%23,5)
Hemofagositik Sendrom	5 hasta (%0,09)
Diğer	11 hasta (%21,5)
Primer EBV Enfeksiyonu (İnfeksiyöz mononükleozis/ lenfadenit/ateş)	9 hasta (%17,6)
Primer immün yetmezlik tanısı alan hastaların dağılımı	
Kombine immünyetmezlik	
WAS(1)	
STK-4(1)	
ITK (1)	
NBS (1)	
RAG1 (1)	
CD27 (1)	
Diğer(4)	
Kronik granülomatöz hastalık	
Konjenital nötropeni	
Otoimmün lenfoproliferatif hastalık	
	10 hasta
	2
	1
	1

[Abstract:202][P-101]

Otoimmün Sitopeni Tanısı Alan Hastaların Primer İmmün Yetmezlikler Yönünden Değerlendirilmesi

Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Saliha Esenboğa¹, Betül Karaatmaca¹, Ziya Ayberk², Alican Arslan², Abdülkadir Bulut², Turan Bayhan³, Şule Ünal³, İlhan Tezcan¹

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

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

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

Giriş: Primer immün yetmezlikli (PİY) hastalar tekrarlayan enfeksiyonların yanı sıra immün disregülasyon ve otoimmüniteye bağlı ortaya çıkan klinik bulgularla başvurabilirler. PİY'li hastalarda otoimmünitenin en sık prezentasyon şekli hematolojik komplikasyonlar yani sitopenilerdir. Sitopeni, periferik kan hücre tiplerinden (anemi, nötropeni, trombositopeni) bir veya birden fazlasının azalması anlamına gelmektedir ve immünyetmezliğin ilk bulgusu olabilir. Primer immün yetmezliklerde sitopenilerin diğer olası sebepleri ise hemofagositoz ve lenfoproliferasyon şeklinde ortaya çıkan immün disregülasyon, kemik iliği yetmezliği ve myelodisplazidir.

Hastalar-Yöntem: Bu çalışmada Şubat 2015-Şubat 2016 tarihleri arasında otoimmün sitopeni tanısı olarak, immün yetmezlik açısından Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümü'ne konsülte edilen ve PİY nedeniyle takip edilen ve sitopenisi mevcut olan 28 hasta değerlendirilmiştir.

Bulgular: Hastaların ortanca tanı yaşı 111,2(1,5-29,2) idi (Tablo 1). Kız/erkek oranı 20/8, anne-baba arasında akrabalık 12 hastada (%32,1) pozitif. Tekrarlayan enfeksiyon öyküsü 22 hastada (%78,5) mevcuttu. 24 hastada (%85,7) altta yatan primer immün yetmezlik mevcuttu (Tablo 1). PİY tanısı olan hastalarda dağılımı Tablo 1'de verilmiştir. Sıklıklarına göre hastalık gruplarını kombine immün yetmezlikler (12 hasta), humoral immün yetmezlikler (CVID) (8 hasta) ve otoimmün lenfoproliferatif sendrom (4 hasta) oluşturmaktadır. 22 hastaya steroid, 25 hastaya IVIG, 4 hastaya Rituximab, 4 hastaya Siklosporin, 2 hastaya mikofenolat mofetil tedavileri verilmişti. 16 hastada İTP, 6 hastada AHA, 3 hastada İTP+ AHA, 3 hastada kırmızı küre aplazisi mevcuttu.

Sonuç-Tartışma: İmmün sitopeni nedeniyle başvuran hastaların immünolojik olarak da değerlendirilmesi, varsa mevcut primer immünyetmezlik hastalıklarının tanısının erken konularak erken ve etkin tedavilerinin sağlanması önem taşımaktadır. İncelenen hasta sayısının artması ile elde edilecek veriler sonucunda sitopenilerle prezente olabilecek primer immünyetmezlikler açısından farkındalığın artırılması amaçlanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: otoimmün sitopeni, primer immün yetmezlik, immüdisregülasyon

Tablo 1. İmmün sitopeni tanılı hastaların demografik ve klinik özellikleri

Hasta sayısı 28

Hasta sayısı	28
Kadın/erkek	8/20
Ortanca yaş(min-max)	11,2(1,5-29,2)
Anne-baba arasında akrabalık	9 (%32,1)
Tekrarlayan enfeksiyon öyküsü	22(%78,5)
Tedavi	22(%78,5)
Steroid	25 (%89,2)
IVIG	4 (%14,2)
Siklosporin	4 (%14,2)
Rituximab	2 (%7,1)
Mikofenolat mofetil	1 (%3,5)
Diğer	
PİY tanısı alan hastalarda tanı dağılımı	12 (%42,8)
Kombine İY	3
WAS	2
SCID(JAK3 ve RAG1 eks.)	1
STK4 defekti	1
LRBA defekti	1
PIK3CD defekti	2
Diğer	7 (%25)
Humoral İY(CVID)	5 (%17,8)
Otoimmün lenfoproliferatif Sendrom	

[Abstract:203][P-102]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Hastalarda ADA Enzim Replasman Tedavisinin Klinik ve Laboratuvar Sonuçlarına Erken Dönemdeki Etkileri**Deniz Çağdaş Ayvaz1, Betül Karaatmaca1, Saliha Esenboğa1, Togay Yılmaz2, Yakup Yunus Yamantürk2, Aslınur Keleş2, Safa Barış3, Tuba Turul Özgür1, Özden Sanal1, İlhan Tezcan1****1Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı****2Hacettepe Tıp Fakültesi****3Marmara Ün.Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş: Adenozin deaminaz enzim eksikliği pürin metabolizmasında toksik metabolitlerin birikmesi ve özellikle immün sistemde olmak üzere çeşitli sistem bulguları ile karakterize olan otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Hastalığın immün sistem bulguları enzim eksikliği sonucu kemik iliğinde toksik metabolitlerin etkisi ile lenfoid prekürsörlerinin azalması nedeniyle gerçekleşir.

Hasta-Metod: Çalışmamızda hastalığın tedavisinde kullanılan üç alternatif tedaviden biri olan ADA enzim replasman tedavisinin erken dönemde klinik ve laboratuvar sonuçlarına etkisi değerlendirilmek istenmiştir. Bu amaçla 2009-2016 yılları arasında ADA eksikliğine bağlı ağır kombine immün yetmezlik tanısı alan 6 hasta değerlendirildi.

Bulgular: ADA eksikliği saptanan hastaların başvuru klinik ve laboratuvar bulguları Tablo 1’de gösterilmiştir. Hastaların tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, bronşiektazi, ciltte granülomlar, ağır monaliyaz ve barsakta enflamatuvar polipleri dikkat çekicidir.

Sonuç-Tartışma: ADA eksikliği vakaları daha çok ağır kombine immün yetmezlikle nadiren ileri yaşlarda kombine immün yetmezliğe bağlı komplikasyonlarla prezente olmaktadır. Kök hücre nakli ve gen tedavisi öncesinde peg-ADA subkutan enzim tedavisi ile immünolojik değerlendirme sonuçlarında lenfosit sayılarında sınırlı artışa rağmen hastaların klinik bulgularında olumlu etkiler görülmektedir.

Tablo 1. ADA eksikliği saptanan hastaların başvuru klinik bulguları

	OLGU 1	OLGU 2	OLGU 3	OLGU 4	OLGU 5	OLGU 6
Doğum Tarihi	16.12.2014	19.03.2014	22.04.2009	20.06.1996	01.01.2009	12.12.2013
Cinsiyet	Kız	Kız	Erkek	Erkek	Kız	Erkek
Başvuru yaşı(-yıl)	3 ay	4 ay	3 haftalık	19 yaş	3 ay	13 ay
Akrabalık	+	+	+	-	+	Aynı ilden
Klinikbulgular	Solunum sıkıntısı, takipne	Vücutta leke		Nefes darlığı, öksürük, balgam		Pnömoni
Diğer klinik bulgular	Hiperkalsemi Moniliyazis Tekrarlayan Bronşiolit eritrodermi	Deride granulo- matöz lezyonlar	Yok	Bronşiektazi ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonları	Diyare Pnömoni Pelvik sol böbrek	Protein loosing enteropati Bağırsakta inflamatuvar polip Hipoalbuminemi Kronik ishal Galen ven anevrizması CMV Enfeksiyonu
Lenfoproliferasyon	-	-	-	-	-	-
Otoimmünite	-	-	-	-	-	-
Alerji	-	-	-	Astım +	-	-
Pulmonerbulgular	Buzlu cam dansitesi	Buzlu cam dansitesi	yok	Bronşiektatik değişiklikler	yok	Buzlu cam dansitesi Hilar, mediastinal LAP
Malignite	-	-	-	-	-	-



[Abstract:205][P-103]

Tüm Ekzom Sekanslama İle Tanımlanan Progresif Psödromatoid Artropati'li Ailede Saptanan Yeni WISP3 Geni Mutasyonu

Atıl Bişgin

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Balcalı Hastanesi ve Klinikleri, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

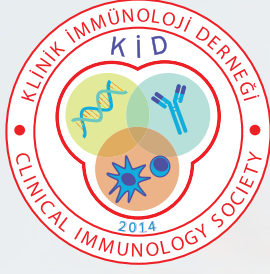
Giriş-Amaç: Progresif Psödromatoid Artropati (PPAC) otozomal resesif kalıtım paternine sahip, çocukluk çağı başlangıçlı, kemik ve eklemleri tutan, ilerleyici bir hastalıktır. Hastalık normal postnatal iskelet gelişimi ve kartilaj homeostazisinden sorumlu bir sinyal proteinini kodlayan WISP3 genindeki mutasyonlara bağlı ortaya çıkmaktadır. Klinik olarak heterojen bir hastalık olan PPAC, sıklıkla başka hastalıklar özellikle de juvenil romatoid artrit ile karıştırılmaktadır.

Yöntem: Kliniğimize evlilik öncesi genetik danışmanlık amacıyla başvuran hastanın, klinik değerlendirmesi sonucu tüm ekzom dizilemesi yapılmasına karar verildi. Elde edilen sonuçlar Sanger dizileme yöntemiyle doğrulandı. Endikasyon doğrultusunda tüm aile taraması yapıldı.

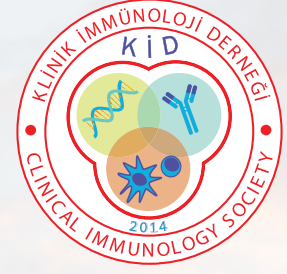
Bulgular: Hastada yapılan ekzom dizileme analizinde WISP3 geninde tespit edilen homozigot p.80Lfs*4 (c.237_237delC) mutasyonu daha önce literatürde bildirilmemiş ancak insiliko analiz araçlarına göre yüksek olasılıkla hastalık nedeni olan bir değişiklik olarak değerlendirilmiştir. Bu nedenle hastanın anne ve babası bu mutasyon açısından araştırılmış ve her ikisinin heterozigot olduğu gösterilmiştir. Ayrıca hastanın kardeşinde de benzer klinik tablo olması nedeniyle mutasyon taraması yapılmış, aynı mutasyonu homozigot olarak taşıdığı tespit edilmiştir.

Sonuç ve Tartışma: WISP3 geninde tespit edilen yeni mutasyon, hasta iki kardeşin klinik bulgularıyla tekrar değerlendirilerek re-fenotipleme yapıldığında, PPAC ile uyumlu olduğu görüldü. Bu çalışmada, tüm ekzom dizi analizinin klinikte kullanımının bir örneği olarak yeni bir ailesel PPAC ve WISP3 geninde belirlenen yeni mutasyon sunulmuştur. Bu sayede tüm ekzom dizileme tekniğinin klinik heterojenite özelliği taşıyan hastalıklarda tanı koyma aracı olarak kullanılabilirliği ve ailelere bu yönde genetik danışmanlık verilerek olası gebeliklerde prenatal tanıya imkan sağlanabileceği gösterilmiş olmuştur.

Anahtar Kelimeler: Tüm ekzom sekanslama, Progresif Psödromatoid Artropati, WISP3 geni, novel mutasyon



2. Klinik İmmünoloji Kongresi



ALFABETİK SIRA İLE OTURUM BAŞKANLARI VE KONUŞMACILAR

Dr Alişan Yıldırım	Dr Kaan Boztuğ
Dr Andrew Cant	Dr Koray Harmancı
Dr Ayça Kıyıkım	Dr Mehmet Kılıç
Dr Aydan Kansu	Dr Metin Aydoğan
Dr Ayşe Metin	Dr Mustafa Güleç
Dr Bahar Göktürk	Dr Mustafa Yılmaz
Baran Erman	Dr Mutlu Yüksek
Hemşire Birsal Küçükersan	Dr Necil Kütükçüler
Dr Caner AYTEKİN	Hemşire Nefiye Yıldız
Dr Çiğdem Aydoğmuş	Dr Neslihan Karaca
Dr Demet Hafızoğlu	Dr Nesrin Gülez
Dr Deniz Acıcan	Dr Ömür Ardeniz
Dr Deniz Çağdaş Ayvaz	Dr Öner Özdemir
Dr Dicle Orhan	Dr Özden Anal
Dr Dilara Kocacık	Dr Özden Sanal
Dr E. Figen Doğu	Dr Özlem Keskin
Dr Ercan Kurar	Dr Saliha Esenboğa
Dr Esra Hazar Sayar	Selcan Kaya
Dr Fatih Çelmeli	Serkan Belkaya
Dr Fazıl Orhan	Dr Serkan Filiz
Dr Ferah Genel	Dr Sevgi Köstel
Dr Ferhat Çatal	Dr Simten Malhan
Hemşire Feride Özkan	Dr Srinikaveri
Dr Funde Çipe	Dr Şebnem Kılıç
Dr Gökçen Gözübatık	Dr Şevket Arslan
Dr Gulbü Uzel	Dr Şule Haskoloğlu
Dr Gülderen Yanıkaya Demirel	Dr Şükrü Nail Güner
Dr Günseli Bozdoğan	Dr Tanıl Kendirli
Dr Güzide Aksu	Dr Tuncay Alkan
Hemşire Havva Bozkurt	Dr Uğur Muşabak
Dr İhsan Gürsel	Dr Yavuz Köker
Dr İlhan Tezcan	Dr Yıldız Camcıoğlu
Dr İsmail Reisli	Dr Zafer Çalışkaner
Dr K. Aydan İkinciogulları	



2. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Sorumlusu Dizini*

* Kitapçıkta poster özetlerine, poster numarasından ulaşabilirsiniz



İSİM - SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO
Ali Selçuk	P-023	173
Aslı Turgutoğlu Yılmaz	P-100	196
Asuman Nur Karhan	P-051	155
Atıl Bişgin	P-080,P-103	191,205
Ayça Ceylan	P-013	109
Ayşe Ezel Berker	P-090	135
Ayşe Mete Yeşil	P-098	194
Bahar Göktürk	P-070,P-071,P-094	158,167,160
Baran Erman	P-050	143
Begüm Özbek	P-060	181
Betül Karaatmaca	P-059,P-061,P-097,P-102	172,201,176,203
Buket Acar	P-095	162
Can Akal	P-043	183
Caner Aytekin	P-033,P-052,P-053,P-087	188,159,165,124
Ceyda Tunakan Dalgıç	P-018	105
Çağman Tan	P-016	177
Demet Altun	P-010	174
Deniz Çağdaş Ayvaz	P-101	202
Deniz Güloğlu	P-065	170
Ebru Çelebioğlu	P-021	154
Elif Azarsız	P-005,P-011,P-040	133,190,132
Elif Kerimoğlu	P-074	112
Emine Kürt	P-084	111
Esmâ Bentli	P-024	89
Esra Hazar Sayar	P-042	149
Evrin Tanırcan	P-029	121
Fatma Ecem Şimşir	P-054	184
Fehime Kara Eroglu	P-003	123
Gülşah Ayçin Duyuler	P-001	96
Gülşah Parlakay	P-081	198
Gülşen Akoğlu	P-088,P-089	125,128
Günseli Bozdoğan	P-075	130
Havva Bozkurt Alan	P-093	156
Hikmet Tekin Nacaroğlu	P-025	92
Hülya Özdemir	P-036	108
İbrahim Cemal Maslak	P-034	192
Kismet Çıki	P-047	199
Kübra Baskın	P-039,P-073	120,102
Mehmet Ali Karaselek	P-063	186
Mehmet Fatih Deveci	P-085	115
Mehmet Kılıçer	P-028	110
Melike Kefeli	P-072	200
Merve Ezgi Doğan	P-015	150



2. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Sorumlusu Dizini*

* Kitapçıkta poster özetlerine, poster numarasından ulaşabilirsiniz



Muhammed Burak Selver	P-017,P-079	178,179
Nesrin Reisli	P-002	99
Nigar Haşimova	P-032	136
Nursel Çalık Başaran	P-022	164
Osman Özdemir	P-077	163
Özge Kaba	P-012,P-038	103,119
Özlem Karataşoğlu	P-099	195
Pınar Gür Çetinkaya	P-009	161
Pınar Zengin Akkuş	P-078	175
Ramazan Uçar	P-019	113
Sait karaman	P-048	95
Saliha Esenboğa	P-007,P-008,P-027,P-083	138,139,106,107
Sanem Eren Akarcan	P-026,P-030,P-056	100,129,101
Seda Şirin Köse	P-037,P-062	117,118
Semiha Bahçeci	P-067,P-082	93,94
Senem Koçak	P-066	171
Serdar Nepesov	P-031	134
Sevgi Köstel Bal	P-058,P-076,P-091,P-092	151,148,146,147
Sibel Doğan	P-069	91
Sinem Fırtına	P-049	97
Sinem Nur Selçuk	P-055	204
Suna Nilay Canatar	P-096	168
Şadan Soy Yiğit	P-020	114
Şevket Arslan	P-068	122
Şeyhan Kutluğ	P-006	137
Şeyma Çelikkilek Çelik	P-046	193
Şükrü Çekiç	P-035	197
Tahir Tok	P-044	185
Tuğba Esra Pekcandanoğlu	P-045	189
Tumay Irgaş	P-086	116
Zehra Şule Haskoloğlu	P-041,P-057,P-064	142,141,140
Zeynep Gökçe Gayretli Aydın	P-004,P-014	127,126



DİZİN

Kapak	1
Önsöz	3
Yönetim Kurulu Üyeleri	4
Kongre Düzenleme Kurulu Üyeleri	4
Program	5
Poster Sunum Numaralarına Göre Poster Bildirileri	9
Konu Başlıklarına Göre Poster Tartışmaları	16
Poster Sunum Özetleri	17
Alfabetik Sıra İle Oturum Başkanları Ve Konuşmacılar	86
Poster Sorumlusu Dizini	87
Dizin	89





NOTLAR

A series of horizontal dotted lines intended for handwritten notes, filling the majority of the page.





NOTLAR

A series of horizontal dotted lines for taking notes, spanning the width of the page.





NOTLAR

A series of horizontal dotted lines for taking notes, spanning most of the page width.

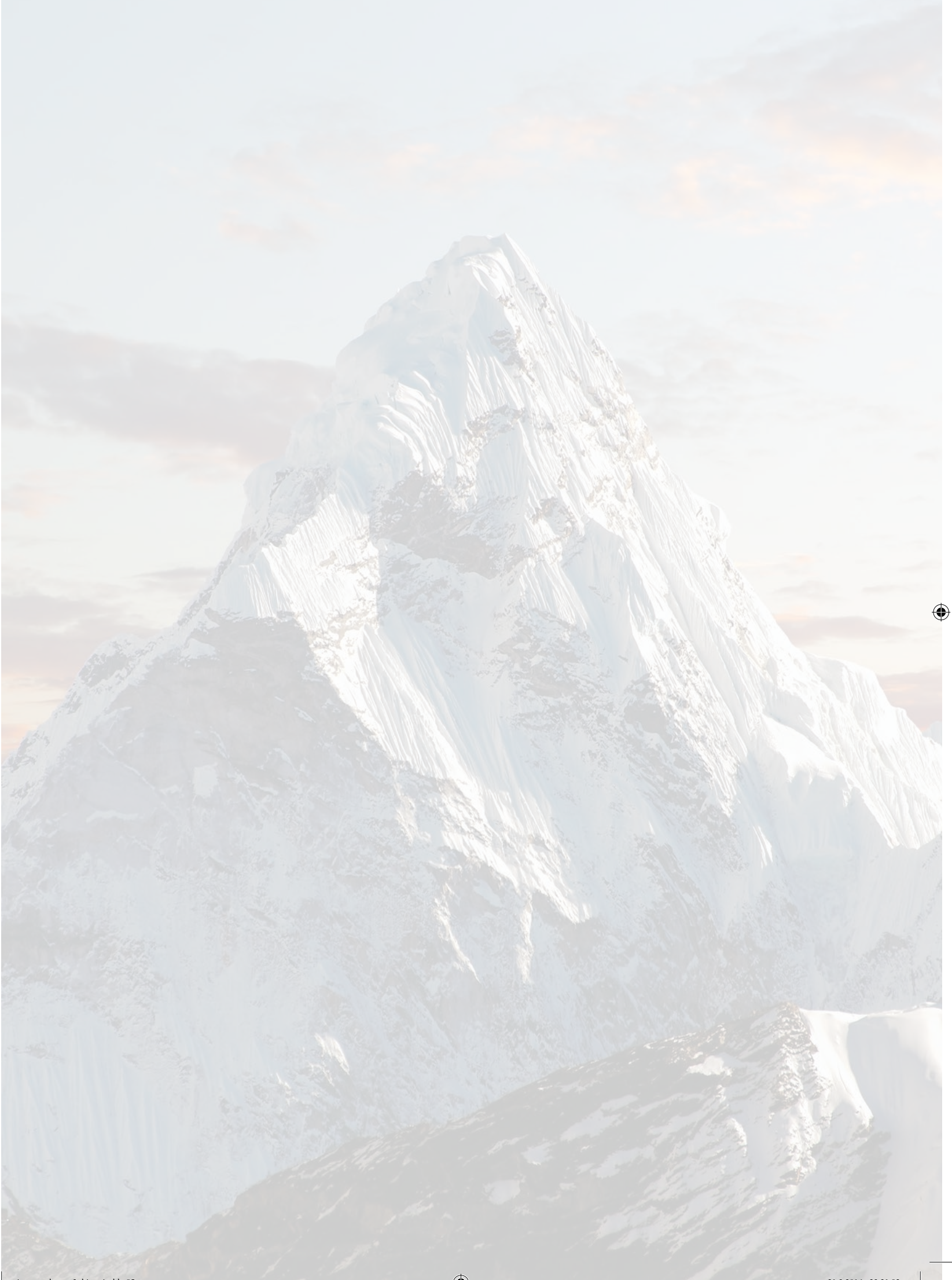




NOTLAR

A large area of the page is filled with horizontal dotted lines, providing space for taking notes.







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

