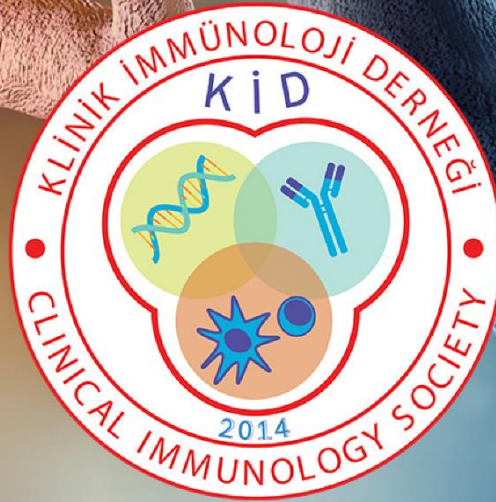


5. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

İMMÜN SİSTEM
VE
HASTALIKLARI

TANIDAN TEDAVİYE



20-23 MART 2019

TITANIC DELUXE BELEK HOTEL - ANTALYA

www.klinikimmunoloji.com

www.metaturizm.com.tr

Değerli Katılımcılar,

20-23 Mart 2019 tarihleri arasında Antalya’da gerçekleştirdiğimiz 5. Klinik İmmünoloji kongresinde sizlerle birlikte olmaktan gurur ve mutluluk duymaktayız.

Primer İmmün Yetmezlikler (PİY), immün sistemin fonksiyonlarını anlamamızda bize çok şey öğreten, öğretmeye de devam eden kalıtsal hastalıklardır. Son 20 yılda tanı alanında yaşanan hızlı gelişmeler hastalık sayısının 350’nin üzerine çıkmasına neden olmuş, hastalık patofizyolojilerinin daha iyi anlaşılması ise yeni tedavi seçeneklerini ortaya çıkarmıştır. Bu yıl kongremizde erken tanı, etkin tedavinin bu hastaların yaşamında önemine bir kez daha dikkat çekerken, primer immün yetmezliklerde “Tanıdan Tedaviye” yenilikleri gözden geçirmeyi hedefliyoruz.

Kongre bilimsel programını, güncel gelişmeleri ön plana çıkarmayı amaçlayarak hazırlarken, hekimlerin bu hastalıklara tanı koymasını kolaylaştırabilmek için interaktif “Olgularla PİY’de Tanı Kursu” ve hemşirelerimizin temel bilgilerini güçlendirmek amacıyla “PİY Hemşireliği Kursu” olmak üzere 2 kurs düzenleyerek bu alandaki eksikliklerimizi hep birlikte giderebilmeyi hedefledik.

Bilimsel programın 2. ve 3. gününde PİY tanısına götüren ipuçları, laboratuvar yöntemleri olgularla birlikte gözden geçirilirken, kök hücre nakli ve immünglobulin replasman tedavisinde yeniliklerin de ele alınması planlandı. Bu yıl kongremizde bizlerle olmayı kabul eden Gastrometeroloji, Göğüs Hastalıkları, Nöroloji, Romatoloji ve Hematoloji-Onkoloji hocalarımızla diğer bilim dallarının perspektifinden PİY’leri gündeme getirmeyi amaçladık.

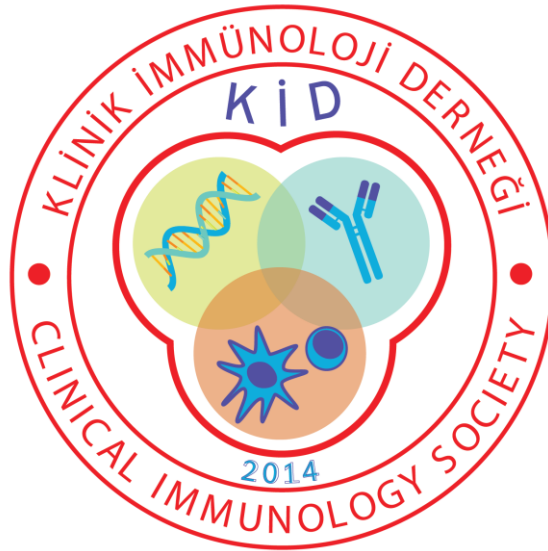
Bilimsel programımızda son yıllarda giderek artan sayıda PİY için kullanılmaya başlanan hedefe yönelik tedavilerin yanı sıra PİY hastalarında sıklıkla karşılaştığımız problemler için de “Ben nasıl tedavi ediyorum?” oturumu yer aldı.

Amerika Birleşik Devletleri, Avusturya ve İsviçre’den dört değerli bilim insanı deneyimlerini paylaşmak için aramıza katılmayı kabul etti ve bizleri onurlandırdı.

Tüm katılımcı, konuşmacı ve oturum başkanlarına gösterdikleri ilgi ve yoğun emek, endüstri temsilcilerine ise kongremizin gerçekleşmesi için verdikleri destek nedeniyle teşekkür ediyor, güzel bir kongre geçirmenizi diliyoruz.

Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim kurulu ve Kongre düzenleme kurulu adına

Prof. Dr. E.Figen Doğu



KURULLAR

Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim Kurulu

Prof. Dr. F. İlhan Tezcan (Başkan)

Prof. Dr. K. Aydan İkinciöğulları (Başkan Yardımcısı)

Prof. Dr. Necil Kütükçüler

Prof. Dr. E. Figen Doğu

Prof. Dr. İsmail Reisli

Prof. Dr. Zafer Çalışkaner

Doç. Dr. Caner Aytekin

Kongre Başkanı

Prof. Dr. E. Figen Doğu

Düzenleme Kurulu

Prof. Dr. F. İlhan Tezcan

Prof. Dr. Necil Kütükçüler

Prof. Dr. Mustafa Yılmaz

Prof. Dr. Zafer Çalışkaner

Prof. Dr. Güzide Aksu

Doç. Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz

Doç. Dr. Günseli Bozdoğan

Uz. Dr. Şule Haskoloğlu

Uz. Dr. Candan İslamoğlu

Prof. Dr. K. Aydan İkinciöğulları

Prof. Dr. E. Figen Doğu

Prof. Dr. İsmail Reisli

Doç. Dr. Caner Aytekin

Doç. Dr. Mutlu Yüksek

Doç. Dr. Funda Çipe

Doç. Dr. Zülfikar Akelma

Uz. Dr. A. Sevgi Bal

Dr. Çağman Tan

Kongre Sekreterleri

Uz. Dr. Şule Haskoloğlu
E-posta: zsireci@yahoo.com

Uz. Dr. Candan İslamoğlu
E-posta: candanata2003@hotmail.com

5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ
20 - 23 MART 2019 TITANIC DELUXE BELEK HOTEL - ANTALYA
KONGRE PROGRAMI

20 Mart 2019 Çarşamba

13:30 - 15:30	Olgularla PİY'de Tanı Kursu (İnteraktif) Kurs Başkanı: Dr. Figen Doğu, Dr. Caner Aytekin
13:30 - 13:55	Dr. Ayça Kırıkım
13:55 - 14:20	Dr. Saliha Esenboğa
14:20 - 14:45	Dr. Fatih Çelmeli
14:45 - 15:10	Dr. Candan İslamoğlu
15:10 - 15:30	Sorular ve tartışma
15:30 - 16:00	Kahve Molası
16:00 - 17:35	PİY Hemşireliği Kursu Kurs Başkanı: Dr. Aydan İkinciogulları, Hem. Birsal Küçükersan
16:00 - 16:20	İmmün sistem ve eksiklikleri Dr. İlhan Tezcan
16:20 - 16:40	Primer immün yetmezliklerde genel tedavi prensipleri Dr. Caner Aytekin
16:40 - 17:00	SCIG mi IVIG mi? Dr. İsmail Reisli
17:00 - 17:20	Erişkin kliniğinde PİY Dr. Zafer Çalışkaner
17:20 - 17:35	Tartışma
18:00 - 18:30	AÇILIŞ Prof. Dr. İlhan Tezcan, Prof. Dr. Figen Doğu
18:30 - 19:15	AÇILIŞ Konferansı Oturma başkanları: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Figen Doğu Konuşmacı: Dr. Kaan Boztuğ
19:15	AKŞAM YEMEĞİ
21 Mart 2019 Perşembe	
08:30 - 10:20	PİY TANISI Oturma Başkanları: Dr. Zafer Çalışkaner, Dr. Mutlu Yüksek
08:40 - 09:10	1900'lerden günümüze PİY Dr. Özden Sanal
09:10 - 09:30	Çocukta klinik ipuçları, 10 uyarıcı işaret yeterli mi? Dr. Ferah Genel
09:30 - 09:50	Eriskinde klinik ipuçları, uyarıcı işaretleri genişletmeli miyiz? Dr. Ömür Ardeniz
09:50 - 10:20	KAHVE MOLASI
10:20 - 12:30	PİY tanısında Laboratuvar Oturma Başkanları: Dr. İsmail Reisli, Dr. İhsan Gürsel
10:20 - 10:40	PİY de kullanılan ileri akım sitometri testleri Dr. Mayda Gürsel
10:40 - 11:00	Fenotipten genotipe mi? Dr. Şebnem Kılıç
11:00 - 11:20	Tanıda kullanılan genetik testler, genotipten fenotipe mi? Dr. Serdar Ceylaner
11:20 - 11:40	Yenidoğan taramasından öğrendiklerimiz Dr. Lale Şatıroğlu Tufan
11:40 - 11:55	Hiper IgE'de yeni bir defekt Dr. Sevgi Köstel Bal
11:55 - 12:10	Primer immün yetmezlik düşünülen hastaların hedeflenmiş yeni nesil dizileme yöntemi ile araştırılması Dr. Çağman Tan
12:10 - 12:20	Tartışma
12:20 - 13:30	Öğle Yemeği

13:30 - 14:30	Uydu Sempozyumu - Primer İmmün Yetmezliklerde Subkutan İmmünglobulin Uygulamaları - Dem ilaç Oturma Başkanları: Dr. Aydan İkinciöğulları Konuşmacı : Elif Karakoç Aydın		
ANA SALON		SALON B	
14:30 - 16:00	PİY'de kök hücre nakli Oturma Başkanları: Dr. İlhan Tezcan Dr. Nurdan Taçyıldız	14:30 - 16:00	İmmünglobulin replasman tedavisi pratiğimizi geliştirelim
14:30 - 14:50	Hangi hastaya ne zaman transplantasyon? Dr. Şule Haskoloğlu		Hem. Pembe Gözde Gündoğan
14:50 - 15:10	Kök hücre naklinde güncel yaklaşımlar Dr. Funda Çipe		Hem. Feride Özkan
15:10 - 15:30	Adölesan ve erişkin PİY'lerde kök hücre nakli Dr. Meltem Kurt		Hem. Havva Bozkurt Alan
15:30 - 15:50	Kronik GVHD ve tedavi Dr. Serap Aksoylar		Hem. Zehra Caferoğlu
15:50 - 16:00	Rac2 eksikliği olan olguda kemik iliği nakli Dr. Serkan Filiz		
16:00 - 16:30	Kahve molası		
16:30 - 17:10	Konferans Oturma Başkanları: Dr. M.Yavuz Köker, Dr. Öner Özdemir		
16:30 - 17:10	Kronik granüloamatöz Hastalık konusunda bilmediklerimiz ve yeni izlem stratejileri Dr. Necil Kütükçüler		
17:10 - 17:50	PİY ve Gastrointestinal sistem Oturma Başkanları: Dr. Ahmet Özen, Dr. Demet Altun		
17:10 - 17:30	PİY'lerde karaciğer hastalığı Dr. Aysel Yüce		
17:30 - 17:50	PİY'de bağırsak hastalığı Dr. Buket Dalgıç		
18:00 - 19:00	Poster Saati		
19:00	Akşam yemeği		
22 Mart 2019 Cuma			
08:30 - 09:30	Az bildiklerimiz NFKB/PIK3 Oturma Başkanları: Dr. Ayşe Metin, Dr. Mustafa Güleç		
08:30 - 08:50	NFKB Yolağı ve PİYler Dr. Hasibe Artaç		
08:50 - 09:10	PIK3 ve PİYler Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz		
09:10 - 09:45	Konferans: İmmünglobulin Tedavisinde Güncel Yaklaşımlar Oturma Başkanları: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Mehmet Kılıç Konuşmacı: Dr. Leman Yel		
09:45 - 10:25	Konferans - Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Primary Immunodeficiencies Oturma Başkanları: Dr. Aydan İkinciöğulları, Dr. Türkan Patiroğlu Konuşmacı: Dr. Tayfun Güngör		
10:25 - 10:45	KAHVE MOLASI		
10:45 - 11:55	PİY'de hedef yönelik tedaviler Oturma Başkanları: Dr. Necil Kütükçüler, Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz		
10:45 - 11:05	Abatacept/LRBA-CTLA-4 Dr. Safa Barış		
11:05 - 11:25	Jak İnhibitörleri Dr. Elif Karakoç Aydın		
11:25 - 11:45	mTOR inhibitörleri Dr. Şükrü Güner		
11:45 - 11:55	Tartışma ve sorular		
11:55 - 12:35	Konferans: IgE sentezi ve HiperlgE sendromları Oturma Başkanları: Dr. Şebnem Kılıç, Dr. Erdem Topal Konuşmacı: Dr. Sevgi Keleş		
12:35 - 13:30	Öğle Yemeği		

13:30 - 14:30	Uydu Sempozyumu - Primer ve Sekonder İmmünYetmezlik Tedavi Yöntemlerini Tartışıyoruz - Eczacıbaşı Şire Oturum Başkanları : Dr. İlhan Tezcan, Dr. Figen Doğu Konuşmacılar : Dr. Aydan İkinciogulları, Muhlis Cem Ar
14:30 - 16:00	Diğer bilim dallarının perspektifinden PİY Oturum Başkanları: Dr. Derya Ufuk Altuntaş, Dr. Güzide Aksu
14:30 - 14:50	Göğüs hastalıkları kliniğinde PİY Dr. Nural Kiper
14:50 - 15:10	PİY tanısında ipucu olarak malignite Dr. Emel Ünal
15:10 - 15:30	Romatoloji kliniğinde PİY Dr. Güzide Aksu
15:30 - 15:50	PİY ve Nörolojik Bulgular Dr. Banu Anlar
15:50 - 16:00	Tartışma
16:00 - 16:30	Kahve molası
16:30 - 17:00	PİY ve Gelecek Oturum Başkanları: Dr. Özden Sanal, Dr. İlhan Tezcan Dr. Aydan İkinciogulları
17:00 - 18:10	Ben nasıl tedavi ediyorum Oturum Başkanı: Dr. Özlem Keskin, Dr. Çiğdem Aydoğmuş
17:00 - 17:20	PİY'de Otoimmün sitopeniler Dr. Ayşe Metin
17:20 - 17:40	PİY'de CMV Dr. Mutlu Yüksek
17:40 - 18:00	PİY'de BCGitis Dr. Neslihan Karaca
18:00 - 18:10	NK hücre düşüklüğü olan hastalarda NK hücre alt gruplarının, NK hücre sitotoksitesinin ve FcγRIII gen mutasyonlarının araştırılması Dr. Mehmet Ali Karaselek
19:00	Akşam yemeği
23 Mart 2019 Cumartesi	
08:15 - 08:30	Akılcı İlaç Kullanımı Oturum Başkanları: Dr. Figen Doğu Konuşmacı: Dr. Zafer Çalışkaner
08:30 - 09:40	PİY ler ve Allerji Oturum Başkanları: Dr. Fazıl Orhan, Dr. Metin Aydoğan
08:30 - 08:50	Egzema ve PİY Dr. Günseli Bozdoğan
08:50 - 09:10	Solunum yolu allerjisi ve PİY Dr. Koray Harmancı
09:10 - 09:40	PİY ile ilişkili vakıf ve hasta dernekleri Oturum Başkanı: Dr İlhan Tezcan, Dr. Aydan İkinciogulları, Candan Bişeyler Vakfının öyküsü Dr. Gülsan Sucak İMYED - Ömer İren
09:40 - 10:10	KAHVE MOLASI
10:10 - 11:05	Şaşırtıcı Olgular Oturum Başkanları: Dr. Funda Çipe, Dr. Zülfikar Akelma
10:20 - 10:35	Dr. Nesrin Gülez
10:35 - 10:50	Dr. Dilek Doğruel
10:50 - 11:05	Dr. Dilara Kocacık Uygun
11:15 - 12:00	Kapanış Konferansı - Lymphoma, Lymphoid proliferation and PID Oturum Başkanları: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Figen Doğu Konuşmacı: Dr. Gülbu Uzel
12:00 - 12:30	Kapanış ve fotoğraf çekimi



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
PS-001	106	Hiper IgM Sendromu Tip 2: Bir olgu sunumu	Antikor eksiklikleri
PS-002	109	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastalarının B Hücre Alt Grup Özellikleri ile KREC Sayılarının Korelasyonunun Araştırılması	Antikor eksiklikleri
PS-003	123	Bruton agammaglobülinemisinde sürpriz klinik tablo: CMV Retiniti	Antikor eksiklikleri
PS-004	132	ICOS Eksikliği Tanımlanan İki Olgu	Antikor eksiklikleri
PS-005	137	CD20 Eksikliği Olgumuzun Uzun Dönem İzlemi	Antikor eksiklikleri
PS-006	188	Konjenital hemolitik anemi ve hipogammaglobulinemi ile prezente olan TRNT1 hastalığı	Antikor eksiklikleri
PS-007	195	İmmün Yetmezliğin Eşlik Ettiği McArdle Myopati Olgusu	Antikor eksiklikleri
PS-008	196	Nadir Bir Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Nedeni: CD21 Mutasyonu	Antikor eksiklikleri
PS-009	200	CAMPYLOBACTER COLI SEPSİSİ GELİŞEN X'e BAĞLI AGAMMAGLOBULİNEMİ OLGUSU	Antikor eksiklikleri
PS-010	232	Nadir Bir Otozomal Resesif Agammaglobulinemi: IGLL1 Gen Mutasyonu	Antikor eksiklikleri
PS-011	236	Süt Çocuğunun Geçici Hipogammaglobulinemisinde Düzenleyici T ve B Hücrelerinin Rolü	Antikor eksiklikleri
PS-012	247	RLTPR/CARMIL2 Geninde Mutasyon Sonucu Ortaya Çıkan Tekrarlayan CMV Retinitli Olgu Sunumu	Antikor eksiklikleri
PS-013	249	CVID Tanısı ile İzlenen Olguda PIK3R1 Eksikliği	Antikor eksiklikleri
PS-014	122	Nadir Bir Birliktelik: Ataksi Telenjiyektazi ve Kistik Fibrozis	Doğal immünite defektleri
PS-015	151	Miliyer Tüberküloz ile Başvuran Olgu: TYK2 Mutasyonu	Doğal immünite defektleri
PS-016	158	IL-12Rβ1 Eksikliği Olan Hastalarda Klinik Bulgular ve Genetik Analiz Çalışması	Doğal immünite defektleri
PS-017	179	Kolestaz ile Başvuran Hastada Adolesanda Hayatı Tehdit Eden Geotricum spp. ve CARD9 Mutasyonu	Doğal immünite defektleri
PS-018	189	İnterlökin 12 / Interferon gamma yolak bozuklukları ve atipik mikobakteriyel enfeksiyonlara yatkınlık	Doğal immünite defektleri
PS-019	204	CTPS1 Eksikliğini Doğal ve Edinsel Bağışıklık Sistemi Üzerine Etkisi	Doğal immünite defektleri
PS-020	209	CARD9 eksikliğinde ortaya çıkan immün yetmezliğin fonksiyonel analizlerle irdelenmesi	Doğal immünite defektleri
PS-021	101	Primer ve edinsel immün yetmezlik ile ilişkili hematolojik maligniteler	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-022	143	TACI defekti saptanan yaygın değişken immün yetmezlikli hastalarda TCRVB repertuarının değerlendirilmesi	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-023	167	Solumun Yetmezliği ile Başvuran Erişkin İnfluenza Enfeksiyonu Olan Hastalarda Lenfosit Alt Gruplarının Analizi ve IRF7 Gen Mutasyonu Varlığının Aranması	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-024	210	MNGIE sendromlu primer immün yetmezlik vakası	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-025	241	MHC SINIF I EKSİKLİĞİ OLGU SUNUMU	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-026	108	Otoimmünite ve hiper IgM fenotipi ile prezante olan Ataksi-telanjiyektazi olgusu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-027	110	Chediak-Higashi Sendromlu Hastalarda Hematopoetik Kök Hücre Nakli Deneyimlerimiz	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-028	135	FOXN1 Defekti-Nadir Bir Kombine İmmün Yetmezlik	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-029	141	Erken çocukluktan beri takip ettiğimiz zor astımlı ve çoklu besin allerjili ve CVID- benzeri bir vakada interlökin-21 reseptör (IL-21R) eksikliği	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-030	144	Ataksi Telanjyektazili Çocuk Hastada Beklenmeyen Bir Malignite:İntraserebellar Hemanjioperisitoma	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-031	157	İki çok nadir hastalık bir arada	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-032	161	TACI Defekti Saptanan Primer İmmün Yetmezlikli Hastaların Klinik ve İmmünolojik Parametrelerinin Değerlendirilmesi	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
PS-033	164	Di George Sendromu Tanılı Olgularımızın Klinik Özellikleri ve İzlemleri	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-034	169	TAOK2 Mutasyonlu Bir Hastada Yardımcı CD4+ T Hücre Alt Tiplerinin Karakterizasyonu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-035	176	Hipogamaglobulinemi ile Seyreden Ellis-Van Creveld Sendromlu Olgu Sunumu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-036	178	Genetik ve biyokimyasal İTK inhibisyonu insan Th17-Treg dengesini etkilemektedir	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-037	182	Diskeratozis Konjenita benzeri fenotip gösteren Nötropeni ve Poikiloderma Sendromu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-038	183	İzleminde renal tübüler asidoz ve AV tam blok gelişen ICF sendromlu bir olgu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-039	184	Nekrotizan granülatöz cilt lezyonu olan bir olguda immün yetmezlik ayırıcı tanısı	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-040	186	Hemolitik anemiye eşlik eden epidermodisplasia verrusiformisli bir olgu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-041	191	Down Sendromlu hastaların immünolojik açıdan değerlendirilmesi	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-042	203	Ataksi-telenjektazi tanılı hastaların retrospektif olarak incelenmesi: İki merkez deneyimi	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-043	225	Hipogammaglobulinemi, Nöroblastom ve Trizomi 18 Birlikteliği	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY
PS-044	162	Papillon-Lefevre Sendromlu Bir Olgu	Fagositer sistem eksiklikleri
PS-045	170	Kronik Granülatöz Hastalık Tanısı Alan Hastaların Klinik, Laboratuvar Ve İzlem Sonuçları	Fagositer sistem eksiklikleri
PS-046	198	Kronik Granülatöz Hastalığı Olan Bir Olguda Allerjik Bronkopulmoner Aspergillozis	Fagositer sistem eksiklikleri
PS-047	215	Milyer tüberküloz ile ergenlikte tanı alan kronik granülatöz hastalık	Fagositer sistem eksiklikleri
PS-048	85	Aynı Gen Farklı Fenotip: STIM1 Mutasyonu Tespit Edilen 7 Hasta	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-049	145	İki Farklı Primer İmmün Yetmezlikte Kronik ITP'nin İki Farklı Mekanizmaya Yönelik İlaçla Tedavisi	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-051	217	APECED Tanılı Bir Olgu Sunumu	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-052	218	IgG4 ilişkili hastalık ve lignöz konjunktivitli kız hasta: rastlantı mı yoksa bağlantılı mı?	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-053	220	Otoimmün Poliendokrinopati Kandidiyazis Ektodermal Displazi (APECED): Üç Olgu Sunumu	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-054	222	Primer İmmün Yetmezlik Tanısı Olan Hastaların Romatolojik Prezantasyonları	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-055	223	Primer İmmün Yetmezliğe İkincil Hemofagositik Lenfositosis Tanılı Vaka Serisi	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-056	228	CD70 Eksikliğinde Düşük Plazmasitoid Dendritik Hücre Sayısı ve Baskılanmış Tip-I İnterferon Yanıtları	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-057	248	EBV ilişkili Burkitt Lenfoma ile Başvuran Cytotoxic T Lymphocyte-Associated Antigen (CTLA) 4 Eksikliği Olgusu	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS-058	83	Kistik Fibrozis ile Karışan Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Olgusu	Kombine immün yetmezlikler
PS-059	86	Primerinde Netherton Sendromu Olan Hastada Hemşirelik Bakımı	Kombine immün yetmezlikler
PS-060	87	DOCK8 Mutasyonuna Bağlı Hiper IgE Sendromlu Olgularda İzlem Sonuçları	Kombine immün yetmezlikler
PS-061	92	'Wheezing Infant' Tanısı İle İzlenen Bir Hastada Ada Eksikliği	Kombine immün yetmezlikler
PS-062	98	IL21R defektine bağlı kombine immün yetmezlik zemininde gelişen marjinal zone lenfomalı olgu	Kombine immün yetmezlikler
PS-063	103	Ağır Kombine ve Kombine İmmün Yetmezliklerde Dirençli CMV enfeksiyonu: RAG1, ZAP70 Ve ORAI1 mutasyonları	Kombine immün yetmezlikler
PS-064	105	Kohort Çalışması: IL21R defektli Kombine İmmün Yetmezlik Hastalarında Klinik ve Laboratuvar Bulgular	Kombine immün yetmezlikler
PS-065	107	Geç tanı alan DOCK8 olgusu	Kombine immün yetmezlikler



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
PS-099	185	X'e bağlı geçiş gösteren lenfoproliferatif sendrom; farklı klinik özellikleri olan ikiz olgu	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS-100	231	NFKB2 Defekti Olan Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Olgusu	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS-101	233	Sağlıklı pediatrik ve yetişkin bireylerde T hücreli reseptör eksizyon çemberleri (TREC'ler) ve Kappa silici eksizyon çemberleri (KREC'ler) düzeylerinin değerlendirilmesi	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS-102	235	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY) Hastalarının Erken Tanısını Sağlayan TREC Analiz Yönteminin Kurulması ve Retrospektif Olarak 5030 Guthrie Örneğinde Ölçülmesi	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS-103	242	Yenidoğan Guthrie Kart Örneklerinin Farklı Saklama Koşullarının TREC ve B-Aktin Analizi Üzerine Etkisinin İncelenmesi	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS-104	245	Farklı İzolasyon Protokolleriyle Guthrie Kartı Kurutulmuş Kan Örneklerinden Elde Edilen DNA'ların Gerçek Zamanlı Polimeraz Zincir Reaksiyonu ile Analizi	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS-105	88	Di George sendromlu hastanın gastropaksi sonrası postoperatif hemşirelik bakımı olgu sunumu	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS-106	133	Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalarda Hematopoetik Kök Hücre Nakli Deneyimimiz	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS-107	136	CD70 Eksikliği Olan Hastalarımızda Hematopoetik Kök Hücre Nakil Deneyimimiz	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS-108	177	Treosulfan İçeren Yoğunluğu Azaltılmış Hazırlama Rejimi Kullandığımız Primer İmmün Yetmezlik (Piy) Hastalarında Nakil Sonuçlarımız	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS-109	197	Düşük Doz Busulfan Hazırlama Rejimi İle Kemik İliği Nakli Yapılan Primer İmmün Yetmezlik Hastalarının Nakil Sonuçları	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS-110	214	Otoinflamatuvar bulguları olan NEMO eksikliği olgusunda kemik iliği transplantasyonu sonrası immün parametrelerin fonksiyonel testlerle belirlenmesi	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS-111	219	PNP Eksikliği olan bir hastada başarılı haploidentik kök hücre transplantasyonu	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS-112	116	İntravenöz İmmünglobulin (IVIG) Uygulanan Hastanın Hemşirelik İzlemi	SCIG /IVIG
PS-113	119	Subkutan İmmünnoglobulin Tedavisinde Aile Eğitimi	SCIG /IVIG
PS-114	154	Düşük Ağırlıklı Hastalarda Subkutan İmmünglobulin Kullanımı, KONYA Deneyimi	SCIG /IVIG
PS-115	155	Düşük Ağırlıklı Hastalarda Subkutan İmmünglobulin Kullanımı, KONYA Deneyimi	SCIG /IVIG
PS-116	199	Subkutan İmmünglobulin Replasmanı Uygulanan Primer İmmün Yetmezlik Hastalarında Serum İmmünglobulin G Düzeylerinin Değerlendirilmesi	SCIG /IVIG
PS-117	202	İntravenöz İmmünglobulin Tedavi Uygulamasına Bağlı Yan Etkiler: Klinik Deneyimlerimiz	SCIG /IVIG
PS-118	226	İntravenöz İmmün Replasman Tedavisi Yan Etki Yönetimi	SCIG /IVIG
PS-119	89	Talasemi majör nedeniyle hematopoietik kök hücre nakli sonrası gelişen sekonder immün yetmezlik; bir olgu sunumu	Diğer
PS-120	91	Kronik Mukokütanöz Kandidiyazis:3 Farklı Genotip	Diğer
PS-121	100	Primer İmmün Yetmezlik Tanısında Kullandığımız 10 Uyarıcı İşareti Genişletmeli miyiz	Diğer
PS-122	111	Kistik Fibrozisli Hastaların Periodontal Durumunun Klinik ve İmmünolojik Olarak Değerlendirilmesi	Diğer
PS-123	115	Çocukluk Çağında Nadir Görülen Igg4 (İmmünglobulin G4) İlişkili Hastalık: Dört Hastanın Değerlendirilmesi	Diğer
PS-124	120	MALT 1 Mutasyonu Saptanmış Bir Olgu Sunumu	Diğer
PS-125	131	Hematopoetik kök hücre naklinde donör son anda vazgeçerse	Diğer
PS-126	138	Pediatrik Sistemik Lupus Eritematosus Olgularında Genetik Faktörlerin Belirlenmesi	Diğer



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
PS-127	139	Ailesel Hemofagositik Lenfositosis Tip 3 (ALH Tip 3/UNC13D Defekti): Üç Kardeş, 2 Nakil	Diğer
PS-128	149	HIV pozitif hastalarda double negatif T lenfositlerin rolü ve HIV RNA düzeyleri ile korelasyonu	Diğer
PS-129	160	Tıp Fakültesi Öğrencilerinde PİY Farkındalığı	Diğer
PS-130	174	Primer İmmün Yetmezlik ve Malign Hastalığı Olan Olgularımız; Tek Merkez Deneyimi	Diğer
PS-131	175	Sağlıklı çocuklarda serum immünglobulin (IgG, IgA, IgM) ve IgG alt grup düzeylerinin referans aralıkları	Diğer
PS-132	190	Sağlıklı ve semptomatik irreversible pulpitisli pulpa dokularındaki IL-1 β düzeylerinin karşılaştırılması	Diğer
PS-133	193	Erken ve Hızlı PİY Tanısında Akım Sitometrisi (AS)' nin Yeri	Diğer
PS-134	212	Primer immün yetmezlik tanısı ve ön tanısı ile hastaneye yatan çocuklarda malnutrisyon sıklığı	Diğer
PS-135	216	Ektodermal Displazi ile Birliktelik Gösteren Primer İmmün Yetmezlik Vakaları	Diğer
PS-136	221	Lökosit Adezyon Yetmezliği Nedeniyle Gözlenen Hızlı İlerleyen Şiddetli Periodontitis: Üç kardeş olgu serisi	Diğer
PS-137	244	Selektif İmmünglobulin M Eksikliğinin Klinik ve İmmünolojik Bulgularının Değerlendirilmesi	Diğer
PS-138	246	İmmün Yetmezliği Olan Vakalarda Açık Akciğer Biyopsisinin Tanısal Değeri	Diğer
PS-139	252	İmmünolojik Hastalarda Ağız Bakımının Önemi	Diğer



KONU BAŞLIKLARINA GÖRE POSTER TARTIŞMALARI



Poster tartışmaları 21 Mart 2019 Perşembe günü saat 18:00 – 19:00 arası, aşağıda isimleri sıralanan başkanlar gözetiminde yapılacaktır.

KONU	POSTER SUNUM NO	ÖZET NO	BAŞKANLAR
Antikor eksiklikleri	PS-001, PS-002, PS-003, PS-004, PS-005	106, 109, 123, 132, 137	Nesrin Gülez
	PS-006, PS-007, PS-008, PS-009	188, 195, 196, 200	Safa Barış
	PS-010, PS-011, PS-012, PS-013	232, 236, 247, 249	Ayşe Metin
Doğal immünite defektleri	PS-014, PS-015, PS-016, PS-017	122, 151, 158, 179	Şebnem Kılıç
	PS-018, PS-019, PS-020	189, 204, 209	Caner Aytekin
Erişkinde immün yetmezlikler	PS-021, PS-022, PS-023, PS-024, PS-025	101, 143, 167, 210, 241	Zafer Çalışkaner
Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İY	PS-026, PS-027, PS-028, PS-029, PS-030	108, 110, 135, 141, 144	Günseli Bozdoğan
	PS-031, PS-032, PS-033, PS-034, PS-035	157, 161, 164, 169, 176	İsmail Reisli
	PS-036, PS-037, PS-038, PS-039	178, 182, 183, 184	Elif Karakoç Aydınar
	PS-040, PS-041, PS-042, PS-043	186, 191, 203, 225	Mutlu Yüksek
Fagositer sistem eksiklikleri	PS-044, PS-045, PS-046, PS-047	162, 170, 198, 215	Neslihan Edeer Karaca
İmmün disregülasyon hastalıkları	PS-048, PS-049, PS-051, PS-052, PS-053	85, 145, 217, 218, 220	Ahmet Özen
	PS-054, PS-055, PS-056, PS-057	222, 223, 228, 248	Sevgi Keleş
Kombine immün yetmezlikler	PS-058, PS-059, PS-060, PS-061	83, 86, 87, 92	Fatih Çelmeli
	PS-062, PS-063, PS-064, PS-065	98, 103, 105, 107	Hasibe Artaç
	PS-066, PS-067, PS-068, PS-069	114, 118, 134, 140	Ömür Ardeniz
	PS-070, PS-071, PS-072, PS-073	146, 150, 152, 163	Dilara Kocacık Uygun
	PS-074, PS-075, PS-076, PS-077	168, 171, 181, 208	Funda Çipe
	PS-078, PS-079, PS-080, PS-081	213, 227, 229, 234	Serkan Filiz
	PS-082, PS-083, PS-084, PS-085	238, 240, 243, 251	Dilek Doğruel
Kompleman eksiklikleri	PS-086, PS-087, PS-088	93, 99, 211	Ferah Genel
Otoinflamatuvar hastalıklar	PS-089, PS-090, PS-091, PS-092	102, 201, 206, 224	Mayda Gürsel
Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler	PS-093, PS-094, PS-095, PS-096	82, 94, 112, 124	Lale Şatıroğlu Tufan
	PS-097, PS-098, PS-099, PS-100	127, 128, 185, 231	Serdar Ceylaner
	PS-101, PS-102, PS-103, PS-104	233, 235, 242, 245,	İhsan Gürsel
Primer İmmün yetmezliklerde tedavi	PS-105, PS-106, PS-107, PS-108	88, 133, 136, 177	Deniz Çağdaş Ayvaz
	PS-109, PS-110, PS-111	197, 214, 219	Şükrü Nail Güner
SCIG /IVIG	PS-112,PS-113,PS-114,PS-115	116, 119, 154, 155	Feride Özkan
	PS-116, PS-117, PS-118	199, 202, 226	Figen Doğu
Diğer	PS-119, PS-120, PS-121, PS-122, PS-123	89, 91, 100, 111, 115	Türkan Patiroğlu
	PS-124, PS-125, PS-126, PS-127	120, 131, 138, 139	Öner Özdemir
	PS-128, PS-129, PS-130, PS-131	149, 160, 174, 175	Güzide Aksu
	PS-132, PS-133, PS-134, PS-135	190, 193, 212, 216	Yavuz Köker
	PS-136, PS-137, PS-138, PS-139	221, 244, 246, 252	Erdem Topal



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ POSTER BİLDİRİLERİ



[Abstract:106] [PS-001]

Hiper IgM Sendromu Tip 2: Bir olgu sunumu**Sait Karaman¹, Hikmet Tekin Nacaroğlu²**¹Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, Diyarbakır²İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, İstanbul

GİRİŞ: Hiper IgM sendromu serum IgG, IgA ve IgE düzeylerinde belirgin azalma ve IgM düzeyinin yüksek veya normal olması ile karakterizedir. Hastalığın genetik yapısı oldukça heterojen olup tekrarlayan piyojenik enfeksiyonlar, otoimmün hastalıklar ve malignite eğilimi görülebilir. Bu yazıda tekrarlayan enfeksiyonlar nedeni ile polikliniğimize yönlendirilen ve Hiper IgM sendromu tip 2 tanısı alan 9 yaşında kız hasta sunulmuştur.

Olgu: Boynunda lenfadenomegali nedeni ile hematoloji-onkoloji polikliniğinde üç yıl boyunca izlenen ve sık solunum yolu enfeksiyonu geçiren hasta 9 yaşında polikliniğimize başvurdu. Anne babası birinci derece kuzen olan hasta 2 yaşından itibaren sık solunum yolu enfeksiyonu geçirmeye başlamış. Hastanın iki kez pnömoni nedeni ile hastaneye yatırıldığı ayrıca üç yıldır FMF tanısı ile kolşisin aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; halsiz görünümde, solunum sesleri kaba, tonsiller normal büyüklükte, organomegali veya lenfadenomegali yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde hb:12 mg/dl lökosit sayısı:10940/mm³ nötrofil sayısı:6320/mm³, lenfosit sayısı:3370/mm³, plt:484.000/μl, IgG<108 mg/dl, IgM:1119 mg/dl, IgA<5 mg/dl, IgE<1 IU/ml saptandı. Toraks HRCT'de sol akciğer alt lobda 41x35 mm çapında kistik bronşektazi saptandı. Hiper IgM Sendromu düşünülen hastanın lenfosit alt gruplarında CD4 oranı ve CD4/CD8 oranı düşük saptandı. İntravenöz immunglobulin başlanan hastaya Hiper IgM sendromuna neden olan genetik bozukluğu tanımlamak amacı ile en sık görülen CD40-CD40 ligand defekti çalışıldı normal saptandı, daha sonra AID defekti çalışıldı ve AICDA geninde homozigot mutasyon saptandı ve Hiper IgM tip 2 tanısı doğrulandı. Hasta İntravenöz immunglobulin replasmanı ile izleme alındı.

Sonuç: Tekrarlayan enfeksiyonlar ile mükerrer başvuru olan hastalarda primer immun yetmezlik akla gelmelidir. Erken tanı ve tedavi, enfeksiyon komplikasyonlarının gelişimini engelleyecek ve hastanın yaşam kalitesini artıracaktır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, hiper, IgM, immün yetmezlik

[Abstract:109] [PS-002]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastalarının B Hücre Alt Grup Özellikleri ile KREC Sayılarının Korelasyonunun Araştırılması**İsmail Yaz¹, Can Koşukcu², Begüm Özbek¹, Çağman Tan¹, Mehtap Sönmez¹, Elif Soyak¹, İlhan Tezcan¹, Deniz Çağdaş Ayvaz¹**¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji Bölümü/Ankara²Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Biyoinformatik Anabilim Dalı/Ankara

Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY), B hücre farklılaşması ve antikor yapımında bozukluk ile seyreden, aşılarla zayıf yanıt oluşması ve tekrarlayan enfeksiyonlar ile karakterize olan primer antikor eksikliklerinin heterojen bir grubudur. Son yıllarda, hastalığın sınıflandırılması ve homojen hasta grupları oluşturularak, izlem ve tedavi açısından bütünlük oluşturulması için çalışmalar hızla sürdürülmüştür. Kappa-silici rekombinasyon eksizyon halkaları (KREC), kemik iliğinde, B hücre reseptörü genlerinin V(D)J yeniden düzenlenmesi sırasında ortaya çıkan epizomal DNA parçalarıdır. Bu çalışmada Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji Bilim Dalında YDİY tanısı alan 30 hastanın akım sitometri testi ile B hücre alt grupları, miktar tayinine dayanan gerçek zamanlı kantitatif polimeraz zincir reaksiyonu (RT-qPCR) testi ile de KREC seviyeleri 41 sağlıklı kontrol ile karşılaştırılarak değerlendirilmiştir. Hasta grubunun yaş ortalaması 28.5±15.6 yıldır. Ebeveyn akrabalığı da %33 olarak saptandı. 20 hastanın (%66,67) CD19+ hücre sayısı yaşa göre düşükken, 14 hastanın (%46,67) CD4+ hücre sayısı düşüktü. Kontrol grubunda yaş arttıkça B hücre sayılarının azaldığı gözlemlendi. B hücre alt gruplarından transisyonel B hücre, naif B hücre ile yaş arasında negatif korelasyon bulundu. Kontrol grubunda KREC sayıları artan yaş ile birlikte azalmaktaydı (p<0,01). Hasta grubunda KREC düzeyi (1644 kopya/ml) aynı yaş grubundaki kontrol grubuna (8767 kopya/ml) göre düşük olarak saptandı (p<0,05). Hasta grubu KREC seviyeleri baz alınarak homojen sınıflara ayrılamamıştır. KREC seviyeleri baz alınarak bir sınıflandırma yapılamamıştır. Çalışmamızda ayrıca normal popülasyona ait yaşa göre B hücre alt grup sayıları ve KREC seviyeleri elde edilmiştir. Kontrol grubunda B hücreleri ve KREC düzeyinin yaşla olan negatif korelasyonun, immün yaşlanmayla ilişkili olduğu düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: akım sitometri, B hücre, KREC, RT-qPCR, YDİY

[Abstract:123] [PS-003]

Bruton agammaglobülinemisinde sürpriz klinik tablo: CMV Retinitisi**Ceyda Doğançay Karahan¹, Şule Haskoloğlu¹, Sevgi Köstel Bal¹, Candan İslamoğlu¹, Kaan Boztuğ², Figen Doğu¹, Aydan İkinciçoğulları¹**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara²CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Medical University of Vienna, Children's Cancer Research Institute

Giriş: Bruton hastalığı, olgun B lenfositlerin yokluğu ile karakterize X'e bağlı geçiş gösteren bir primer immün yetmezliktir. Pre B lenfositlerin immatür B lenfositlere dönüşümünde rol alan bruton tirozin kinaz enzimini kodlayan genin mutasyonu sonucu gelişir. Hastalar kapsüllü bakteri ve enteroviral enfeksiyonlara yatkındırlar. Hücre içi yerleşimli virüslere yatkınlık bildirilmemiştir. Burada gözünde kızarıklık ve şişlik şikayeti ile başvuran Bruton agammaglobülinemisi ve CMV retinitisi tanısı alan bir hastamızı sunmaktayız.

Olgu: 17 aylık erkek hasta ateş, öksürük, sağ gözde kızarıklık ve şişlik ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünde 6. aydan sonra tekrarlayan pnömonileri ve moniliyazis vardı. Fizik muayenesinde tonsil dokusu ve ele gelen lenf nodu yoktu. Sağ göz kapağı kızarıklık ve ödemli, sol kulakta pürülan akıntı, akciğerlerinde yaygın ralleri vardı. Laboratuvar incelemelerinde nötrofil ve lenfosit sayıları normal, IgG:135mg/dl(605-1430), IgA:<6mg/dl(30-107), IgM:20mg/dl(66-228) yaşa göre çok düşük saptandı. Periferik kan lenfosit alt grup analizinde T hücre sayıları ve Trec düzeyi normal iken B hücresi yoktu. Akım sitometri ile BTK ekspresyonunun olmadığı görüldü. Genetik çalışmada BTK geninde mutasyon saptandı. Göz muayenesi ve orbital MR bulguları endoftalmit ile uyumluydu. CMV antijenemisi negatif olan hastanın vitreus biyopsi materyalinde CMV PCR (+) saptandı. CMV retinitisi için 3 hafta sistemik, haftada bir defa olmak üzere 4 hafta boyunca da intravitreal gansiklovir tedavisi uygulandı. Sonuç: Primer antikor üretim bozukluğu olan PİY'lerde antikorlar ile virüs nötralizasyonu ve antikor ilişkili sitotoksitedeki azalmaya bağlı fırsatçı virüs enfeksiyonları nadir de olsa görülebilmektedir. Ağır klinik seyir, organ hasarı ve ölümlerle sonuçlanabilen bu tip enfeksiyonlardan korunma IVIG desteği ve antiviral tedaviler ile sağlanabilir.

Anahtar Kelimeler: Bruton agammaglobülinemisi, CMV retinitisi

[Abstract:132] [PS-004]

ICOS Eksikliği Tanımlanan İki Olgu**Sule Haskoloğlu¹, Sevgi Köstel Bal¹, Candan İslamoğlu¹, Kaan Boztuğ², Figen Doğu¹, Aydan İkinciçoğulları¹**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Ankara²Medical University of Vienna, Children's Cancer Research Institute, CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences

İndüklenebilir ko-stimülatör (ICOS) eksikliği, ilk kez 2003 yılında yayın değişken immün yetmezliğe (YDİY) neden olan bir gen olarak tanımlanmıştır. Ancak daha sonra bildirilen olgularda; T hücre defektleri ile birlikte viral ve fırsatçı enfeksiyonlarının olması ICOS eksikliğinin YDİY'den ziyade kombine bir immune yetmezlik olarak sınıflandırılmasına neden olmuştur. ICOS, CD28/CTLA-4 ailesine ait bir T hücre yüzey molekülüdür. ICOS molekülü ile B hücre yüzeyinde bulunan ICOS ligandın etkileşimi germinal merkez, memory B hücre gelişimi, terminal B hücre farklılaşması, antikor üretimi, efektör T hücre yanıtı ve immün tolerans için temel bir rol oynamaktadır. Bugüne kadar ICOS eksikliği bildirilen 16 olgunun başlangıç yaşı, semptomları ve hastalık şiddetleri heterojenite göstermekle beraber; tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, otoimmünite, enflamatuar bağırsak hastalığı (IBH) ve karaciğer problemleri en önemli bulgulardır. Burada enflamatuar bağırsak hastalığı ve fırsatçı enfeksiyonları olan ve ICOS tanısı alan iki olgu sunulmaktadır.

Bulgular: Tablo 1' de verilmiştir.

Sonuç: YDİY tek bir hastalık olmaktan çok, benzer immünolojik ve klinik belirtileri paylaşan monogenik defektlerden oluşan bir grup hastalığı kapsamaktadır. Kesin tanıları ancak genetik analiz ile mümkündür. ICOS eksikliği, primer antikor üretim bozukluğu yanında, enflamatuar barsak hastalığı, fırsatçı, viral enfeksiyonlar ve otoimmünitesi olan hastalarda düşünülmelidir. ICOS eksikliğinde günümüzdeki tek küratif tedavi HKHN'dir.

Anahtar Kelimeler: ICOS eksikliği, yaygın değişken immün yetmezlik

Tablo 1. Olguların klinik, laboratuvar, genetik ve izlem özellikleri

	Olgu 1	Olgu 2 (
Güncel Yaş / Cinsiyet	22yaş, kız	15y/Erkek
Semptom başlama yaşı	5 yaş	3,5yaş
Başvuru bulguları	Kronik ishal, pnömoni	Tekrarlayan bronşiolit, preseptal selülit
Akrabalık	+	+
Klinik özellikler	Tekrarlayan pnömoni Bronşiektazi Kronik sinüzit Kronik ishal (Crohn-IBH) Onikomikozis Mukokütanöz candidiazis Aft Hepatosteatoz CMV viremisi	Tekrarlayan pnömoni, otit, sinüzit Bronşiektazi Kronik ishal-IBH Sepsis Otoimmün tiroidit Büyüme geriliği Aralıklı nötropeni Splenomegali
TLS (min-max)(mm ³)	800-3200	990-2300
IgG (mg/dl)	318 (745-1804)	146 (640-2010)
IgA (mg/dl)	48 (57-282)	21 (44-244)
IgM (mg/dl)	37 (78-261)	34 (52-297)
Anti HBs titresi	(-)	(-)
Izohemaglutinin titresi	(-)	Kan grubu AB
Periferik kan lenfosit alt grupları	Azalmış B ve NK hücre sayısı Çok azalmış switched memory B hücre sayısı	Azalmış NK hücre sayısı Azalmış switched memory B hücre sayısı
Lenfosit aktivasyon yanıtı (PHA ve anti CD3 ile)	N/N	N/N
Tanı	YDIY	YDIY
Genetik tanı	ICOS exon 2 ve 3 delesyonu	ICOS geninde homozigot mutasyon
Tedavi	IVIG, TMP-SMX, Flukanazol, Asiklovir Azathioprine	IVIG, TMP-SMX, Flukanazol, Asiklovir Mesalazin, Budesonid
Izlem	Mevcut tedaviler ile takipte	Aile içi donörü yok Akraba dışı donör taraması devam ediyor

[Abstract:137] [PS-005]**CD20 Eksikliği Olgumuzun Uzun Dönem İzlemi****Hasan Kapaklı, Yahya Gül, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisi****Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya**

Giriş: CD20 geni, 11. kromozomun uzun kolunda (11q12-q13.1) bulunmaktadır ve MS4A (membrane-spanning 4A gene family) ailesine aittir. CD20, tanımlanan ilk B hücre farklılaşma antijenidir. Pre-B ve olgun B hücrelerinin yüzeyinde eksprese edilir. CD20'nin B hücre aktivasyonu ve proliferasyonunun düzenlenmesinin yanında, hücre membranı boyunca Ca²⁺ transportunu düzenleyen multimerik hücre yüzey kompleksinin bir bileşeni olduğu bilinmektedir. CD20 eksikliği yaygın değişken immün yetmezlik kliniğine sebep olmaktadır.

Vaka: Gebeliğin 31.haftasında C/S ile 1600 gr doğan ve 50 gün yenidoğan yoğun bakım desteği alan olgumuz, 2 yaşında iken tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları ve otit nedeniyle Hollanda da değerlendirilmiştir. Anne baba arasında birinci derece akrabalık olan hastanın babasının 6 kardeşi bir yaş altında ölmüştü. Yurt dışında immünglobulin ve IgG subgrup değerlerinin, B lenfositlerin (%8) ve hepatit aşı yanıtının düşük saptanması üzerine hastaya, 3 yaşında IVIG tedavisi başlanmıştır. Bu tedavi ile enfeksiyon sıklığının azaldığı, 1.5 yıl sonra IVIG tedavisinin kesilerek izleme alındığı öğrenildi. YDİY tanısı ile moleküler analiz paneli ile değerlendirilen hastada 4 yaşında CD20 geninde homozigot mutasyon saptanmıştır. On iki yıl şikayeti olmayan ve 9 yıl süreyle klinik takibimizde izlediğimiz hastamızda son bir yıl içinde tekrarlayan ateş ve günlük hayatını etkileyecek seviyede tekrarlayan enfeksiyonlar olması üzerine bakılan periferik lenfosit alt gruplarında CD16+56+ NK oranı (%1.8), Recent Thymic Emigrant (RTE) oranının (%15), memory B hücrelerinin (%2.9) ve IgG düzeyinin (260mg/dl) düşük olduğu, hepatit aşı yanıtının yetersiz olduğu görüldü. IVIG tedavisi tekrar başlandı.

Sonuç ve Tartışma: CD20 eksikliği olan hastalarda immünglobulin tedavisi kesilebilse bile, zamanla immünglobulin tedavisine tekrar ihtiyaç duyulabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: CD20 eksikliği, Çocuk, İmmün Yetmezlik

[Abstract:188] [PS-006]**Konjenital hemolitik anemi ve hipogammaglobulinemi ile prezente olan TRNT1 hastalığı****Neslihan Edeer Karaca¹, İlke Baş¹, Ayça Aykut², Asude Durmaz², Erhan Parıltay², Emin Karaca², Nazan Tökmeci¹, Deniz Karapınar¹, Özgür Çoğulu², Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹****¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir****²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir**

Sideroblastik anemiler farklı etiyojilere bağlı olabilmekle birlikte genel anormallik kemik iliğindeki eritroid hücrelerde hem biyosentezindeki bozulmadır. tRNA nukleotidiltransferaz-1 enzimini kodlayan TRNT1 genindeki biallelik mutasyonların konjenital sideroblastik anemi, B hücre lenfopenisi, hipogammaglobulinemi, gelişme geriliği ve periodik ateş sendromuna neden olduğu gösterilmiştir.

Yedi yaşında erkek olgu 6 aylıktan itibaren sık üst solunum yolu enfeksiyonu ve bronşit geçirme yakınmasıyla başvurdu. Aralarında akrabalık olan sağlıklı anne-babanın ikinci çocuğu olan olgunun kansızlık nedeniyle Hematoloji BD tarafından izlendiği, demir eksikliği, hemoglobinopatiler ve immün hemolitik anemilerin dışlandığı öğrenildi. Ağır ve ve boyu 10 persantilde olan olguda karaciğer kot altı 4 cm, dalak 2 cm palpabldı. Laboratuvar incelemelerinde BKH 5590/mm³, Hb 8.2 g/dl, Htc %24, MCV 57fl, trombosit 306000/mm³, periferik yaymada anizositoz, poikilositoz, IgG 464mg/dl, IgM 29mg/dl, IgA 20mg/dl, Direct-coombs test (-), lenfosit alt grupları CD3+ %67, CD19+ %6, CD3+CD4+ %28, CD3+CD8+ %35, CD3-CD16/56+ %14 saptandı. Aşı yanıtları yetersizdi. Toraks BT' de akciğerlerde az sayıda nonspesifik nodüller izlendi. Yaygın değişken immün yetmezlik ön tanısıyla düzenli intravenöz immunoglobulin replasmanı ile izlenen olgunun yaşla beraber immünglobulin değerlerinde ılımlı yükselme gözlemlendi. Ondört yaşında yapılan nesil dizileme temelli Primer İmmün Yetmezlik Paneli'nde TRNT1 geninde homozigot mutasyon saptandı.

Çocukluk çağı TRNT1 hastalığı (OMIM 612907) IUIS Primer İmmün Yetmezlik 2017 sınıflandırmasında antikor eksiklikleri grubunda, normal veya düşük B hücre sayısı ile beraber serum Ig izotiplerinden en az 2'sinde düşüklükle karakterize bölümde yer almaktadır. Kliniğimizde ilk kez tanı alan ve literatürde de nadir rastlanan bir hastalık olması nedeni ile olgu anemi ve hipogammaglobulinemi birlikteliğinde TRNT1 hastalığının ayırıcı tanıda akla gelmesi amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: TRNT1, hipogammaglobulinemi, sideroblastik anemi

[Abstract:195] [PS-007]

İmmün Yetmezliğin Eşlik Ettiği McArdle Myopati Olgusu**Asuman Çamyar¹, Melih Özışık¹, Hasibe Aytaç¹, Şengül Aksakal², Mehmet Ünsel³, Hüseyin Onay⁴, Ömür Ardeniz¹**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi İmmünoloji ve Alerji B.D²Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi³Yakın Doğu Üniversitesi İç Hastalıkları Alerji ve İmmünoloji B.D⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Tıbbi Genetik A.D**Giriş:** McArdle myopatisi myofosforilaz eksikliği ile tanımlanan nadir bir glikojen depo hastalığıdır. Diğer metabolik miyopatiler gibi egzersiz ilişkili yorgunluk, güçsüzlük veya açıklanamayan rabdomyoliz ile prezente olur (1).**Olgu:** 49 yaş erkek çocukluğundan beri süregelen, eforla belirgin kas ağrısı, kas krampları ve çabuk yorulma yakınmaları ve tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyon öyküsü ile başvurdu. Haziran 2017 toraks BT de bronşiektazi saptanması üzerine immünoloji bölümüne yönlendirilen hasta immün yetmezlik yönünden tetkik edildi. IgG:984 mg/dL (650-1600) IgG2:96mg/dL (150-640) IgG4: <5,81mg/dL (3-200) IgA: <27mg/dL (40-350) IgE: <18mg/dL, IgM:215 mg/dL (50 - 300) saptandı. Protein elektroforezi normaldi ve pnömokok aşısına antikor yanıtı yeterli mevcuttu.

Memory B analizinde plasmoblast %0, IgM memory B class switched memory B %8 (%6.5-29.2) naive B hücre %39 (%43.2-82.4) saptandı. Eylül 2017'de primer immün yetmezlik tanısıyla intravenöz immunglobulin tedavisi başlandı.

Hastada sebat eden kas enzim yüksekliği izlenmekteydi (Ağustos 2017; kreatinin kinaz:6455IU/L ve miyoglobin:534ng/mL) Haziran 2017 dış merkez gastroknemius kas biyopsisi normal sınırlarda kas dokusu izlenmiş, biyopside CD3+ ve CD20+ hücreler izlenmemişti. Alfa glikozidaz serum düzeyi normal saptandı. EMG normal sınırlarda izlendi. Batın ultrasonografisinde hepatomegali saptandı. Karaciğer otoantikörleri ve viral hepatit serolojisi negatif saptandı.

Genetik analiz sonucunda PYGM (Miyofosforilaz) geninde bileşik heterozigot mutasyon saptandı c.2262delA (p.K754NfsX49), c.2053A>C (p.N685H). McArdle Hastalığı tanısı konan hastaya karbonhidrattan fakir beslenme ve ağır egzersiz sınırlandırılması önerildi. Genetik açıdan WES protokolüne alındı

Sonuç: İmmün yetmezlik ile birlikteliği literatürde sadece bir vakada tanımlanmıştır (2). Olgumuz literatürde bildirilmiş ikinci vaka niteliğindedir.**Anahtar Kelimeler:** immün yetmezlik, McArdle myopati, hipogamaglobulinemi

[Abstract:196] [PS-008]

Nadir Bir Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Nedeni: CD21 Mutasyonu**Caner Aytekin¹, Sevgi Köstel Bal², Deniz Güloğlu³, Figen Doğu³, Kaan Boztuğ², Aydan İkinciçoğulları³**¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji, Ankara²Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, Viyana, Avusturya³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**Giriş:**

Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) hipogamaglobulinemi, aşuya karşı spesifik antikor yanıtında bozukluk ve izotip dönüşümü yapmış hafıza B hücrelerde düşüklükle karakterize heterojen bir primer immün yetmezliktir. Enfeksiyonlar, maligniteler, inflamatuvar ve otoimmün hastalıklar klinik tabloyu oluşturur. YDİY B lenfosit olgunlaşmasında bozukluk sonucu oluşur. Hastaların sadece %10'da genetik neden bilinmektedir. Burada YDİY tanılı ve CD21 mutasyonu gösterilen bir olgu sunulmuştur.

Olgu:

On altı yaşındaki erkek hasta iki yıldır devam eden tekrarlayan ÜSVE, ASYE ve parotitis yakınmalarıyla başvurdu. Anne-babası arasında birinci dereceden akrabalık vardı. Sağlıklı bir erkek ve selektif-IgA eksikliği ile Haşimato-tiroiditi olan bir kız kardeşi vardı. Fizik muayene bulguları normaldi. İmmün tetkiklerinde (tablo) serum IgG düzeyi çok düşük, serum IgA ve IgM düzeyleri ölçülemeyecek kadar düşük, izohemaglutinin ve difteri antikor titreleri düşük saptandı. Lenfosit alt grupları, T hücre aktivasyonu, RTE hücre oranı normal, izotip dönüşümü yapmış hafıza B hücre oranı düşük bulundu. Akciğer YRBT grafisinde bronşiektazi görüldü. Hastaya YDİY tanısı koyuldu ve İVİG replasman ile TMP/SMX profilaksisi başlandı. Daha sonra SKİG tedavisine geçildi. Hasta dört yıllık izlemde bir kere pnömöni ve aralıklı sinüzit dışında enfeksiyon hastalığı geçirmedi. Genetik analizde CD21 geninde homozigot missens mutasyon (T166A) saptandı. Hastanın kız kardeşinin genetik çalışması devam etmektedir.

Sonuç:

CD21 mutasyonu hafıza B hücre düşüklüğü ve hipogamaglobulinemiye neden olur. CD21 eksikliği çok nadirdir ve sadece 4 olgu bildirilmiştir. Bu olgularda CD21+ ekspresyonu yokken, bizim olgumuzda ise mevcut idi. Klinik ve saptanan CD21 mutasyonu nedeniyle eksprese olan CD21+ molekülünün fonksiyon göstermediği düşünüldü. YDİY hastalarında CD21 mutasyonları da akılda tutulmalıdır

Anahtar Kelimeler: Yaygın değişken immün yetmezlik, CD21 mutasyonu

Tablo. Hastanın laboratuvar bulguları

	Hasta	Normal
Hb (g/dl)	15	>11.5
BK (mm ³)	4,070	>4,000
TNS (mm ³)	1,870	>1,500
TLS (mm ³)	1,790	>1,500
PLT (mm ³)	271,000	>150,000
IgG (mg/dl)	90	773-1188
IgA (mg/dl)	<6.1	80-139
IgM (mg/dl)	<4.4	50-149
IgE (IU/ml)	<16	<100
Kan grubu	BRh (+)	
İzohemaglutinin titresi	Anti-B ¼	>1/8
Difteri antikor titresi (IU/ml)	0.005	>0.01
CD3+CD16-56- (%)	69	58-82
CD3+CD4+ (%)	34	26-48
CD3+CD8+ (%)	32	16-32
CD3-CD16+56+ (%)	11	8-30
CD19+ (%)	13	10-30
CD20+ (%)	13	9-28
CD21+ (%)	12	
HLA-DR+ (%)	26	16-35
HLA ABC (%)	100	
CD4+CD45RA+CD31+ (RTE) (%)	51	>30
CD19+ IgM- 27+ IgD- (Switched memory B) (%)	6	12.9-45
CD19+ IgM+ 27+ IgD+ (Marginal Zone B) (%)	20.5	5.1-11.8
CD19+ IgM+ 27- IgD+ (Naive B) (%)	68.6	62.2 -76.2
CD19+ CD38Low CD21Low (Aktive B) (%)	5.3	3.2-5.9
DHR-123	normal	

[Abstract:200] [PS-009]

CAMPYLOBACTER COLİ SEPSİSİ GELİŞEN X'e BAĞLI AGAMMAGLOBULİNEMİ OLGUSU**Zeynep Gökçe Gayretli Aydın¹, Fazıl Orhan²**¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı**Giriş**

Campylobacter enfeksiyonları sıklıkla gastrointestinal sistem hastalıklarına, nadir olarak da sepsise neden olmaktadır. Campylobacter sepsisli olgu-ların 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 suç C. jejuni iken, C. coli nadirdir. Burada C. coli sepsisi gelişen X'e bağlı agammaglobulinemili bir olgu sunulmaktadır.

Olgu sunumu

X' e bağlı agammaglobulinemi tanısıyla izlenen ve düzenli olarak 4 haftada bir 500 mg/kg dozunda İVİG alan 11 yaşındaki erkek hasta ateş ve ishal yakınmasıyla başvurdu. Hasta üç hafta önce kalça çıkığı ameliyatı olmuş ve protez yerleştirilmişti. Fizik muayenesinde vücut ısısı 38.2 oC, kalp tepe atımı 96/dk idi. Diğer sistemik muayenesi normaldi. Beyaz küre sayısı 24,800/mm³, Hb 11.6 mg/dL, sedimentasyon 96 mm/saat, CRP 120 mg/L, biyokimya, idrar tetkiki ve akciğer grafisi normaldi. Hastaya ampirik olarak seftriakson 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 7600/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.

Tartışma

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

Anahtar Kelimeler: Campylobacter coli, X' e bağlı agammaglobulinemi

[Abstract:232] [PS-010]

Nadir Bir Otozomal Resesif Agamaglobulinemi: IGLL1 Gen Mutasyonu**Caner Aytekin¹, Sevgi Köstel Bal², Deniz Güloğlu³, Figen Doğu³, Kaan Boztuğ², Aydan İkinciogulları³**¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji, Ankara²Ludwig Boltzmann for Rare and Undiagnosed Diseases, Viyana, Avusturya³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**Giriş:**

Otozomal resesif agamaglobulinemiler IGHM, CD79A, CD79B, IGLL1, BLNK ve PIK3R1 gen mutasyonları sonucu gelişir. IGLL1 geni λ5 taşıyıcı hafif zincir proteinini kodlar. λ5 ve VpreB proteinleri, pre-B hücre reseptör kompleksinin bir parçası olan taşıyıcı hafif zinciri oluşturur. λ5 eksikliğinde pre-B hücre reseptörü yapısı bozulur ve B hücre gelişimi engellenmiş olur. Sonuç olarak B hücre eksikliği ile birlikte belirgin hipogamaglobulinemi olur. Burada IGLL1 gen mutasyonu gösterilen bir olgu sunulmuştur.

Olgu:

Dört yaşındaki kız hasta boy kısalığı nedeniyle araştırılırken Ig düşüklüğü saptanmış ve hastanemize sevk edilmişti. Hastanın öyküsünde tekrarlayan ÜSYE ve ASYE vardı. Anne-babası ikinci dereceden akrabalık olan hastanın sağlıklı bir erkek kardeşi vardı. Hastanın vücut ağırlığı ve boyu %3'ün altında idi. Fizik muayenede tonsil dokusu görülmedi. İmmün tetkiklerinde (tablo) IgG düzeyi düşük, IgA ve IgM düzeyleri ölçülemeyecek kadar düşük saptandı. İzohemaglutinin, antiHBs, rubella IgG ve polio antikor titreleri negatif bulundu. CD19+ ve CD20+B hücreleri hiç yoktu. T hücre aktivasyonu normaldi. Akciğer YRBT'de kronik fibrotik değişiklikler görüldü. Hastaya bu bulgularla agamaglobulinemi tanısı koyuldu. İVİG replasmanı ve TMP/SMX profilaksisi başlandı. Hastaya altı yaşında büyüme hormonu (BH) eksikliği nedeniyle BH başlandı. Duedonum biyopsisinde H. pylori gastriti saptandı ve ancak 3 kür antibiyoterapi ile eradike edilebildi. Hastanın dokuz yıllık izleminde aralıklı sinüzit dışında enfeksiyon hastalığı olmadı. Genetik analizde IGLL1 geninde homozigot p.G86fs mutasyonu gösterildi.

Sonuç:

IGLL1 mutasyonu çok nadirdir ve sadece 3 olgu bildirilmiştir. Agamaglobulinemi gibi antikor eksikliğiyle seyreden hastalıklarda H. pylori gastriti siktir ve eradikasyonu zordur. Hastalar bu yönden rutin olarak taranmalıdır. Boy kısalığı olan hastalar BH eksikliği yönünden mutlaka incelenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Otozomal resesif agamaglobulinemi, IGLL1gen mutasyonu

Tablo. Hastanın laboratuvar bulguları

	Hasta	Normal
TNS (mm ³)	3,090	>1,500
TLS (mm ³)	3,220	>1,500
IgG (mg/dl)	677	722-1,037
IgA (mg/dl)	<6.67	46-91
IgM (mg/dl)	<4.4	50-121
IgE (IU/ml)	2	<100
Kan grubu	ARh (+)	
İzohemaglutinin titresi	Anti B (-)	>1/8
AntiHBs	(-)	
Rubella IgG	(-)	
Polio antikör titresi	Tip 1 <1/4 Tip 2 <1/4 Tip 3 <1/4	>1/8
CD3+CD16-56- (%)	89	55-79
CD3+CD4+ (%)	40	26-49
CD3+CD8+ (%)	41	9-35
CD3-CD16+56+ (%)	8	5-28
CD19+ (%)	0	11-31
CD20+ (%)	0	11-29
CD21+ (%)	1	
sIgM+ (%)	0	
cyIgM+ (%)	0	
CD4+CD45RA+ (%)	27	20-41
CD4+CD45RO+ (%)	14	8-42
HLA-DR+ (%)	12	18-38
T lenfosit aktivasyonu (%)		
PHA		
CD3+CD25+	46	43-97
CD3+CD69+	77	45-100

[Abstract:236] [PS-011]

Süt Çocuğunun Geçici Hipogamaglobulinemisinde Düzenleyici T ve B Hücrelerinin Rolü**Ayça Emsen, Hülya Uçaryılmaz, Hasibe Artaç****Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya**

Giriş-Amaç: Süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi (SGH); fizyolojik hipogamaglobulinemi döneminin uzaması ve immünglobulin üretim yetersizliğiyle karakterize, yaygın görülen bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. SGH'da tekrarlayan enfeksiyonlar ve allerjik hastalıklara artmış yatkınlık gözlenmekle birlikte hipogamaglobulineminin nedeni tam olarak bilinmemektedir. Bu çalışma ile SGH'lı çocuklarda immünglobulin üretim yetersizliğinde düzenleyici T ve B hücrelerinin etkisinin olup olmadığını araştırılmıştır.

Gereç-Yöntem: Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı'nda 2016-2018 yılları arasında SGH tanısı alan 6-40 ay aralığında 38 hasta (22 erkek, 16 kız) ile kontrol grubu olarak sağlam çocuk muayenesi için polikliniğe başvuran herhangi bir hastalığı olmayan 6-50 ay arasında 21 sağlıklı kontrol (14 erkek, 7 kız) çalışmaya dahil edildi. SGH'lı hastalar ve kontrollerden alınan EDTA'lı tüplerde periferik lenfosit alt grupları; heparinli tüplerde ise düzenleyici T ve B hücreleri akım sitometri cihazıyla (FACS Aria III) değerlendirildi.

Düzenleyici T ve B hücre testinde lenfositler Ficoll-Histopak yöntemi ile yoğunluk gradientine göre ayrılarak heparinize kandan izole edildi. İzole edilen lenfositlerde CD19⁺CD24^{parlak}CD38^{parlak} düzenleyici B hücreleri ve CD3⁺CD4⁺CD25⁺FoxP3⁺ düzenleyici T hücreleri analiz edilerek yüzde oranları belirlendi.

Bulgular: SGH'lı grupta ortalama yaş 18.8±8.2 (6-40) aydı. Kontrol grubu ve SGH'lı hastalar arasında T hücre alt grupları, B ve NK hücre oranları ile mutlak sayıları açısından anlamlı fark izlenmedi. Her iki grup arasında düzenleyici T, düzenleyici B hücre oranları ve CD4⁺CD25⁺ T hücrelerinde FoxP3 ekspresyonu açısından anlamlı fark saptanmadı (p>0.05).

Tartışma: Bu çalışma ile SGH'lı hastalarda düzenleyici T ve B hücre oranlarında değişimin olmadığı gösterilmiştir. Bu sonuç; SGH'lı hastalarda kronik enfeksiyon ve inflamatuvar süreç olmadıkça bu hücrelerin oranlarının ve sayılarının etkilenmediğini düşündürmüştür.

Anahtar Kelimeler: Düzenleyici B hücreleri, düzenleyici T hücreleri, Süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi

[Abstract:247] [PS-012]

RLTPR/CARMIL2 Geninde Mutasyon Sonucu Ortaya Çıkan Tekrarlayan CMV Retinitli Olgu Sunumu**Deniz Ayvaz, Saliha Esenboğa, Elif Soyak Aytekin, Çağman Tan, İlhan Tezcan**
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara

Giriş

Capping protein regulator and myosin 1 linker 2 (CARMIL2) geni hücre zarı ve hücre iskeleti ile ilişkili olan; aktin polimerizasyonu ve hücre göçünün düzenlenmesinde rol oynayan bir proteini kodlar. Primer immünyetmezlik (PİY) sınıflamasında EBV'ye yatkınlıkla giden immüendisregülasyon bozukluğu başlığı altındadır. Hastalığa bağlı EBV ilişkili düz kas tümörleri, lenfoproliferatif hastalık, tekrarlayan akciğer ve cilt enfeksiyonları, siğil, molluscum contagiosum gibi virüslere yatkınlık saptanmıştır. Tekrarlayan CMV retinitisi ile başvurup CARMIL2 mutasyonu saptanan bir olgu sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Yirmisekiz yaşında kadın hasta, sol gözde görme kaybı nedeniyle başvurduğu merkezde CMV retinitisi tanısı olarak uzun süreli iv. gansiklovir tedavisi alması nedeniyle 2011 yılında HÜTF Çocuk İmmünoloji Bölümü'ne başvurdu. Özgeçmişinde 2 yaşında nefrotik sendrom nedeniyle 9 ay süreyle steroid tedavisi alma, 3 yaşında düzelen inek sütü protein alerjisi ve geçirilmiş glomerülo nefrit öyküsü vardı. Anne ve baba arasında 2. derece kuzen evliliği vardı. İzleminde 2 yıllık süre içerisinde hasta, retinit için zaman zaman oral ve iv. gansiklovir uygulanmasına karşın hastalık kontrol altına alınamamıştı.

Başvuru ve kontrolleri sırasında yapılan rutin immünolojik değerlendirmeleri normaldi. T hücre alt grup incelemelerinde santral memory hücrelerinde; B hücre alt grup değerlendirmelerinde memory ve santral memory hücrelerinde düşüklük saptandı.

Hastanın yapılan immünyetmezlik gen paneli sonucunda CARMIL2 geninde c.311_325delITGAACAGCTGGCCC, p. Ala103_Leu107del homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç

CARMIL2 eksikliği, immüendisregülasyon ve EBV'ye yatkınlıkla giden OR geçişli bir PİY olarak tanımlanmıştır. Molekülün CD28 kosinyalizasyonu ve hücre iskeletinin düzenlenmesinde kritik rolü nedeniyle; Treg gelişimi, T hücre aktivasyonu, çoğalması, farklılaşması, efektör fonksiyonu ve migrasyonu etkilenmektedir. Yeni tanımlanan hastalar, hastalık sonucu ortaya çıkan klinik bulguları çeşitlendirmektedir.

Anahtar Kelimeler: CARMIL2, RLTPR, CMV retinitisi, immüendisregülasyon

[Abstract:249] [PS-013]

CVID Tanısı ile İzlenen Olguda PIK3R1 Eksikliği**Saliha Esenboğa, Çağman Tan, Deniz Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara**

Giriş
PI3Kδ, immün yanıtların düzenlenmesinde kritik bir rol oynayan, sırasıyla PIK3CD ve PIK3R1 genleri tarafından kodlanan, bir p110δ katalitik molekülü ve bir p85a düzenleyici alt ünite içeren heterodimerik bir komplekstir. Heterozigot, p110δ'nin fonksiyon kazanım mutasyonları ve p85a'nın ekson-atlama mutasyonları, PI3Kδ kompleksinin hiperaktivasyonuna neden olur ve APDS tip 1 (APDS1) ve APDS tip 2'ye neden olur. Hastalık bulguları arasında çocukluk çağında başlayan ve sıklıkla bronşektaziye komplike olan tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, akut ve kronik viral enfeksiyonlar, immüendisregülasyona bağlı lenfoproliferatif hastalık, lenfoma riskinde artış ve otoimmüisitopeni ve gastrointestinal bulgular yer alır. Yaygın değişken immünyetmezlik(CVID) tanısı ile izlenen ve PIK3R1 mutasyonu saptanan bir olgu sunulmuştur.

Olgu
Beş yaşında iken zona geçirme ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve plevral efüzyon olması nedeniyle başvuran hastanın anne-baba arasında 1. derece kuzen evliliği mevcuttu. Yapılan tetkiklerinde hipogamaglobulinemi ve pnömokok aşısı yanıtı olmaması nedeniyle 7 yaşında iken CVID ön tanısı ile IVIg tedavisi başlandı.Yıllar içinde takipleri sırasında immunoglobulin düzeylerinde düşme ve CD19 yüzde ve sayılarında düşme saptandı. Akciğer komplikasyonları açısından Toraks BT'sinde her iki akciğerde lümen içi mukus tıkaçları ve milimetrik nodüler opasiteler saptandı. 20 yaşında iken yapılan immün yetmezlik gen paneli ve tüm genom analizi sonucunda chr:67576433C>T, PIK3R1, c.712C>T, p. Leu238Phe mutasyonu saptandı.

Sonuç ve Tartışma

İmmüendisregülasyon bulguları, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve CMV ve EBV'ye bağlı komplikasyonlarla başvuran hastalarda APDS akılda tutulmalıdır. Bu hastalara moleküler tanı konulması immüendisregülasyonu kontrol etmek için mTOR veya PI3Kδ inhibitörleri kullanılarak, hastaların kemik iliği nakline daha iyi durumda taşınabilmesine fırsat verebilir.

Anahtar Kelimeler: PIK3R1, CVID, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, hipogamaglobulinemi

[Abstract:122] [PS-014]

Nadir Bir Birliktelik:Ataksi Telenjektazi ve Kistik Fibrozis**Ayşe Senay Şaşıhüseyinoğlu¹, Mahir Serbes¹, Dilek Doğruel¹, Atıl Bişgin², Mustafa Yılmaz¹, Derya Ufuk Altıntaş¹****¹Çukurova Üniversitesi,Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana****²Çukurova Üniversitesi,Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana**

GİRİŞ

Ataksi-telenjektazi (AT); humoral ve hücreli immün yetmezliğe bağlı tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, iyonize radyasyona aşırı duyarlılık ve kanser gelişimine yatkınlıkla karakterize, otozomal resesif geçişli, bir multisistem hastalığıdır. Sıklığı 1-3/40.000-100.000 arasında bildirilmiştir. Hastalıkla ilişkili gen kromozom 11'de (11q22-23) bulunmaktadır. Benzer şekilde kistik fibrozis (KF) de başta akciğerle ve sindirim sistemi etkileyen otozomal resesif geçişli nadir bir multisistem hastalığıdır. Hastalığa kromozom 7'de bulunan CFTR genindeki mutasyonlar neden olmaktadır. Burada idaha önce literatürde bildirilmemiş olan AT'e eşlik eden KF olgusu sunulmuştur.

OLGU

Tekrarlayan akciğer(AC) enfeksiyonu nedeniyle 1,5 yaşında iken kliniğimize başvuran ve ebeveynleri kuzen olan hastaya iki farklı zamanda yapılan ter test 100/100 mmmol/l olarak saptandı. CFTR geninde c.202G>A homozigot mutasyon saptanan hastaya KF tanısı konuldu. Takipleri sırasında 3 yaşında iken yürürken denge bozukluğu ve gözlerinde telenjektaziler farkedilmesi üzerine bakılan alpfa fetoprotein 7.7 IU/ml (0-6) idi ATM gen analizinde c.3576G>A homozigot mutasyon tespit edildi. Dört yaşında iken Ig G seviyesinin yaşına göre düşük olması nedeniyle intravenöz immünglobülin G (IVIG) replasmanı başlandı. IVIG replasmanı başladıktan sonra AC enfeksiyonu sıklığında azalma görüldü. Hasta KF ve AT tanıları ile takip edilmektedir.

TARTIŞMA

Tekrarlayan akciğer enfeksiyonları KF ve primer immün yetmezliklerin ortak bulgusudur. Literatürde daha önce KF ve sık değişken immün yetmezlik birlikteliği bildirmiştir (1). KF hastalarında eşlik eden immün yetmezlikler klinik laboratuvar bulguları yön göstericidir.

REFERANSLAR

1- S. H. Chotirmall, T. B. Low, T. Hassan, P. Branagan, et al. Cystic fibrosis, common variable immunodeficiency and Aspergers syndrome: an immunological and behavioural challenge. Ir J Med Sci (2011) 180:607-609

Anahtar Kelimeler: tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ataksi, telenjektazi, kistik fibrozis

[Abstract:151] [PS-015]

Miliyer Tüberküloz ile Başvuran Olgu: TYK2 Mutasyonu**Esra Hazar Sayar¹, Sevgi Pekcan², Şükrü Nail Güner³, Sevgi Keleş³, Ahmet Zafer Çalışkaner⁴, Stephanie Boisson Dupuis⁵, Jeant Laurent Casanova⁵, İsmail Reisli³**¹ALKÜ Alanya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji İmmünoloji Ünitesi, Antalya²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları BD, Konya³Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya⁴Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Alerji BD, Konya⁵St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Rockefeller University, New York, USA.

Giriş: Dünya üzerinde popülasyonun dörtte biri Mycobacterium tuberculosis ile enfekte olmasına rağmen, enfekte bireylerin %10'undan azında bu bakteri tüberküloza neden olur. Tüberkülozun endemik olduğu bölgelerde primer tüberküloz çocuklarda yaygındır. Klinik ve epidemiyolojik çalışmalar tüberkülozun insanlarda güçlü bir genetik temeli olduğunu desteklemektedir. Otozomal resesif İnterlökin-12 reseptör beta 1 (IL-12RB1) ve tirozin kinaz 2 (TYK2) eksikliği bunlardan ikisidir. TYK2 eksikliğinde IL-12 ve IL-23'e karşı hücresel yanıtlar ciddi şekilde bozulmuştur.

Olgu: Öksürük ve 2 aydır devam eden yüksek ateş nedeniyle kliniğimize başvuran 15 yaşında erkek hasta, pnömoni ön tanısıyla hastaneye yatırıldı. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın anne babası kuzendi. 2 aydır kilo kaybı da tarifleyen hastanın tartı persentili <3p, boyu 10-25p idi. Akciğer grafisinde miliyer tutulum görülen hastanın maligniteye yönelik yapılan radyolojik görüntülemelerinde batın içinde multiple lenfadenopati saptandı.

Laboratuvar tetkiklerinde anemi, lenfopeni, sedimentasyon ve CRP yüksekliği, hafif IgM ve oransal NK hücre düşüklüğü saptandı. Lenf nodlarından alınan biyopsilerin patolojik incelemelerinde granülomatöz iltihap ve kazeifikasyon nekrozu saptandı. Hastaya dördümlü antitüberküloz tedavi başlandıktan sonra klinik bulgularında düzelme ve kilo alımı gözlemlendi. Hastanın genetik analizinde TYK2 homozigot mutasyonu saptandı.

Sonuç: Tüberkülozdan şüphelenilen olgularda öncesinde öyküsünde immün yetmezlikten şüphelenilecek bulgu olmasa bile tüberküloza yatkınlık genleri açısından ileri inceleme yapılmasının önemini vurgulamak için vaka sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Tüberküloz, TYK2, Primer immün yetmezlik

[Abstract:158] [PS-016]

IL-12Rβ1 Eksikliği Olan Hastalarda Klinik Bulgular ve Genetik Analiz Çalışması**Dilek Doğruel¹, Özlem Özgür Gündeşlioğlu², Mustafa Yılmaz¹, Derya Alabaz², Derya Ufuk Altıntaş¹, Emine Kocabaş², Çağla Çağlı³**¹Çukurova Üniversitesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı²Çukurova Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı³Çukurova Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

IL-12Rβ1 eksikliği, zayıf patojenik mikobakteriler, salmonella ve kandida türlerine yatkınlıkla karakterize otozomal resesif bir hastalıktır. Tek merkezli bu çalışmada, 10 Türk hastada IL-12Rβ1 eksikliğinin klinik bulgularını, immünolojik ve genetik özelliklerini analiz etmeyi amaçladık. 2008-2016 yılları arasında IL-12Rβ1 eksikliği olan hastaların klinik bulgularını ve genetik analizlerini retrospektif olarak inceledik. 8 yıl boyunca 10 hastaya tanı konuldu ve takip edildi. Hastalığın başlangıç ve tanı yaşı sırasıyla 24.1±42.5 (med:10.5) and 52.3±6.83 (med:20) ay idi. Akraba evlilik oranı % 81,8 idi. Tüm hastalar BCG aşısı ile aşılanmıştı. BCG aşılama sonrasında aşı yapılan bölgede apse ve aksiller lenfadenopati, en sık rastlanan bulgular idi. 6 hastada tekrarlayan oral kandidiyazis vardı. Aktif enfeksiyonlar, profilaktik IFNy ile birlikte uygun şekilde tedavi edildi. 10 hastada IL12RB1 geninde, 5 splice-site mutasyon, 3 missense, 1 frameshift, 1 premature stop codon olmak üzere 6 farklı mutasyon belirledik. En yaygın mutasyon IVS8+1G>A(c.783+1G>A) ardından p.R175W(c.523C>T) idi. Bu çalışma, BCG ile aşılama sonrası apse ve aksiller lenfadenopati gelişen hastalarda, IL-12Rβ1 eksikliği açısından değerlendirilmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: BCG, IL-12Rβ1 eksikliği, MSMD

[Abstract:179] [PS-017]

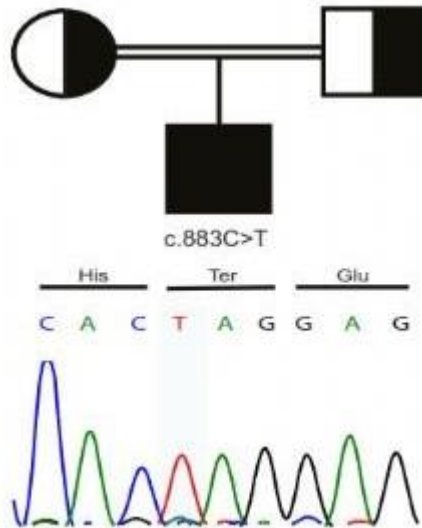
Kolestaz İle Başvuran Hastada Adolesanda Hayatı Tehdit Eden Geotricum spp. ve CARD9 Mutasyonu**Baran Erman¹, Sinem Fırtına¹, Selime Aydoğdu², Gürcan Dikme², Veysel Sabri Hançer³, Murat Büyükdoğan⁴, Başak Adaklı Aksoy⁵, Ceyhan Bozkurt⁵, Tunç Fışgın⁵, Funda Erol Çipe⁶**¹İstinye Üniversitesi, Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, İstanbul²Medikal Park Bahçelievler Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul³İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul⁴İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İstanbul⁵İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Bölümü, İstanbul⁶İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji İmmünoloji Bölümü, İstanbul

Giriş: Hayatı tehdit eden invaziv fungal infeksiyonlar (İFİ), konjenital veya akkiz immun yetmezliği olan hastalarda görülmektedir. Asperillus ve Candida türleri sık görülen etkenlerken, Geotricum türü mantarlar nadiren İFİ nedeni olmaktadır.

Olgu: Irak uyruklu 13 yaşındaki erkek hasta 2 aydır devam eden ciltte sararma ile hastaneye başvuran ve 6 kg kaybeden hastada ayrıca hepatosplenomegali (HSM) ve yaygın lenfadenopatiler (LAP) saptanmıştır. Şikayetlerinin artması üzerine ülkemize başvuran hastanın öz geçmişinde ayrıca 2 yıldır yüz ve boyunda dermatit mevcuttur. Anne-baba 1.dereceden kuzen olan hastanın fizik muayenesinde; ikterik ve kaşektik görünümde, 4 cm hepatomegali, ingunale kadar uzanan splenomegali ve yaygın LAP'ler görüldü. Laboratuvarında, AST:112 IU/L, LDH:579IU/L, ALT:105IU/L, T.bil:18.56mg/dl, D.bil:14.28mg/dl, Alb: 2.2g/dl idi. Viral hepatit, otoimmun hepatit testleri, alfa1-antitripsin, serüloplazmin, metabolik tarama testleri, NSE, alfafetoprotein, TB gold testi ve ACE normal, Brusella ve leishmania antikorları negatif bulundu. Manyetik rezonans kolanjiopankreatografide HSM, intrahepatik safra yollarında genişleme görüldü, karaciğer dışı kanalları seçilemedi. Perkutan transhepatik kolanjiografi ile biliyer drenaj yapıldı. Lenfoma ön tanısıyla yapılan aksiller LAP biyopsisinde hifler görüldü ve Geotricum spp. üredi. Yapılan immünolojik değerlendirmesinde, IgG: 3137mg/dl, IgA: 157 mg/dl, IgM: 56mg/dl, IgE:1667mg/dl, lenfosit alt grupları normal, NBT testi normal olarak saptandı. Hiper IgE sendromu, mantar yatkınlığı ile seyreden immün yetmezlikler için yapılan tüm ekzom dizileme analizinde CARD9 geninde 295. aminoasiate stop kodonuna neden olan bir nokta mutasyonu saptandı (c.883C>T, p.Gln295Ter) (Şekil 1). Antifungal tedavi ile düzelmeye gösteren hasta halen takip edilmektedir.

Sonuçta, invazif mantar enfeksiyonu olan her hastada temel testleri ve öyküsü uyumlu olmasa da tüm ekzom dizileme yapılması ve primer immün yetmezliklerin ekarte edilmesi önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, CARD9, Geotricum

Hastada saptanan CARD9 mutasyonu.

Tek baz değişimi 295. amino asitte stop kodon oluşmasına neden olmuştur

[Abstract:189] [PS-018]

İnterlökin 12 / Interferon gamma yolak bozuklukları ve atipik mikobakteriyel enfeksiyonlara yatkınlık**Neslihan Edeer Karaca¹, Selime Özen², Emin Karaca³, Nazan Tökmeci¹, Nesrin Gülez², Ferah Genel², Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir²SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, İzmir³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir

Bacille Calmette-Guerin (BCG), non-tüberküloz mikobakteri ve non-tifoidal Salmonella enfeksiyonlarına yatkınlık interferon gamma reseptör (IFN- γ R1, IFN- γ R2), STAT1, IL-23, interlökin 12 (IL-12 p40) ve IL-12R β 1 defektlerinde görülmektedir.

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi ve SBÜ Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İmmünoloji Bilim Dalı tarafından izlenen IL12/IFN- γ yolak defekti tanılı 9 olgu (7 erkek, 2 kız) çalışmaya alınmıştır. Tanı dağılımları IFN- γ R1 komplet defekti (n=1), IFN- γ R2 parsiyel defekti (n=3) ve IL-12R β 1 defekti (n=5) idi. Akraba evliliği oranı %78, primer immün yetmezlik aile öyküsü %56'ydi. Olguların tümüne BCG aşısı uygulanmıştı. Başvuru semptomları tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları (%100), lenfadenit (%78), kronik ishal (%44) ve döküntü (%11) idi. Fizik bakıda patolojik bulgular akciğer dinleme bulgusu (%44), lenfadenit (%78), hepatosplenomegali (%78), jeneralize lenfoproliferasyon (%44), ekzema (%11) ve ödemdi (%11). Laboratuvar incelemelerde lökositoz, hipergammaglobulinemi ve eritrosit sedimentasyon hızında yükseklik saptandı. M. Bovis, M. Avium intracellulare, M. Fortuitum ve Salmonella lenf nodu, kemik iliği ve karaciğer dokularından üretilen patojenlerdi. İzlemde 2 olguda lökositoklastik vaskülit ve 1 olguda granülomatöz dermatit gözlemlendi. İki olguya izlemde gelişen hipersplenizm nedeniyle splenektomi uygulandı. IFN- γ R1 komplet defekti olan olgu hematopoetik kök hücre nakli sonrası dönemde ve IL12-R β 1 defekti olan 1 olgu 17 yaşında sepsis nedeniyle kaybedildi. Dört olguya düzenli rekombinant IFN- γ tedavisi verildi. Hiper IgE sendromu fenotipinde başvuran ve IL12-R β 1 defekti tanısı alan olgu düzenli IVIG tedavisinden fayda gördü.

Nadir görülen primer immün yetmezliklerden olan IL12/IFN- γ /IL23 defektleri BCG aşısı komplikasyonu ve nontüberküloz mikobakteriyel enfeksiyon saptanan olgularda akla getirilmelidir. IFN- γ R komplet defektlerinde klinik progresyon ve komplikasyonlar gözlenmeden erken hematopoetik kök hücre nakli uygulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: IL12, IFN-gamma, BCG

[Abstract:204] [PS-019]

CTPS1 Eksikliğinin Doğal ve Edinsel Bağışıklık Sistemi Üzerine Etkisi**Göksu Gökberk Kaya¹, İrem Evcili¹, Pınar Gür¹, Bilgehan İbibik¹, Mayda Gürsel², Begüm Özbek³, Çağman Tan³, Deniz Ayyavaz³, İlhan Tezcan³, İhsan Gürsel¹**¹Thorlab, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Bilkent Üniversitesi, Ankara²Biyolojik Bilimler Bölümü, Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Ankara³Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Sitidin trifosfat (CTP) üretiminde yer alan iki enzimden biri olan CTP-sintaz-1'in (CTPS1) eksikliği yeni keşfedilmiş immün yetmezliklerdendir. Lenfosit hücrelerinin çoğalmasındaki önemi bilinmesine rağmen eksikliğinin doğal bağışıklık üzerindeki etkisi bilinmemektedir. CTPS1 eksikliği tanısı almış hastanın doğal/edinilmiş bağışıklık yanıtları burada incelendi. Hastanın CD4/CD8 oranının normal deneklerle oranla farklı olduğu ve CD3+CD8dim popülasyonuna sahip olduğu saptandı. IL-6, IL-4 ve IL-2 ile uyarılan CD4+ hücrelerinin STAT3, STAT5 ve STAT6 fosforlanma seviyeleri, akan hücre ölçeği ile incelendiğinde, üç STAT proteininin de normal deneklere göre daha düşük olduğu belirlendi. Hastanın PBMC'lerinde oldukça fazla düşük yoğunluklu granülosit (LDG) tipiyle uyumlu hücrelerin bulunduğu aCD14/aCD15 boyamalarıyla tespit edildi. PMA/İyonominin ile uyarılan hücrelerin ürettikleri IFN- γ , IL-4, IL-13, IL-17a, IL-10 miktarları hücre içi sitokin boyamasıyla tespit edildi. Hastaya ait T-hücrelerinin normal gönüllülerin T-hücrelerine oranla daha düşük miktarda IFN- γ , IL-17a ve IL-10 salgıladığı saptandı. İzole edilen PBMC'ler, TLR (Pam3CSK4, p(I:C), LPS, R848, D35 ve K3 CpG ODN) ve sitozolik tehlike sensör ligandları (Nigericin, cGAMP, HSV, ATP) ile uyarıldı ve hücrelerin sitokin salgı seviyeleri ELISA'yla belirlendi. TLR4, TLR7, TLR9 (LPS, R848, K-ODN) ligandlarıyla uyarılmış ve cGAMP, HSV ile transfekte olmuş immün hücrelerinin düşük miktarda IFN- γ ürettiği tespit edildi. TLR7 ligandı ile uyarılmış olan hasta hücrelerinin sağlıklılara göre yüksek miktarda IL-10 salgıladığı saptandı. Hastadan izole edilen nötrofillerin bazal seviyede NETotik aktivitelerinin arttığı, spontan NET oluşturduğu, mikroskobik ve florometrik metodlarla incelendi. Sonuç olarak bu veriler, LDG'lerin varlığı ve artmış NETotik aktivitenin hastadaki enflamasyona; azalmış STAT fosforlanma seviyelerinin ve tip iki IFN yanıtlarının ise immün yetmezliğe katkıda bulunabileceğini düşündürmektedir.

TÜBİTAK 315S125/315S131 kodlu proje tarafından desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Doğal Bağışıklık, Edinsel Bağışıklık, İmmün Yetmezlik

[Abstract:209] [PS-020]

CARD9 eksikliğinde ortaya çıkan immün yetmezliğin fonksiyonel analizlerle irdelenmesi**Büşranur Geçkin¹, Başak Kayaoğlu¹, Naz Sürücü¹, Emre Balbaşı¹, Nurhan Kasap², Sevgi Bilgiç Eltan², Safa Barış², Ahmet Özen², Elif Karakoç Aydın², Mayda Gürsel¹**¹Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara²Marmara Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünolojisi Ana Bilim Dalı, İstanbul

CARD9, dectin reseptörleri yolağında görev alan bir adaptör proteindir. CARD9 genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan CARD9 eksikliğinde, STAT3 yolağı etkilenmekte, IL-17 ve IL-22 salınımı azalmakta ve mantar enfeksiyonlarıyla seyreden immün yetmezlik tablosu ortaya çıkmaktadır. Bu hastalarda nötrofil ve monosit fonksiyonlarında bozukluklar literatürde bildirilmiştir. Bu çalışmada, CARD9 geninde birleşik heterozigot mutasyonlar taşıyan ve henüz tedavi görmemiş bir hastada yardımcı T hücre tepkileri, doğal bağışıklık sensör ligandlarına verilen pro-enflammatuvar sitokin yanıtı ve nötrofil fonksiyonları incelenmiştir. Periferik kan mononükleer hücrelerinde PMA/iyonomisin ve anti-CD3/anti-CD28 stimülasyonu ile T hücrelerinden salınan sitokinler ELISA ile tayin edildi. Hastada gözlenen Th1, Th17 ve Treg sitokin (IFN γ , IL-17A, IL-22 ve IL-10) profilinin kontroller ile benzer olduğu gözlemlendi. İlginç olarak, sağlıklı bireylerin aksine, Zimosan ile uyarılan hasta hücrelerinde bu uyarana hiç tepki oluşmadığı görüldü. Buna ek olarak, pro-enflammatuvar sitokinlere (IL-6, TNF α ve IL-1 β) bakıldığında, kontrollerde Zimosan ve ısıyla öldürülmüş *Candida albicans* (HKCA) uyarılarına yanıt oluşurken, CARD9 eksikliği olan hastada bu uyarılara pro-enflammatuvar yanıt gelişmediği saptanmıştır. Bu sonuçlar, hastada gözlenen ısrarcı mantar enfeksiyonlarına karşı immün aktivasyonun gelişemediğini doğrulamaktadır. Nötrofil fonksiyonları; sitozolik ROS üretim potansiyeli ve nötrofil ekstraselüler tuzak (NET) oluşumu, değerlendirilmiştir. Uyarılmamış örneklerde hasta nötrofillerinde kontrollere göre daha yüksek ROS ve buna paralel olarak spontan NET oluşumu gözlemlendiği halde, zimosan ve HKCA uyarımı sonrası ROS üretiminin sağlıklı kontrollere oranla çok düşük kaldığı belirlendi. CARD9 eksikliğinin GM-CSF eksikliğine de yola açabileceği bilindiğinden nötrofil fonksiyonları rekombinant GM-CSF eşliğinde de değerlendirilmiş ancak belirgin bir iyileşme görülmemiştir. Bu bulgular, hastanın CARD9 geninde taşıdığı birleşik heterozigot mutasyonun nötrofillerde disregülasyona yol açarak mantar enfeksiyonlarına duyarlılık geliştirmesine işaret etmektedir.

Anahtar Kelimeler: card9, doğal immünite, mantar enfeksiyonları, Th17, nötrofil

[Abstract:101] [PS-021]

Primer ve edinsel immün yetmezlik ile ilişkili hematolojik maligniteler**Rafiye Ciftçiler¹, Yahya Büyükaşık¹, İbrahim Celalettin Haznedaroğlu¹, Hakan Göker¹, Muhlis Cem Ar², Hülya Yılmaz², Deniz Ayyavaz³, İlhan Tezcan³, Nilgun Sayınalp¹**¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı²Cerrahpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Hematolojik-neoplastik hastalık primer ve edinilmiş immün yetmezlik (PİY ve (AIDS) durumlarının klinik seyriyi kötüleştirir. Bu çalışmanın amacı hematolojik malignitelerin PİY ve AIDS hastalarının klinik durumu ve sağ kalımları üzerindeki etkisini değerlendirmektir.

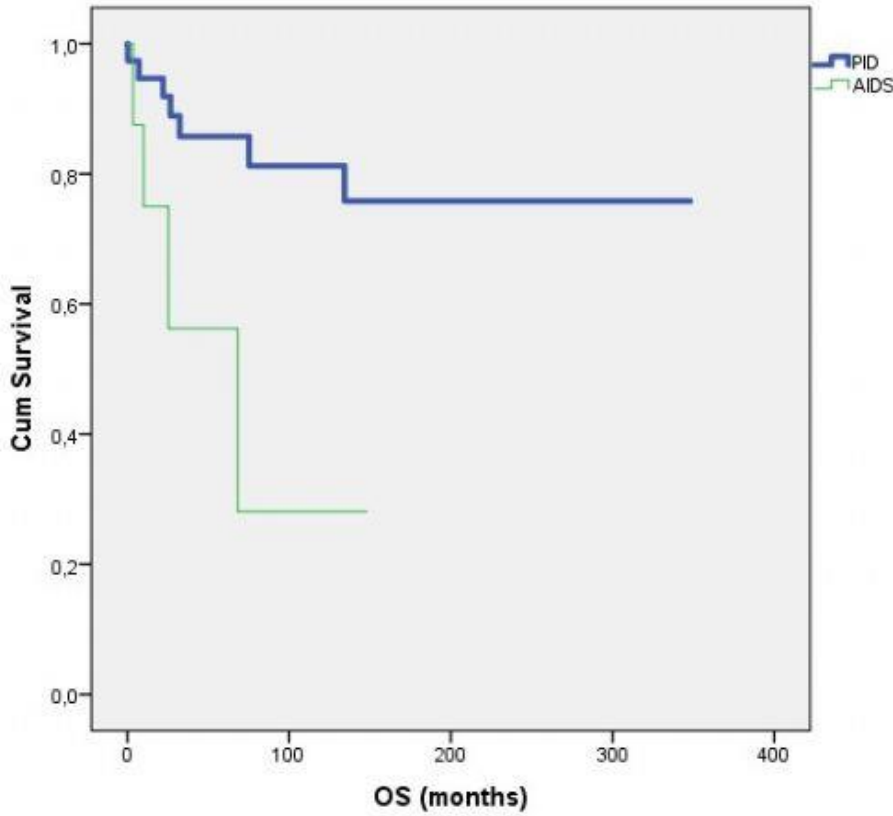
Materyal-Metod: Hacettepe Üniversitesi ve Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hematoloji Bölümü'ne 1990 ve 2018 yılları arasında başvuran PİY ve AIDS'li toplam 46 hasta değerlendirildi.

Bulgular: Retrospektif olarak değerlendirilen 46 hastanın, 38'si (%82.6) primer immün yetmezlik, 8'i (%17.4) HIV enfeksiyonuna sekonder edinsel immün yetmezlik tanısı almış. Primer immün yetmezliği olan hastaların (n=38) ortanca yaşları 37 (20-66), AIDS hastalarının (n=8) ortanca yaşları 32 (23-68) saptandı (p=0.71). PİY ve AIDS hastaları arasında cinsiyet açısından istatistiksel anlamlı farklılık saptandı. PİY hastalarının 21'i (55.2%) kadın iken, AIDS hastalarının 1'i (12.5) kadındı (p=0.02). PİY hastalarının 3'ünde (%7.8) hematolojik hastalık (aplastik anemi, 1 hastada otoimmün hemolitik anemi, 1 hastada Evans sendromu), 4'sinde neoplastik hastalık (%10.5) (4 hastada B hücreli Non-Hodgkin lenfoma), ayrıca 2 hastada (5.2%) solid malignite (Kaposi sarkomu ve serviks kanseri) geliştiği gözlenirken, hematoloji polikliniğine başvuran AIDS'li hastaların tamamında (6 hastada B hücreli Non-Hodgkin lenfoma, 1 hastada akut lenfoblastik lösemi, 1 hasta akut myeloid lösemi) hematolojik malignite geliştiği gözlenmiştir (p<0.001). Beş yıllık genel sağkalım (OS) PİY'li ve AIDS'li hastalar sırasıyla% 85 ve % 56 saptandı (p = 0.01).

Sonuç: Hematolojik maligniteler PİY ve AIDS olan hastalarda sık görülür. Çeşitli PİY ve AIDS tipleri, hematopoietik malignite riskinde artışa yol açmaktadır. İmmün yetmezliği olan hastalarda sekonder maligniteler açısından hastalar dikkatli takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Edinilmiş immün yetmezlik; primer immün yetmezlik, hematolojik malignite

Figür 1



Primer ve Edinsel immün yetmezliği olan hastalarda genel sağ kalım

Tablo 1.

Parametreler (range)	Primer immün yetmezlik	Sekonder immün yetmezlik	p
Cinsiyet (E/K)	17/21	7/1	0.02
Yaş (median)	37 (20-66)	32 (23-68)	0.71
Hemoglobin±SD (g/dL)	12 (6-16)	10 (8.5-15)	0.52
Lökosit (mm ³)	6.2 (0.5-27.2)	6 (0.1-46.1)	0.25
Nötrofil (mm ³)	3.3 (0-14.2)	4.1 (0-10.9)	0.83
Lenfosit (mm ³)	1.6 (0.1-11.9)	1.1 (0.1-5.1)	0.68
Platelet (mm ³)	220 (42-660)	145 (73-314)	0.17
IgA (mg/dl)	44 (0-641)	119 (19-633)	0.26
IgM (mg/dl)	53 (4-2630)	64 (55-567)	0.97
IgG (mg/dl)	565 (75-3500)	1330 (531-2120)	0.26
Klinik prezentasyon			<0.001
Tekrarlayan enfeksiyonlar	32 (84.2%)	1 (12.5%)	
B semptomları	5 (13.1%)	3 (37.5%)	
Lenfadenopati	1 (2.7%)	4 (50%)	
Mortalite (%)	7 (18.4%)	4 (50%)	0.05

Primer ve Edinsel immün yetmezliği olan hastaların genel özellikleri

[Abstract:143] [PS-022]

TACI defekti saptanan yaygın değişken immün yetmezlikli hastalarda TCRVB repertuarının değerlendirilmesi**Sevil Oskay Halaçlı, Begüm Özbek, Elif Soyak Aytekin, İsmail Yaz, Özlem Karapınar, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Feyzi Tezcan Hacettepe Üniversitesi**

Sık görülen değişken immün yetmezlikler heterojen bir hastalık grubu olup, hipogamaglobulinemi ve çeşitli komplikasyonlarla seyretmektedir. En sık görülen semptomatik PİY hastalığıdır. TACI (Transmembrane activator and calcium modulating cyclophilin ligand interactor) defektlerinin, B hücre terminal gelişiminde ve yaşamında önemli bir molekül olduğu düşünülmektedir. Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (YDİY) içerisinde % 5-10 oranında TACI mutasyonları saptanmaktadır. TACI mutasyonuna ilave olarak, ikincil bir mutasyonun hastalığın oluşumuna katkı sağladığı bildirilmektedir. Bu çalışmada 2' si homozigot (c.310T>C) 5'i heterozigot (c.310T>C, c.226G>C, c.260T>A) olmak üzere, TACI mutasyonu tespit edilen 7 hastada T lenfosit reseptör repertuarı multiparametrik akım sitometri yöntemi ile değerlendirilmiştir. YDİY' de T lenfosit sistemi de etkilendiğinden TCRVB repertuar analizinin otoimmün komplikasyon ve enfeksiyonlara yatkınlık açısından önem taşıdığı düşünülmektedir. Elde edilen veriler yaş grubu uygun sağlıklı 5 bireyin TCRVB repertuar bulgularıyla karşılaştırılmıştır. Hasta grubunda, kontrol grubu ile karşılaştırıldığında, VB2' de anlamlı bir düşüklük ve VB13.2' de anlamlı bir yükseklik saptanmıştır. Bu sonuçlar, T ve B lenfosit arasındaki mekanistik ilişkinin aydınlatılması ve bunun sonucunda Ig üretimi ve enfeksiyonlara yatkınlığın araştırılması bakımından dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: YDİY, TACI, T hücre reseptörü, TCRVB repertuarı

[Abstract:167] [PS-023]

Solunum Yetmezliği ile Başvuran Erişkin İnfluenza Enfeksiyonu Olan Hastalarda Lenfosit Alt Gruplarının Analizi ve IRF7 Gen Mutasyonu Varlığının Aranması**Nursel Çalık Başaran¹, Çağman Tan², Begüm Özbek², Lale Özışık¹, Feyzi İlhan Tezcan²
¹Hacettepe Üniversitesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Genel Dahiliye Bilim Dalı, Ankara
²Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş: İnfluenza virüs enfeksiyonu epidemik ve pandemilere yol açan ve her yıl önemli sayıda morbidite ve mortaliteye yol açan bir enfeksiyondur. Yakın zamanda, özellikle influenza enfeksiyonu için yatkınlık yaratan ve IRF7 gen mutasyonunun olduğu primer immün yetmezlik tanımlanmıştır.

Amaç: Ağır influenza enfeksiyonu olan erişkinlerde lenfosit alt gruplarının dağılımı ve altta yatan tanı IRF7 gen mutasyonu varlığının araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: İnfluenza enfeksiyon atak döneminde solunum yetmezliği olan ve influenza enfeksiyonu tespit edilen İç Hastalıkları servislerine yatırılan hastalardan flowsitometri ve genetik analiz için kan örnekleri alındı.

Sonuçlar: Kasım 2016- Mart 2017 ve Kasım 2017-Mart 2018 yılları arasında influenza enfeksiyonu nedeniyle solunum yetmezliği nedeniyle Hacettepe Üniversitesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı servislerinde izlenen 32 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların median yaşı 67 (26-96) idi ve 21'i kadındı; 13'ü yoğun bakım ünitesinde izlendi; 6'sına invaziv, 12'sine non-invaziv mekanik ventilasyon uygulandı. Median yatış süresi 11.5 (4-56) gündü ve 3 hasta exitus oldu. median lökosit sayısı 7000 /ml (3200-26000) ve median lenfosit sayısı 948 /ml (92-3078) idi. 16 hastanın hem T hem B lenfosit alt gruplarının analizi flowsitometri yöntemi ile yapıldı. Sanger yöntemi ile IRF7 gen analizi sonucunda 3 hastada iki farklı polimorfizm tespit edildi; K179Q (rs1061502) ve H195L (rs139709725).

Tartışma: T ve B lenfosit alt gruplarındaki değişiklik influenza enfeksiyonunda beklendiği yönde görülmeyle birlikte altta yatan hastalıklarına da bağlı olabilir. Hastaların ileri yaş ve komorbiditelerinin varlığı ağır influenza enfeksiyonuna yatkınlık yaratabilir. bu hastalarda IRF7 mutasyonuna bağlı bir primer immün yetmezlik tespit edilememiştir.

Anahtar Kelimeler: influenza enfeksiyonu, interferon regulator factor 7, IRF7

Ağır İnfluenza enfeksiyonu olan erişkinlerde T ve B Lenfosit alt grupları

	% median (minimum-maksimum)	Sayı, Median, h/micl (minimum-maksimum)
Lökosit		7000 (3200-26000)
Lenfosit	19 (4-39)	948 (92-3078)
CD4+ T lenfosit	41 (9-49)	417 (66-963)
Naive Th	31 (1-54)	124 (7-37)
C.memory Th	31* (0-50)	101 (0-318)
Efektör memory Th	23* (2-56)	58 (9-497)
TEMRA Th	9* (3-42)	26,5 (6-312)
CD8+ T lenfosit	31* (12-56)	302 (89-777)
Naive Tc	8,1 (1-37)	30,9 (3-113)
C.memory Tc	6,8* (1-36)	18,9 (3-155)
Efektör memory Tc	26,4 (8-68)	99,4 (8-416)
TEMRA Tc	49 (14-64,9)	134 (37-435)
CD19+	13 (5-33)	227 (32-826)
Switch memory B hücre	22,4 (4-68)	32 (4-255)
Marjinal zone B hücre	10 (0-91)	16 (0-75)
Naive B hücre	55 (0-80)	69 (0-461)

*bu işaretli hücre oranları referans değerlerin üzerindedir.

[Abstract:210] [PS-024]

MNGIE sendromlu primer immün yetmezlik vakası**Hasibe Aytac¹, Asuman Çamyar¹, Melih Özışık¹, Hüseyin Onay², Fatma Ömür Ardeniz¹****¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Alerji İmmünoloji Bilim Dalı****²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı**

Giriş: Mitokondriyal nörogastrointestinal ensefalomiyopati (MNGIE), timidin fosforilaz (TP) enzim eksikliğinden kaynaklanan ilerleyici bir metabolik hastalıktır(1)

Olgu: 32 yaş erkek.20 yaşında ayaklarda uyuşma, ayaklarda güçsüzlük yakınmalarıyla Guillain-Barré Sendromu tanısı konmuştu.26 yaşında spondilartroopati tanısı ile NSAİ,SSZ ve KS tedavisi verilmişti.26 yaşında 3 ayda 7 kg kayıp,günde 15'i bulan ishalle başvuran hastada CMV kolit, CMV viremi saptanmıştı. Gansiklovir tedavisi verilmiş ve Valgansiklovir ile profilaksi başlanmıştı. 2015'de pnömoni geçiren hastanın, IgG:5,07 (6,5-10 g/L) Iga ve IgM normal saptanmıştı. Akim sitometride CD3:1616, CD19:156, CD20:214, CD4:798,CD16+56+:78, Naive CD4:2,8 CD3+ veCD8+'lerde CD57:55,CD3+ ve CD8+'lerde CD27+ ve CD28+:22, IgM memory ve switched memory analizleri normal sınırlarda saptandı.NK sitotoksinite:8,2kontrol:15,5 saptandı.Kombine immün yetmezlik tanısı ile 2015 yılında İVİG replasmanına başlandı. Katı gıdalara yutma güçlüğü gelişen hastanın gastroskopisinde midede safralı gıda artıkları saptandı, mide boşalma kusuru düşünüldü. Batın BTde özefagus tüm seyri boyunca dilate izlendi.MR enteroklizisde mide ileri derece distandü saptandı.Manometrik incelemede tüm gastrointestinal sistemii etkileyen tutulum saptandı. Beyin MRG'da her iki hemisfer periventriküler beyaz maddede T2- FLAIR sekanslarda hiperintens odaklar MNGİE düşünülen olguda görünümün hastalık tutulumuna ait olabileceği düşünüldü EMG ile alt ekstremitede belirgin sensorimotor PNP ile uyumlu bulgular saptandı. Hastada timidin fosforilaz mutasyonu(Homozigot p.L347P(c.1040T>C) saptandı ve MNGIE tanısı aldı.

Sonuç: Literatürde immün yetmezlik ile birlikte olan MNGIE vakası tanımlanmamaktadır. Mitokondriyal metabolizmanın immün yanıt üzerinde önemli etkileri mevcuttur.(2) MNGİE ve primer immün yetmezlik birlikteliği özellikle ciddi gastrointestinal yakınmaları olan PİY'li hastalarda düşünülmelidir.

Kaynaklar:

1)Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy Caused by Thymidine Phosphorylase Enzyme Deficiency: From Pathogenesis to Emerging Therapeutic Options

2)Mitochondria are the powerhouses of immunity Evanna L Mills 1, Beth Kelly2& Luke A J O'Neill

Anahtar Kelimeler: MNGIE sendromu, polinöropati, primer immün yetmezlik

[Abstract:241] [PS-025]

MHC SINIF I EKSİKLİĞİ OLGU SUNUMU**Melih Özışık¹, Asuman Çamyar¹, Hasibe Aytac¹, Hilmi Bolat², Erhan Parıltay², Ayça Aykut², Asude Durmaz², Özgür Çoğulu², Ömür Ardeniz¹****¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Alerji-İmmünoloji Bilim Dalı****²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı**

Giriş: Antijen işlemeyle ilişkili taşıyıcı (TAP), ATP bağlama kaseti (ABC) taşıyıcısı superaillesinin bir üyesidir. TAP, antijen sunumunda proteozomal degradasyonu sonucu üretilen sitozolik peptidlerin endoplazmik retikulum lümenine translokasyonunda rol oynar. Nükleuslu hücrelerde bulunan MHC sınıf I moleküllerinin, hücre yüzeyinde ekspresyonu ve stabilizasyonu için TAP gereklidir. TAP1, TAP2 veya TAP-bağlayıcı protein genindeki mutasyonlar MHC sınıf I eksikliği sendromuna neden olur. Bu sendrom, kronik sinopulmoner enfeksiyonlar ve granümatöz cilt lezyonları ile seyreden otozomal resesif geçişli bir immün yetmezliktir.

Olgu: Tekrarlayan kutanöz ülser lezyonları olan 29 yaşında erkek hastanın doku biyopsisi granümatöz enflamasyon ile uyumlu olması nedeniyle granümatöz hastalık etyolojisi araştırılması amacı ile Ege Üniveritesi dermatoloji servisine yatırıldı. Hastanın yatışında çekilen toraks anjio BT'sinde bilateral akciğerlerde bronşiektatik görünüm saptanması üzerine hasta immün yetmezlik açısından tarafımıza konsülte edildi. Hastanın öyküsünde çocukluktan itibaren sık sinopulmoner enfeksiyon, oral aft, 2. dekatta başlayan tekrarlayan granümatöz cilt lezyonları ve osteomyelit öyküsü mevcuttu.

Yapılan tetkiklerde IgG:1370mg/dL (650-1600),IgG1:1090mg/dL (490-1140), Igg2:57.4mg/dL (150-640), IgG3:<3.33mg/dL (11-85), IgG4:<5.63mg/dL (3-200), IgA:290mg/dL (40-350), IgM:34mg/dL (50-300) saptandı. Fagoburst test normal saptandı. T Lenfosit alt gruplarında naive CD8+:%3.5 (%25-73), CD3+TCR gama/delta:%16.8 (%1-11), HLA Class I:%92, HLA-ABC MFI:%2,7 (kontrol:%16.4) saptandı. Memory B analizinde IgM memory:%1.4 (%7.2-30.8), switched memory:%1,6 (%6.5-29.2) saptandı.

Genetik analizde homozigot TAP1 c.856C>T (p.Arg286Ter) mutasyonu saptanarak hastaya MHC sınıf I eksikliği sendromu tanısı konuldu. Hastaya IVIG replasman tedavisi başlandı. IVIG replasman tedavisi ve antibiyoterapi sonrası sinopulmoner enfeksiyon ataklarında azalma ve cilt ülserlerinde iyileşme saptandı.

Sonuç: Sık tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyon, granümatöz cilt lezyonları olan hastaların ayıcı tanısında MHC sınıf I eksikliği sendromu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: MHC sınıf I eksikliği, kutanöz ülser

[Abstract:108] [PS-026]

Otoimmünite ve hiper IgM fenotipi ile prezante olan Ataksi-telanjiektazi olgusu

İlke Taşkırdı¹, İdil Akay Hacı¹, Selime Özen¹, Ömer Akçal¹, Nesrin Gülez¹, Ayça Aykut², Ferah Genel¹
¹İzmir S.B.Ü. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği, İzmir
²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Ataksi-telanjiektazi, serebellar ataksi, telanjiektazi, immün yetmezlik, malignite gelişimine eğilim ve radyasyon duyarlılığı gibi önemli klinik bulgulara sahip genetik bir hastalıktır. Olguların bir bölümü immünglobulinlerin sınıf dönüşümü defektine bağlı olarak ataksi ve telanjiektazi bulguları ortaya çıkmadan tekrarlayan enfeksiyonlarla hiper IgM fenotipi ile başvurabilir. Bu olgularda nörolojik semptomlar başlangıçta daha hafif olup lenfoproliferatif bozukluklar ve otoimmünite daha yüksek oranda tanımlanmıştır.

Otoimmün hemolitik anemi ve otoimmün trombositopeni tanıları ile 1.5 yaşından itibaren farklı hematoloji birimlerince izlenerek kortikosteroid, intravenöz immünglobulin, mikofenolat mofetil tedavileri uygulanmış olan 6 yaşında erkek olgu yineleyen solunum yolu enfeksiyonları ve saptanan IgG düşüklüğü nedeniyle sevk edilerek takibimize alındı. Anne baba arasında 1.derece kuzen evliliği olduğu öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde büyüme geriliği yanısıra yürümede hafif dengesizlik saptandı. IgG <136 mg/dl, IgM 579 mg/dl ve lenfosit alt gruplarında CD19 lenfopeni belirlendi. Alfa fetoprotein düzeyi yüksek saptanan olguda ATM geninde mutasyon saptanarak Ataksi-telanjiektazi tanısı doğrulandı. İntravenöz immünoglobulin replasmanı ve antibiyotik profilaksisi ile izlem sürecinde nörolojik bulgularda ve skeralarda telanjiektazilerde artış saptandı.

Sonuç olarak hiper IgM ve otoimmünite saptanan olgularda nörolojik bulgular izlemde ortaya çıkabileceğinden Ataksi-telanjiektazi ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-telanjiektazi, Hiper IgM, Otoimmünite

[Abstract:110] [PS-027]

Chediak-Higashi Sendromlu Hastalarda Hematopoetik Kök Hücre Nakli Deneyimlerimiz

Betül Karaatmaca¹, Ayşe Metin¹, İkbal Ok Bozkaya², Tekin Aksu², Melek Işık², Namık Yaşar Özbek²
¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji ve Onkoloji EAH Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları BD
²Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD

Giriş: Chediak-Higashi Sendromu(CHS), lizozomal trafik düzenleyici gendeki defekt nedeniyle oluşan nadir bir otozomal resesif hastalıktır. Klinik olarak okülokütanöz albinizm, sık görülen piyojenik enfeksiyonlarla immün yetmezlik, kanamaya yatkınlık ve nörolojik bulgular eşlik edebilir. CHS vakalarının çoğu doğumdan sonraki ilk yıllarda hemofagositik lenfohistiyositoz (HLH) tanısı alır ve HLH tedavi edilmezse ölümcül seyredebilir.

Metod- Bulgular: CHS nedeniyle 2011-2018 yılları arasında hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapılan dört hasta çalışmaya alındı. Üç hasta daha önce HLH atağı geçirip kemoterapi almıştı, bir hastada ise uzun süren ateş ve takibinde karaciğer enzimlerinde yükselme olması nedeniyle araştırılırken CHS tanısı aldı. Tanı sürecinde doğan kardeşi de takipte CHS tanısı aldı. Aile öyküsü sadece bir hastada olmasına rağmen akraba evliliği hepsinde vardı. Hastaların diğer klinik ve laboratuvar özellikleri Tablo 1'de gösterilmiştir. Hastaların hepsine tam uyumlu kardeş vericiden HKHN yapıldı. HKHN sonrası bir hastada akut Graft Versus Host hastalığı (GVHH) ve gastrointestinal tutulum, kronik GVHH ve cilt tutulumu bulguları oldu. Bulgular immünsüpresif tedaviyle düzeldi. Başka bir hastada izlem sırasında venookluzif hastalık gelişti, tedaviyle düzeldi. Hastaların son kontrollerinden beri izlemine sorunsuz olarak devam edilmektedir (Tablo 2).

Tartışma ve Sonuç: CHS'da erken tanı hayat kurtarıcıdır. Periferik yaymada lenfomonositer ve myeloid seri hücrelerinde dev sitoplazmik granüllerin ve okülokütanöz albinizmin olması tanı koymada önemlidir. HLH riski nedeniyle mümkün olan en kısa zamanda HKHN tek küratif tedavidir.

Anahtar Kelimeler: hematopoetik kök hücre nakli, okülokütanöz albinizm

Tablo 1: CHS saptanan hastaların başvuru klinik ve laboratuvar bulguları

Tablo 1: CHS saptanan hastaların başvuru klinik ve laboratuvar bulguları

	OLGU 1	OLGU 2	OLGU 3	OLGU 4
Cinsiyet	Erkek	Erkek	Kız	Kız
Sikayet başlama yaşı(ay)	3	36	18	12
Başvuru yaşı(ay)	24	150	38,5	29
Viral enfeksiyon	VZV, CMV kolit	HSV keratit	Yok	Yok
HLH	Var	Var	Var	Şüpheli
Alerji	Yok	Yok	Yok	Yok
Malignite	Yok	Yok	Yok	Yok
TAM KAN SAYIMI				
Hemoglobin (g/dl)	10,4	8,9	9,7	11,3
Lökosit (/mm ³)	5600 (5200-11000)	1700 (4400-8100)	5900 (5200-11000)	7200 (5200-11000)
Trombosit (/mm ³)	490000	202000	178000	359000
Absolü lenfosit sayısı (/mm ³)	4368 (2300-5400)	816 (1400-3300)	4300 (2300-5400)	5000 (2300-5400)
Absolü nötrofil sayısı (/mm ³)	1008	630	500	1600
İMMÜNGLOBULİNLER				
IgA (mg/dl)	*	42,8 (67-433)	143 (44-244)	104 (26-296)
IgG (mg/dl)	741 (605-1430)	480 (835-2094)	1580 (640-2010)	1420 (604-1941)
IgM (mg/dl)	93 (66-228)	50,9 (47-484)	51,5 (52-297)	116 (71-235)
Total IgE (IU/ml)	10,97 (<100)	16,4 (<100)	227 (<100)	5,22 (<100)
LENFOSİT ALT GRUPLARI (%)				
CD3	66 (53-75)	89 (56-84)	81 (56-75)	65 (56-75)
CD4	37 (32-51)	24 (31-52)	38 (28-47)	31 (28-47)
CD8	24 (14-30)	48 (18-35)	34 (16-30)	31 (16-30)
CD16-56	*	28 (3-22)	12 (4-17)	6 (4-17)
CD19	*	3 (6-23)	6 (14-33)	29 (14-33)

*: değerlendirilemedi

CMV: Sitomegalovirüs, VZV: Varisella Zoster virüsü, HSV: Herpes Simpleks Virüsü

Tablo 2. Hematopoetik kök hücre nakli yapılan hastaların özellikleri

Hasta	HKHN yaşı, ay	Başvuru ve HKHN arasındaki süre, ay	Donör	Kök hücre orijini	Hazırlık rejimi	Akut GVHH	Kronik GVHH	Diğer komplikasyonlar	HKHN sonrası izlem, ay	Sonuç
1	26	2,5	HLA uyumlu kardeş	Kİ	Bu, Cy, Eto	+	+	CMV kolit, VZV	93	Sağ
2	151	1	HLA uyumlu kardeş	PK	Bu, Cy, Eto	-	-	-	85	Sağ
3	39	0,5	HLA uyumlu kardeş	Kİ	Bu, Cy, Eto	-	-	VOH	19	Sağ
4	42	13	HLA uyumlu kardeş	Kİ	Bu, Eto	-	-	-	2	Sağ

HKHN, Hematopoetik kök hücre nakli; Kİ, kemik iliği; PK, periferik kan; Bu, busulfan; Eto: Etoposid; Cy, cyclophosphamide; GVHH, graft-versus-host hastalığı, *, değerlendirilemedi; VOH, veno-okluziv hastalık, CMV: Sitomegalovirüs, VZV: Varisella Zoster virüsü

[Abstract:135] [PS-028]

FOXN1 Defekti-Nadir Bir Kombine İmmün Yetmezlik**Candan İslamoğlu¹, Şule Haskoloğlu¹, Kübra Baskın¹, Graham Davies², Figen Doğu¹, K. Aydan İkinciçoğulları¹**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara²Great Ormond Street Hospital, Pediatric Immunology, London

GİRİŞ: FOXN1 (TheForkheadbox N1) proteini; timus, cilt, saç follikülleri ve tırnak yatağı epitelyal hücrelerinde eksprese edilen bir transkripsiyon faktörüdür. FOXN-1 eksikliği çok nadir görülen bir sendromik kombine immün yetmezliktir. Timus aplazisi, total alopesi ve tırnak distrofisi ile karakterizedir. Burada Ağır CMV pnömonisi ile başvuran FOXN-1 eksikliği tanısı alan bir vaka sunulmaktadır.

Vaka: Anne ve babası kuzen olan 3 aylık kız hasta; büyüme-gelişme geriliği, dermatit, hepatosplenomegali ve CMV pnömonisi nedeni ile kliniğimize refere edildi. Doğduğunda total alopesisi, kaş ve kirpik yokluğu ve tırnak distrofisi saptanmıştı. İzleminde ciltte yaygın makülopapüler döküntü izlendi. Laboratuvar tetkiklerinde CMV PCR pozitifliği, hipogamaglobulinemi, CD4+45RA+ lenfositlerde düşüklük, CD4+45RO+ lenfositlerde yükseklik saptandı. CD4+CD45RA+CD31 seviyesi oldukça düşüktü. Görüntülemelerinde timus aplazisi saptandı. Genetik analizde FOXN1 geninde homozigot mutasyon saptandı. (c.340C>T(p.r114*)(p.Arg114*)) Hastalığın Tek küratif tedavi seçeneği timus nakli olduğu için hastaya Londra'da Greet Ormond Street Hospital'da timus transplantasyonu yapıldı. Nakil sonrası izlemi kliniğimizde yapılmaktadır.

Sonuç: Kombine immün yetmezlik kliniği ile başvuran ve timus aplazisi, konjenital total alopesisi, tırnak displazisi olan hastalarda FOXN1 eksikliği akılda bulundurulmalıdır. Nadir ancak ağır seyirli bir immün defektir. Bu hastalığın tek tedavi seçeneği timus transplantasyonudur.

*Bu çalışma TÜBİTAK 1003 Proje no 315S125 kapsamında desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: konjenital total alopesi, tırnak distrofisi, timus aplazisi, immün yetmezlik, timus transplantasyonu

[Abstract:141] [PS-029]

Erken çocukluğundan beri takip ettiğimiz zor astımlı ve çoklu besin allerjili ve CVID- benzeri bir vakada interlökin-21 reseptör (IL-21R) eksikliği**Ayşe Metin, Muge Toyran, İlknur Külhaş Çelik, Emine Dibek Mısırlıoğlu****Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji E.A.H, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği**

GİRİŞ:İnterlökin-21(IL-21), IL-21 Reseptörü aracılığı ile fonksiyon gören ve özellikle lenf nodu germinal merkezlerindeki yardımcı T hücrelerinin ürettiği ve antikör cevabı sırasında B lenfosit diferansiyasyonunu sağlayan bir sitokindir. Ancak Tfh adı verilen bu grup hücrenin son zamanlarda kanda ve dokularda ve özellikle tonsillerde NKT hücreler, gama-delta T hücreler ve Treg'ler içinde de bulunmuş ve hepsi CXCR5 taşımakta, IL-21 üretmektedir. IL-21 üreten Treg hücrelerin, allerjik reaksiyonu suprese ettiği gösterilmiştir. İnsanda IL-21 ve IL-21R mutasyonlarında T,B ve NK hücre fonksiyonlarının bozulduğu, erken başlangıçlı inflamatuvar barsak hastalığı geliştiği görülmüştür.

Olgu: Akraba evliliğinden doğan 19 y K hasta, bebeklik döneminden beri hastanemizde kontrolsüz astım, çoklu besin alerjilerinin sebep olduğu anaflaksiler, ürtiker; ürtiker-anjiyodemler, allerjik rinit, sık ÜSYE ve sinobronşial enfeksiyonları nedeniyle izlenmekte olup, hastada giderek IgE düzeyinde 30.000 düzeyinde yükselme ve 12 yaşında IgG düzeylerindeki düşme farkedildi. Lenfosit flow sitometrik analizde hafif bir B hücre azlığı vardı. CVID ön tanısı kondu.

Mayıs 2013'de(14 y) IgG değeri 500mg/dl, IgA: 100mg/dl, IgM: 60mg/dl olduğu için 0.4g/kg/g dozda aylık replasman tedavisine başlandı ve 2 yıl süre ile devam edildi. IVIG aldığı dönem içinde enfeksiyonları belirgin olarak azaldı.

Zor astım ve akciğer enfeksiyonları nedeniyle PİY ekarte edebilmek amacıyla NGS ile PİY genleri araştırıldı.

Sonuç: NGS ile hastamızda bulunan variantlardan en olası aday olarak homozigot IL-21R mutasyonu saptandı (yüksek CADD skor 35) ve hastalığa sebep olan gen olarak kabul edildi. (p.S474* prematüre stop kodona yol açan MİSSENS mutasyon, Kaan Boztuğ Lab, Viyana)

TARTIŞMA: Zor astım tablosu gösteren ve PİY düşündürecek düzeyde enfeksiyonu olan hastamızda saptanmış olan moleküler defektin kliniğini açıklayabileceğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: interlökin-21 reseptör, astım, anafilaksi, kombine immün yetmezlik

[Abstract:144] [PS-030]

Ataksi Telenjiaktazili Çocuk Hastada Beklenmeyen Bir Malignite:İntraserebellar HemanjioperisitomaAyşe Metin¹, İlknur Külhas Çelik¹, Arzu Yazal Erdem², Emine Vezir³, Derya Özyörük²¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji E.A.H, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Kliniği²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji E.A.H, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Hastanesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Kliniği

Giriş: Ataksi Telenjiaktazili (A-T) hastalar yüksek kanser insidansına sahip olup 20 yaşından küçük A-T'li hastalarda daha çok lenfoma ve lösemiler görülürken, yetişkinlerde hem lenfoid tümörler hem de meme, karaciğer, mide ve özofagus karsinomları olmak üzere çeşitli solid tümörler görülebilmektedir. Özellikle prelösemik T ve B lenfosit klonlarında kromozom 14q11, 14q32, 7q35, 7p14, 2p11 ve 22q11 de kırıklar ve kromozom yeniden birleşmeleri (rearrangement) görülmektedir.

Hemanjioperisitoma dural veya ekstradural gelişen fibroblast orjinli mezankimal bir tümör olup agresif seyreder. Bu tümörde tanımlayıcı moleküler değişiklik NAB2-STAT6'nın farklı exonları arasındaki füzyondur (WES ile saptanmaktadır). Biz burada 7 yaşında intrakranial (serebellar) hemanjioperisitoma gelişen A-T tanılı bir kız hastayı sunduk.

Olgu: İki yaşında yürümeye başlayan ve ailesi tarafından ataksisi fark edilen hasta 4,5 yaşında hastane yatışı gerektiren pnömoni geçirdiği sırada tespit edilen serebellar ataksi, telenjiektazi (bilateral horizontal), alfa fetoprotein yüksekliği ve HİMS nedeniyle AT tanısı aldı. Mutasyon analizi yapılmadı. Ataksi Telenjiaktazi tanısıyla takibe alınan hastaya aylık IVIG başlandı. Takibinin 2.yılında sol gözde kayma, fışkırır tarzda kusma ve baş ağrısı gelişen hastaya acil kranial MR çekildi. Serebellumu dolduran 2 cm herniye olmuş 10 cm çapında kitle saptanması üzerine hasta herniasyon ve kibas bulguları olması nedeniyle acil opere edildi. Total rezeksiyon yapıldı. Patolojik değerlendirmesinde, soliter fibröz tümör/hemanjioperisitoma, >5 mitoz/10hpf, derece 3(DSÖ, 2016) olarak raporlandı. Hastaya sadece kranial radyoterapi verildi. Tümör boyutunun ve grade3 olması nedeniyle rekürrens riski yüksek olan hastamız operasyon sonrası 3. ayında genel durumu iyi olarak izlenmektedir.

Sonuç: Olgumuz A-T'li çocuk hastalarda SSS solid tümörleri arasında bildiğimiz kadarıyla bugüne kadar PubMed'de hiç birlikteliğine rastlamadığımız bir tümör ile karşımıza çıkması nedeniyle ilginçtir.

Anahtar Kelimeler: ataksi-telenjiektazi, hemanjioperisitoma

[Abstract:157] [PS-031]

İki çok nadir hastalık bir aradaSevgi Pekcan¹, Sevgi Keleş², İsmail Reisli²¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Allerji- İmmünoloji Bilim Dalı

Di George sendromu 22.kromozomdaki bozukluktan kaynaklanan timus hipoplazisi veya aplazisinin T lenfosit gelişimini durdurarak immün yetmezliğe yol açtığı bir tablodur İntersitisiyel akciğer hastalıkları çocukluk çağındadaha da nadir. Bu nedenle ikisinin bir arada görüldüğü bir vaka sunuldu. Pierre Robin Sendromu ve prematürite tanıları ile dış merkezde takipli olan 1yaş erkek (düzeltilmiş yaşı 9 ay) ikiz hastalar; yarık damak ve kronik akciğer hastalığı, sık aspirasyon pnömonisi öyküsü ve 10 gündür olan hırıltı, 4 gündür olan ateş ve öksürük şikayetleri mevcut. Toraks tomografilerinde multikistik plevral yapılar görülmesi üzerine bölümümüze yönlendirilmiş. Özgeçmişinde annede hipertansiyon, kanama hikayesi mevcut. 30 hafta c/s ile ikiz eşi olarak 1320 gr ve 1400gr doğup 60 gün Yoğun bakım ünitesinde takip edilmişler. Anne baba hala-dayı çocukları.

Fizik muayenede: Ağırlık: 7200 -7450 gr (<3p). Boy:67-69 cm (<3p). Baş çevresi: 43,5-44 cm (<3 p), SS: , 46/dk her iki kardeştede yarık damak mevcut, solunum sesleri kaba. Bu sırada Ca:7 mg/dl.Akciğer grafilerinde timüs görülmedi. Lenfosit alt gruplarında yardımcı T ve NK hücre oranı düşüktü. Akciğer tomografisinde Bilateral akciğer periferik kısmında subplevral fissürlerde bronkovasküler bundle kısımların multipl kistler ve zeminde difüz buzlu cam dansitesi mevcuttu. FİSH analizinde ikisinde de 21q13 Mikrodelesyonu saptandı. 21 günde bir IVIG tedavisi başlandı.

Tomografi bulguları infant döneminILD'iden Lung growth disorder grubu ile uyumlu olarak düşünüldü. Hastalara 1mg/kg steroid başlandı. Aynı şikayetleri olan ikizi sepsis nedeniyle kaybedildi.Bu iki bulgu bize klinik tekbir hastalıkla açıklanamıyorsa araştırmaya devam etmemiz gerektiğini gösterdi

Anahtar Kelimeler: Di George Sendromu, İntersititel akciğer hastalığı, çocuk

[Abstract:161] [PS-032]

TACİ Defekti Saptanan Primer İmmün Yetmezlikli Hastaların Klinik ve İmmünolojik Parametrelerinin Değerlendirilmesi**Begüm Özbek, Çağman Tan, Elif Soyak, Sevil Oskay Halaçlı, İsmail Yaz, Mehtap Sönmez, Özlem Karapınar, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan**
Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Transmembran Aktivatör ve Kalsiyum Modülatör ve Siklofillin Ligand İnteraktör (TACİ) molekülü; TNF reseptör ailesinin bir üyesi olup, APRIL/BAFF aracılı terminal B lenfosit diferansiyasyonunda ve yaşamında etkili olan bir moleküldür. TACİ eksikliğinin SGDİY'li hastaların %5-10'unda saptandığı belirtilmekte ve ikincil bir mutasyonun hastalık oluşmasında gerekli olduğu düşünülmektedir. Bu çalışmada Hacettepe Üniversite Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalında takip edilen ve yeni nesil dizileme (NGS) hedeflenmiş panel yöntemi ile TACİ mutasyonu saptanan 7 olgunun klinik prezantasyonu ve immünolojik bulgularının, belirlenen mutasyonlarla olan ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır. Hastaların 4'ü SGDİY tanısı almış olup, 2 hasta selektif IgA ve 1 hasta da ALPS fenotipi ile prezante olmuştur. 65 hastalık SGDİY kohortumuzda, hastaların %6,2'sinde TACİ mutasyonu saptanmıştır. Hastaların yaşlarının ortanca değeri 30 yıldır. Hastalarda enfeksiyonlara yatkınlığın yanı sıra, 4 hastada otoimmün hastalık, 1 hastada ankiroz spondilit, 1 hastada Guillain-Barré Sendromu ve 1 hastada ilave olarak kronik granülomatöz hastalık mevcuttur. Hastaların T lenfosit alt gruplarının analizinde sağlıklı kontrollere göre naif T hücre sayılarının düşük olduğu, efektor hafıza hücre sayılarının yüksek olduğu; B lenfosit alt grubu analizlerinde ise naif B hücre sayılarının yüksek, switched memory B hücre sayılarının düşük olduğu saptanmıştır. Tüm hastalarda immünglobülin (Ig) anormallikleri belirlenmiştir. Olguların 2'sinde homozigot TACİ (C104R) mutasyonu saptanmış olup diğer hastalarda heterozigot mutasyonlar saptanmıştır. 4 hastada c.310T>C, 2 hastada c.226G>A ve bir hastada da c.260T>A mutasyonu bulunmuştur. Mutasyonların hepsi CRD1 domaininde bulunmakta olup bu domain APRIL ve BAFF'a bağlanmadan sorumludur. Bu çalışmada, TACİ mutasyonlarının enfeksiyonlara yatkınlık ve otoimmün hastalıkların oluşması açısından önemli bir faktör olabileceği düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Flow sitometri, NGS, SGDİY, TACİ

[Abstract:164] [PS-033]

Di George Sendromu Tanılı Olgularımızın Klinik Özellikleri ve İzlemleri**Selime Özen¹, Nazan Tökmeci², Ömer Akçal¹, İlke Taşkır¹, İdil Akay Hacı¹, Neslihan Edeer Karaca², Nesrin Gülez¹, Güzide Aksu², Ferah Genel¹, Necil Kütükçüler²****¹SBÜ İzmir Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bölümü, İzmir****²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk İmmünoloji BD, İzmir**

Giriş-Amaç: 22q11 delesyon sendromu olan Di-George Sendromunda değişen düzeylerde immün yetmezlik izlenmekte olup çalışmamızda Di-George Sendromlu hastaların klinik özelliklerinin ve immünolojik parametrelerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Materyal-Metod: Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi ve SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları EAH'nde izlenen 32 hastanın verileri değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların 16'sı kız ve ortalama tanı yaşı 32,3 ay idi. Antenatal dönemde konjenital kardiyak anomali nedeniyle yapılan amniosentezle tanı alan bir olgu mevcuttu. Hastalara en sık eşlik eden patoloji kardiyak anomaliler olup (%90,6) bu grupta konotrunkal anomaliler (%40,6) en sık olarak belirlendi. Yedisi neonatal dönemde olmak üzere 13 (%40,6) hastada hipokalsemik konvülsiyon saptandı. Otoimmün hastalık 4 (%12,5) hastada gözlemlendi ve ikisinde ilk prezantasyon bulgusuydu. Bu olguların birinde polimikrogiri, santral fasial ve sol hemiparezi eşlik etmekteydi. Hastalar immünolojik açıdan başvuru anında değerlendirildiğinde lenfosit alt grupları 10 hastada (%31,3) normal, 1 hastada (%3,1) ise tümü düşük olarak saptandı. T hücre düşüklüğü saptanan 21 hastanın (%65,6), 6'sında (%18,7) CD4 ve CD8 düşüklüğü birlikte belirlendi. Yirmi üç (%71,8) hastanın immünglobulin değerleri normal iken 2 (%6,2) hastanın tüm immünglobulin izotiplerinde düşüklük görüldü. Hastaların %75'inde yineleyen solunum yolu enfeksiyonları belirlenerek 21'ine (%65,6) profilaktik antibiyotik ve 13'üne (%40,6) immünglobulin replasmanı uygulandı. İzlemde bir hasta 40 günlükken kardiyak operasyon sonrası, 18 yaşında diğer hasta ise çoklu organa özgü otoimmün hastalık bulgularıyla kaybedildi.

Sonuç: 22q11 delesyonu olan hastaların klinik prezantasyonu oldukça geniş yelpazede olup hastalara eşlik edebilen immünolojik bozukluklar ve izlem süreci de belirgin farklılıklar göstermektedir. Bu nedenle diğer klinik parametrelerle tanı almış tüm hastaların immünolojik açıdan da değerlendirilerek takibinin yapılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Di George Sendromu, 22q11 delesyonu, velo-fasio-kardiyal sendrom

[Abstract:169] [PS-034]

TAOK2 Mutasyonlu Bir Hastada Yardımcı CD4+ T Hücre Alt Tiplerinin Karakterizasyonu**Ekrem Ünal¹, Ahmet Eken², Ido Somekh³, Murat Cansever⁴, Meino Rohlfs³, Fatma Zehra Okuş², Şerife Erdem², Yeşim Haliloğlu², Alper Özcan¹, Benhur Şirvan Çetin⁵, Musa Karakükçü¹, Christoph Klein³, Türkan Patıroğlu¹**¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematoloji, Onkoloji BD & Hematopoetik Kök Hücre Nakli Ünitesi, Kayseri, Türkiye²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji, GENKÖK Genom ve Kök Hücre Merkezi, Kayseri, Türkiye³Ludwig Maximilians Üniversitesi, Dr. Von Hauner Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Münih, Almanya⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk İmmünoloji BD, Kayseri, Türkiye⁵Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD, Kayseri, Türkiye

Giriş: Thousand and one amino-acid kinase 2 (TAOK2), mammalian sterile 20 (STE20)-like kinase ailesine üye bir transmembran proteinidir. TAOK2'nin MAP kinaz sinyal yolağını aktive ettiği, mikrotübül organizasyonu ve apoptotik süreçleri düzenlediği, ayrıca otizm'le ilişkisi olduğu gösterilmiştir. TAOK2'nin immünolojik etkisine ilişkin literatürde bildirilen tek çalışmada T hücre proliferasyonu ve MAP kinaz sinyal yolağı dışında immünolojik analizler yapılmamıştır.

Amaç: Bu çalışmada TAOK2 mutasyonuna sahip bir hastada yardımcı CD4+ T hücre subsetleri ile ilişkili sitokin ve sinyal yollarının işleyişi incelenmiştir.

Yöntem: Pansitopeni ile başvuran yaygın mukozit, invazif fungal enfeksiyon saptanan 5 yaşında kız hastada TAOK2 mutasyonu saptandı. TAOK2 mutasyonlu hasta, anne ve sağlıklı kontrolden farklı zamanlarda alınan kan örneklerinden Ficol-Paque gradyan yöntemi ile elde edilen periferik kan mononükleer hücrelerde proliferasyon, sağkalım, PMA ile aktivasyon sonrası Th-hücrelerinden sitokin üretimleri, IL-4, IL-12, IL-6, IL-23 ve IL-1β sitokinleri ile uyarımı sonrası STAT6, STAT4, STAT3, ERK1/2, NF-kB fosforilasyonu, innate lenfoid hücre (ILC) subsetleri ve frekansları karşılaştırılmıştır.

Bulgular: TAOK2 mutant PBMC'ler apoptotik açıdan sağlıklı kontrol ve anne'nin hücrelerine benzer sağkalım göstermekle birlikte, TAOK2 mutasyonlu T hücreleri CD3/CD28 uyarımı sonrası anlamlı şekilde hiperproliferasyon gösterdiler. T hücrelerince üretilen IL-17A, IL-22, IFN-γ ve IL-4 miktarının azaldığını gözlemledik. IL-4 bağımlı STAT4 fosforilasyonu normal iken, STAT3'ün uyarımı olmadan da pSTAT3 miktarını yüksekti. IL-1β bağımlı ERK1/2 fosforilasyonu düşüktü. Son olarak ILC2 ve ILC3 subsetlerinin TAOK2 mutant hastada azaldığını gözlemledik.

Sonuç: Bu çalışma TAOK2 mutasyonunun Th17 ilişkili sitokinlerde azalma ile sonuçlanabileceğini ve Hastada görülen mantar enfeksiyonu ve inflamatuvar barsak hastalığı benzeri semptomların bu durumla açıklanabileceğini göstermektedir, bu bağlamda TAOK2'nin işlevsel olabileceğini gösteren literatürdeki ilk çalışmadır.

Anahtar Kelimeler: immünolojik analiz, Thousand and one amino-acid kinase 2, Yardımcı CD4+ T Hücre Alt Tipleri

[Abstract:176] [PS-035]

Hipogamaglobulinemi ile Seyreden Ellis-Van Creveld Sendromlu Olgu Sunumu**Özlem Narin, Ayça Emsen, Hasibe Artaç Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya**

Giriş: Ellis-Van Creveld (EVC) sendromu; kondrodizplazi, polidaktili ve konjenital kalp hastalığı gibi klinik bulgularla seyreden nadir görülen otozomal resesif bir kondroektodermal displazidir. Burada hipogamaglobulinemisi saptanan ve EVC tanısı almış bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Opere AVSD ve kronik akciğer hastalığı tanılarıyla takip edilen 15 aylık kız hasta halsizlik, kusma ve hırıltı şikayetleriyle kliniğimize başvurdu. Dokuz aylıkken atrioventriküler septal defekt sebebiyle opere olduktan sonra 2 ay yoğun bakımda kaldığı ve sonrasında kronik akciğer hastalığı geliştiği öğrenildi. Pnömoni nedeniyle servise yatırıldı. Fizik muayenesinde büyüme geriliği (vücut ağırlığı 5,4 kg, <%3, boy 73 cm, <%3 per, baş çevresi 44cm:%25) saptandı. Üçgen yüzü, dar göğüs kafesi, polidaktili, tırnak distrofisi, sağ ayak parmağında sindaktili ve fincan kulak mevcuttu. Bilateral krepitan ral ve ronküs duyuldu. Anne ve babası arasında akrabalık olan hastaya mevcut bulgularla EVC tanısı konuldu. Tekrarlayan moniliiazis, otit ve pnömoni öyküsü nedeniyle immün tarama yapıldı. Laboratuvar incelenmesinde lenfopeni ve hipogamaglobulinemi (IgG; 440 ve 385 mg/dl, IgA:21 mg/dl, IgM. 99 mg/dl) saptandı. Akım sitometri incelenmesinde CD3⁺ Total T hücre oranı normal, CD3⁺4⁺ T hücre ve CD19⁺ B hücre oranında düşüklük (%16.2 ve % 9.9) saptandı. HLA DR ekspresyonu ve CD3⁺8⁺ T hücre oranında artış mevcuttu. Antikor eksikliği nedeniyle düzenli intravenöz immünglobulin tedavisi başlandı. Dört yıldır takibimizde olan hasta halen subkutan immünglobulin tedavisi ile takip edilmektedir.

Sonuç: Bu olgu, Ellis-Van Creveld sendromu tanısı alan ve hipogamaglobulinemi ile takip edilen nadir bir olgu olması nedeniyle sunuldu. Sendromik özellikleri, çoklu organ tutulumu ve süregen enfeksiyonu olan hastalar immün yetmezlik açısından mutlaka değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Hipogamaglobulinemi, EVC, İmmün Yetmezlik

[Abstract:178] [PS-036]

Genetik ve biyokimyasal ITK inhibisyonu insan Th17-Treg dengesini etkilemektedir**Ahmet Eken¹, Murat Cansever², Ido Somekh³, Yoko Mizoguchi³, Natalia Zietara³, Fatma Zehra Okus¹, Serife Erdem¹, Halit Canatan¹, Sefika Akyol², Alper Ozcan², Musa Karakukcu², Sebastian Hollizeck³, Meino Rohlf³, Ekrem Unal², Christoph Klein³, Turkan Patiroglu²****¹Erciyes University, Faculty of Medicine, Department of Medical Biology, Genome and Stem Cell Center (GENKOK)****²Erciyes University, Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology****³Dr von Hauner Children's Hospital, Department of Pediatrics, University Hospital, LMU Munich, Munich, Germany**

Amaç: Interleukin-2-inducible T-cell kinase (ITK) T hücre reseptör sinyal yolağının önemli bir aracıdır. ITK genindeki fonksiyon kaybı mutasyonları hipogammaglobulinemi ve CD4+ T hücre kaybı ile sonuçlanır ve hastalarda genellikle EBV-ilişkili B hücreli lenfoproliferatif sendroma rastlanır. Itk-defektif farelerde T hücrelerinin aktive olduğu, CD8+ T hücrelerinin sitotoksik aktivitesinin azaldığı, CD4+ T hücre alt tiplerine polarizasyonda defektler, özellikle Treg-Th17 dengesinin Treg lehine değiştiği rapor edilmiştir. Biz bu çalışmada insan T hücrelerinde ITK'nın Treg -Th17 farklılaşması üzerindeki etkilerini ortaya koymayı hedefledik.

Yöntem: Mutasyon tüm ekzom dizileme ile tesbit edildi. ITK-mutant periferik kan mononükleer hücreleri (PBMCs) FACSaria III ile proliferasyon, apoptoz, sitokin üretimi ve inate lenfoid hücre sayıları açısından karakterize edildi. ITK inhibitörü ibrutinib varlığında ex vivo ortamda polarize edilen CD4+ T hücrelerinden Treg ve Th17 farklılaşması karakterize edildi.

Bulgular: Bu çalışmada yeni bir mutasyona sahip ITK-defektif bir hasta tanımladık. ITK-mutant T hücreleri CD3/CD28 stimülasyonuna karşı kontrole göre daha az proliferere oldular. Ayrıca ITK-mutant PBMC'ler daha fazla apoptoz gösterdiler. ITK-defektif T hücrelerinde kontrole kıyasla daha az IL-17A, IL-22, ve GM-CSF üretimi, ve daha fazla IFN- γ üretimi gözlemledik. Sağlıklı naif CD4+ T hücreleri ex vivo ortamda farklılaştırıldığında, ITK inhibitörü ibrutinib Th17'ye farklılaşmayı bloke ederken, düşük dozlarda kullanıldığında Treg kültürlerinde FOXP3 üretimini artırdı. Son olarak ITK-mutant hastanın periferik kanındaki innate lenfoid hücre alt tipleri ILC2 ve ILC3 lerin azaldığını gözlemledik.

Sonuçlar: Bu çalışma bildiğimiz kadarıyla ITK'nın genetik ve biyokimyasal inhibisyonunun insanda Th17 hücre gelişim ve sitokin üretimini baskıladığını gösteren ilk rapordur. Ayrıca bu çalışma, ilk defa ITK mutasyonunun ILC alt tiplerini insanda etkileyebileceğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: ITK, Th17-Treg, Foxp3, ILC, ibrutinib

[Abstract:182] [PS-037]

Diskeratozis Konjenita benzeri fenotip gösteren Nötropeni ve Poikiloderma Sendromu**Sevgi Bilgiç Eltan¹, Nurhan Kasap¹, Dilek Başer¹, Gamze Akgün¹, İnderjeet Dokal², Ahmet Özen¹, Elif Karakoç Aydın¹, Safa Barış¹****¹Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye****²Centre for Genomics and Child Health, London, UK**

Giriş: Nötropeni ile birlikte poikiloderma sendromu (PN); poikiloderma, non siklik nötropeni, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, pakioniş, palmoplantar hiperkeratoz ve MDS ve AML ye önemli yatkınlık ile karakterize otozomal resesif bir hastalıktır. PN ilk kez Navajo hintlerinde Clericuzio tarafından tanımlanmıştır. Bu bildiri ile poikiloderma ve nötropeni ile klinik bulgu veren ve USB1 geninde homozigot mutasyon saptanan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: 9 yaş kız hasta, 4 aylıkken yanaklarda döküntü şikayeti başlamış. Hastane başvurularında splenomegali ve bisitopeni saptanan hastanın 2,5 yaşında ağızda mukozit ve son bir yıldır dişlerde çürüme ve öksürük yakınması mevcut idi. Ayrıca 2 yaşında otoimmün hipotiroidi nedeniyle takip edildiği öğrenildi. Anne baba 3. dereceden akrabalık mevcut ve akrabalarda benzer klinik öykü bulunmamaktaydı. Fizik muayenede; boy:120 cm (<3p), ciltte yaygın atrofi, pigmentasyon kusuru ve tenejiktazi ile karakterize poikiloderma, ayak tırnaklarında pakioniş ve çomaklaşma, ekstremitelerde hiperekstansibilite mevcuttu. Akciğerlerde dinlemekle bilateral ronküs ve splenomegali saptandı. Laboratuvar incelemelerinde lökopeni (2400/mm³), nötropeni (600/mm³), IgG (1694 mg/dl), IgM (85 mg/dl) normal, IgA (814 mg/dl) yüksek, aşı yanıtları pozitif ve otoimmün testleri negatif idi. Balgam kültüründe H.influenza üremesi saptandı. Lenfosit alt grupları analizinde; CD4/CD8 oranı ters dönmüş ve sınıf çevirimi yapmamış B hücresi (UCSB)%2,9 (5,9-28), sınıf çevrimi yapmış B hücre oranı (CSB) %5,4 (6,7-31), TCR gama/delta:%3,5 (4,7-29) hafif düşük saptandı. Hastanın diskeratozis konjenita ayırıcı tanısı için yapılan DNA dizileme analizinde U6 sn RNA biogenesis phosphodiesterase 1 (USB1) geninde homozigot çerçevesi kayması mutasyonu saptandı.

Tartışma: Tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlar ile birlikte poikiloderma, hiperekstansibilite, palmoplantar keratöz ve nötropeni varlığında, nadir görülen genodermatoz olan PN sendromu akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, genodermatoz, nötropeni, poikiloderma

[Abstract:183] [PS-038]

İzleminde renal tübüler asidoz ve AV tam blok gelişen ICF sendromlu bir olgu**Yahya Gül¹, Hasan Kapaklı¹, Şükrü Nail Güner¹, Fatih Şap², Bülent Ataş³, Mahmut Selman Yıldırım⁴, Sevgi Keleş¹, İsmail Reisli¹****¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya****²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Konya****³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Konya****⁴Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Genetik Anabilim Dalı, Konya**

GİRİŞ: ICF (Immunodeficiency- Centromeric instability- Facial anomalies) sendromu, İmmün yetmezlik, sentromerik bölge instabilitesi ve yüz görünümünde anomaliler ile karakterizedir. Hastalık otozomal resesif geçişli olup nadir görülür. Klinik izleminde renal tübüler asidoz (RTA) ve atrioventriküler (AV) tam blok saptanan bir ICF sendromlu olgu sunuldu.

Olgu: Aralarında akrabalık bulunan anne babanın üçüncü çocuğu olan 6 aylık erkek hasta, kronik öksürük ve sık hastalanma nedeniyle başvurdu. Yenidoğan döneminde pulmoner hipertansiyon saptanan olgunun 3 ve 4 aylıkken bronşiolit nedeniyle yatış öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde gelişme geriliği, dismorfik yüz görünümü saptanan olgunun laboratuvar bulgularında serum immunglobulin düzeylerinde düşüklük saptandı. Tetanoz ve hepatit aşı yanıtları yetersizdi. Periferik kan sitogenetik analizi ile ICF sendromu tanısı konuldu. IVIG replasmanı ile izleme alınan hastanın, 18. ayında metabolik asidoz ve hipopotasemisi gelişti. Renal MR incelemesinde sağ böbrek hipoplazik, sol böbrek ise kompansatris hipertrofik ve sağ böbrek parankiminin incelmış olduğu görüldü. Anyon gap değeri 15 olan ve idrarda elektrolit atılımında artış saptanan olguya renal tubuler asidoz tanısı konuldu. İzleminin 23. ayında bradikardi ve EKG sinde Atrioventriküler (AV) tam blok saptanan hastanın ekokardiyografisinde mitral yetmezlik ile uyumlu idi. Holter analizi ile AV tam blok izlendi. Nodal kaçış atım ritmi mevcuttu. Ventriküler hız genelde 70-80/dk arasında izlendi.

Sonuç: Olgumuz ICF sendromu ile renal tubuler asidoz ve AV tam bloğun bir arada bulunduğu literatürdeki ilk olgu olup, bu birlikteliğe dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur

Anahtar Kelimeler: İCF, İmmün yetmezlik, AV blok

[Abstract:184] [PS-039]

Nekrotizan granüloamatöz cilt lezyonu olan bir olguda immün yetmezlik ayırıcı tanısı**Sevgi Bilgiç Eltan¹, Nurhan Kasap¹, Dilek Başer¹, Gamze Akgün¹, Janet Chou², Ahmet Özen¹, Raif Geha², Elif Karakoç Aydiner¹, Safa Barış¹****¹Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye****²Department of Allergy, Immunology and Rheumatology, Harvard Medical School, Boston, USA**

Giriş: Nekrotizan granüloamatöz cilt tutulumu immün yetmezliklerin bir bulgusu olabilmektedir. Altta yatan immünopatogenez tam olarak aydınlatılmamışsa da hücre içi mikroorganizmaların persiste etmesi (Rubella, mikobakterium, Leshmania, fungal), otoreaktif T hücrelerin dokuda aşırı çoğalması ve kontrolsüz inflamasyon nedeni olduğu düşünülmektedir. İmmün yetmezlikler arasında granüloamatöz cilt lezyonları ile giden olgularda MHC class I eksiklikleri ayırıcı tanıda düşünülmelidir. MHC Sınıf 1 eksikliği sendromu nedenlerinden birisi olan TAP1 eksikliğinde, peptidlerin TAP proteini aracılığıyla MHC I kompleksine taşınmasında aksaklık söz konusudur. Bunun sonucu olarak MHC tip 1 kompleksi oluşmamaktadır. Bu bildiride, yüz bölgesinde nekrotizan granüloamatöz lezyonları ve bronşiektazisi olan TAP1 eksikliği olgusu sunulmaktadır.

Olgu: 10 yaş kız hasta kliniğimize tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve cilt lezyonları nedeni ile başvurdu. Öyküsünde 1,5 ay itibaren başlayan alt solunum yolu enfeksiyonu nedeni yatışları olduğu ve bunun sonucunda kronik akciğer problemleri geliştiği öğrenildi. Son iki yıldır burunda, oral mukoza da ülsere persiste lezyonları mevcuttu. Soygeçmişte anne baba 1. derece kuzen ve dayı lösemi nedeni ile 6 ay önce nakil olmuştu. Fizik muayenede; kilo: 18.5 kg (3-10p), boy: 126 cm (75-90p), sağ burun kanadında 4x5 cm çaplı ülsere lezyon, ağız içinde 1,5x2 cm nodül saptandı. Akciğerlerde sağ altta daha belirgin olmak üzere bilateral ronküsler saptandı. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar incelemesinde nötrofil:

3500/mm³, lenfosit: 1600/mm³, Hb: 10,7gr/dl, plt: 298000, immünoglobulin düzeyleri normal sınırlardaydı. Flow sitometrik incelemesinde CD8 T hücrelerde %12,6 (17-42) ve sınıf çevrimi yapmamış hafıza B hücrelerinde hafif düşüklük %4,6 (5,9-28) saptandı. Kan CMV PCR: 312 IU/ML, EBV PCR ve galaktomannan negatif idi. Lezyondan yapılan deri biyopsi incelemesinde granüloamatöz dermatit saptandı. Yapılan genetik analizde TAP1 geninde c.2143C>T, homozigot stop kodon mutasyonu (p.Arg715*) saptandı.

Tartışma: Nadir bir otozomal çekinik kombine immün yetmezlik nedeni olup ciddi kronik sino-pulmoner enfeksiyonların ve granüloamatöz deri tutulumunun olduğu durumlarda mutlaka akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, granüloamatöz cilt lezyonu, immün yetmezlik

[Abstract:186] [PS-040]

Hemolitik anemiye eşlik eden epidermodisplasia verrusiformisli bir olgu**Yahya Gül¹, İlkay Özer², Hasan Kapaklı¹, Şükrü Nail Güner¹, Sümeyye Tanır², Arzu Ataseven², Pembe Öltülü³, Sevgi Keleş¹, İsmail Reisli¹****¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya****²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı, Konya****³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı, Konya**

Giriş: Epidermodisplasia verrusiformis deride inatçı Human Papillom Virus(HPV) enfeksiyonları ile karakterize, immun sistem defektine neden olan durumlarda izlenebilen nadir bir hastalıktır. İlk olarak genodermatoz olarak tanımlanmış olan bu hastalıkta daha sonra HIV başta olmak üzere akkiz immun sistem problemlerine de eşlik edebileceği bildirilmiştir. Klinik olarak güneş gören alanlarda hipopigmente papül ve plaklar şeklinde izlenmesi nedeniyle pitriazis versicolor gibi yüzeysel fungal enfeksiyonlar ile karışabilmektedir. Epidermodisplasia verrusiformis vakaların bir çoğunda erken yaş başlangıçlı agresif seyirli squamöz hücreli karsinom gelişimleri bildirilmiştir.

Olgu: 16 yaşında erkek hasta ilk olarak 7 yaşında ateş, halsizlik ve solukluk şikayetleri ile çocuk hematoloji kliniğine başvurmuş ve hemolitik anemi tanısı ile takibe alınmıştır. 6 yıl şikayeti olmayan hasta 8 ay önce ÜSYE sonrası İTP tanısı almıştı. Akaraba evliliğinden olan ve 5 yaşında akciğer enfeksiyonu nedeniyle kardeş ölüm hikayesi bulunan olgu sık hastalanması üzerine immün yetmezlik açısından kliniğimize danışıldı. Hastanın tam kan sayımında trombositopeni (31000/mm³) mevcuttu. İmmünglobulin değerleri normal olan hastanın periferik lenfosit alt grup analizinde CD19+(%8) ve RTE (%14) oranının düşük olduğu, hepatit ve tetanoz aşı yanıtının yetersiz olduğu gözlemlendi. PHA ile CD25 aktivasyonunda T hücrelerinde aktivasyon normal saptandı ve hastada yaygın değişken immün (CVID) yetmezlik düşünüldü. İntravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi başlandı. Baş, boyun ve üst ekstremitelerde distalinde multiple deri renginde papülleri nedeni ile dermatoloji görüşü istendi, klinik ve histopatolojik olarak Epidermodisplasia verrusiformis tanısı konuldu. Genetik tanı amacıyla tüm exon analiz çalışması için yurtdışına kan gönderildi ve sonuç beklenmektedir.

Sonuç: Literatürde hemolitik anemiye sekonder immün yetmezliğe eşlik eden Epidermodisplasia verrusiformis vakasının bilgilerimiz doğrultusunda ilk defa bildirilmesi nedeni ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: epidermodisplasia verrusiformis, HPV, İmmün yetmezlik

[Abstract:191] [PS-041]

Down Sendromlu hastaların immünolojik açıdan değerlendirilmesi**Nesrin Gülez¹, Ersin Durğun², Filiz Hazan³, Sait Karaman⁴, Ferah Genel¹, Murat Sürücü²****¹SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi İmmünoloji Allerji Kliniği İzmir****²SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi İzmir****³SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Bölümü İzmir****⁴Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi Çocuk İmmünoloji Allerji Kliniği Diyarbakır**

Down sendromu (trizomi 21) en yaygın ve en iyi bilinen kromozomal hastalıktır. Son yıllarda yapılan çalışmalarda immün sistemdeki bulguların hızlanmış yaşlanmadan ziyade intrinsek defektler ile uyumlu olduğu belirtilmektedir. T hücre, B hücre ve Timus fonksiyon bozukluğu, beklenen immün sistem bozukluklarıdır.

Bu çalışma ile Down Sendromlu hastaların immünolojik olarak değerlendirilmeleri amaçlandı. Hastanemiz Çocuk İmmünoloji ve Tıbbi Genetik polikliniklerinde takip edilen toplam 96 olgu çalışmaya alındı. Başvuru anındaki total lenfosit sayıları, immünglobülin düzeyleri, aşı yanıtları (Anti-Hbs, Anti-Tetanoz antikor), son bir yılda geçirilen enfeksiyonların sayısı, tipi, profilaksi, intravenöz immünglobulin (İVİG) kullanımı sorgulandı. Olguların 58'i kız, 38'i erkek, ortalama yaşları 5,90±2,97 yıldı. Kırksekiz hasta (%50) izleme devam etti. IgG ve IgA düzeylerinin yaş ilerledikçe normalin üstüne yükseldiği, IgM değerleri ise bütün yaşlarda düşük kaldığı görüldü. Total lenfosit ve CD3⁺ lenfosit sayıları 2 yaş altında, CD4⁺ lenfosit sayıları 5 yaş altında, CD19⁺ lenfosit sayıları ise tüm yaşlarda düşük saptandı. CD8⁺ ve NK hücre sayılarında ise farklılık saptanmadı. İlk başvuruda antitetanoz antikor düzeyi, %44 (22/50) hastada pozitif. Kontrol alınan 14 hastanın 2'sinde izlemde negatifleşmişti. Tüm hastanın başlangıçta yıllık enfeksiyon sayıları 5,76±2,0'dı.. İzlemdeki 48 hastanın 46'sının enfeksiyon sıklığı 6,82±2,21 olup 37'sine profilaktik antibiyotik 7 sine intravenöz immünglobulin başlanmıştı. Profilaktik antibiyotik ve IVIG sonrası hastaların enfeksiyon sıklığında azalma olduğu görüldü.

Sonuç olarak, Down sendromundaki immünolojik bozukluklar tek bir immünopatoloji ile açıklanamayacağından; takip eden hekimlerin ve hasta ailelerinin bu konuda farkındalığı artırılmalı, hastalar immünolojik olarak da izlenmeli ve yapılacak tetkikler ilk basamak tetkikler ile kalmayıp, fonksiyonel ve ayrıntılı ileri tetkikler yapılmalıdır

Anahtar Kelimeler: Down Sendromu, B lenfosit, T lenfosit, intrinsek defekt

[Abstract:203] [PS-042]

Ataksi-telenjiektazi tanılı hastaların retrospektif olarak incelenmesi: İki merkez deneyimi**Nazan Tökmeci¹, Selime Özen², Sevin Karaüzüm¹, Elif Azarsız³, Ömer Akçal², İlke Taşkırđı², İdil Akay Hacı², Neslihan Edeer Karaca¹, Nesrin Gülez², Ferah Genel², Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji BD, İzmir²Dr Behçet Uz Çocuk Hastanesi, Çocuk İmmünoloji BD, İzmir³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Klinik Biyokimya ABD, İzmir

Ataksi-telenjiektazi (AT), progresif nörolojik anormallikler, okülokutanöz telenjiektazi ve immün yetmezlikle karakterize nadir görülen multisistemik, nörodejeneratif, genetik bir hastalıktır.

Bu çalışmada EÜTF Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı ve Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı'nda Ataksi-Telenjiektazi tanısı ile izlenen 32 olgu semptom ve tanı yaşı, kan akrabalığı, klinik ve laboratuvar bulguları, moleküler incelemeler, tedavi ve prognoz yönünden retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Hastaların 12'si kız, 20'si erkek olup ortalama yakınma yaşı $3,38 \pm 2,23$ (0,3-7), başvuru yaşı $7,61 \pm 3,33$ (0-16), tanı yaşı $6,35 \pm 3,77$ (0,3-17) yaştır. Olguların 21'inde aile öyküsü mevcuttur. Bir hastanın annesinde, bir hastanın teyzesinde meme kanseri öyküsü alınmıştır. Hastaların %65'inde başvuruda çeşitli enfeksiyonlar mevcut olup, en sık görülen enfeksiyon alt solunum yolu enfeksiyonlarıdır (%53). Hastalarda düşük IgG (%33), düşük IgA (58,6) ve yüksek IgM (%55) düzeyleri saptanmıştır. Alfa-fetoprotein düzeyleri ortalama $191,9 \pm 140,8$ ng/ml'dir. Olguların ortalama takip süresi $46,59 \pm 36,60$ (2-115) aydır. Altı hastada takibinde malignite (4 lenfoma, 1 tiroid papiller karsinomu, 1 hepatosellüler karsinom), 1 hastada ise otoimmünite gelişmiştir. Takipte olan 9 hasta izlemde sepsis nedeniyle kaybedilmiştir.

Bu çalışmada Ataksi-Telenjiektazi hastaları retrospektif olarak semptom ve tanı yaşı, klinik bulgular, laboratuvar bulguları ve prognozu açısından değerlendirilmiştir. Günümüzde Ataksi-telenjiektazinin etkin bir tedavisi yoktur. Bu hastaların malignite açısından yüksek risk taşıdığı göz önüne alınarak bu yönden düzenli kontrolleri yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ataksi-telenjiektazi, alfa-fetoprotein, malignite

[Abstract:225] [PS-043]

Hipogammaglobulinemi, Nöroblastom ve Trizomi 18 Birlikteliği**Hasan Kapaklı¹, Yahya Gül¹, Muhammed Yusuf Ozan Avcı¹, Ayşe Gül Zamani², Mahmut Selman Yıldırım², Şükrü Nail Güner¹, Sevgi Pekcan³, Sevgi Keleş¹, İsmail Reisli¹**¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Bilim Dalı²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Genetik Bilim Dalı³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

GİRİŞ:Edward sendromu olarak da bilinen ve Down sendromundan sonra en sık görülen otozomal trizomi olan Trizomi 18, 3/10000 oranında görülmektedir. İntrauterin gelişme geriliği, mikrognatı, mikrosefali, düşük kulaklar, kardiyak, üriner sistem, gastrointestinal sistem ve ekstremiteler anomalileri Edward sendromunda sık görülmektedir. Biz de intrauterin gelişme geriliği (IUGR) ile takip edilirken Edward tanısı konulan, hipogammaglobulinemitesbit edilen ve takiplerinde nöroblastom tanısı ile izlenen hastamızı sunmayı amaçladık.

Olgu: Yoğun bakım ünitesinden genel durum bozukluğu ve enfeksiyona yatkınlık şikayeti ile tarafımıza danışılan hastanın öz geçmişinde 41 yaşında G6P2 anneden 29 hafta 850 gr olarak C/S ile doğum öyküsü mevcut. Hastamızı YDYB ünitesinde 22 gün takip edilmiş akabinde AVSD sebebi ile dış merkezde opere olmuş. Operasyon sonrası entübe şekilde takip edilen hastaya bir süre sonra trakeostomi açılarak taburcu edilmişti. Solunum sıkıntısı sebebi ile acil servisine başvuru sonrasında yoğun bakım ünitesine alındı. Hastadan bakılan IgA: 30mg/dl(30-107) IgG: 498mg/dl(605-1430) IgM: 51 (66-228) idi. Periferik lenfosit alt grup analizinde CD3+(%36) ve CD3+CD8+ (%9) oranlarının düşük olduğu gözlemlendi. Hastaya IVIG tedavisi başlandı. Takiplerinde batın şişliği olan hastanın çekilen tüm batın MR'ında Sağ adrenal lojda, adrenal bezden kaynaklı olduğu düşünülen, yaklaşık 3.5x4.5 cm boyutlarında, arteriyel fazda yoğun boyanan ve nöroblastom ile uyumlu lezyon görüldü. Hasta çocuk onkoloji ve çocuk immünoloji takibinde izlenmektedir.

Sonuç: Multiple anomalileri olan hastalarda genetik tanı önemlidir. Sendromik hastalarda immün yetmezlik olabileceği ve bunlarda malignitelerin eşlik edebileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Trizomi 18, İmmün yetmezlik

[Abstract:162] [PS-044]

Papillon-Lefevre Sendromlu Bir Olgu**Zeynep Sengül Emeksiz¹, Caner Aytekin¹, Deniz Güloğlu², Figen Doğu², Aydan İkinciöğulları²****¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji, Ankara****²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**

Giriş:

Papillon-Lefevre sendromu (PLS) palmoplantar hiperkeratoz ve dişlerin erkenden kaybı neden olan ağır periodontal hastalıkla seyreden otozomal resesif bir hastalıktır. Lizozomal bir enzim olan cathepsin C proteinini kodlayan cathepsin C (CTSC) genindeki mutasyonlar sonucu gelişir. CTSC geni aynı zamanda avuç içi, ayak tabanı, dizler ve oral keratinize jinviva gibi epitel dokularda da eksprese olur. Bu nedenle bu bölgelerin doku bütünlüğünde bozukluklar olur. Nötrofillerin kemotaktik ve fagositik fonksiyon bozukluğu çoğu olguda tanımlanmıştır. Burada periodontal hastalık, diş kayıpları ve cilt bulguları ile başvuran bir olgu sunulmuştur.

Olgu:

Beş yaşında erkek hasta bir yaş civarında başlayan el-ayak, diz ve dirsek cildinde döküntü ve dört yaşında başlayan dişeti iltihabı ve diş kayıpları şikayetleriyle başvurdu. Fizik muayenede; üst ve alt dişlerinde kayıp, ağır jinvivit, palmoplantar bölge, dirsek ve diz cildinde eritem ve diffüz hiperkeratoz mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde; nötrofil ve lenfosit sayıları normaldi. Serum IgE yüksekliği dışında IgG, IgA, IgM düzeyleri normal bulundu. Periferik kan lenfosit alt grupları, T hücre aktivasyonu ve DHR-burst test ile denetlenen nötrofil fonksiyonları normal bulundu. Hastada tipik diş ve cilt bulguları ile PLS düşünüldü. Hastaya cilt bakımı için başlanan topikal tedavilere devam edildi. TMP/SMX profilaksisi başlandı. Periodontal hastalık ve diş kayıplarının tedavi için diş hekimliği tarafından diş protezleri takıldı. Genetik analizde CTSC geninde daha önce tanımlanmış homozigot c.1340A>G (p.Glu447Gly) mutasyonu saptandı.

Sonuç:

PLS'lu hastalarda immünolojik değerlendirme ile birlikte multidisipliner yaklaşım gerekmektedir. Özellikle periodontitin erken teşhis ve uygun periodontal/antimikrobiyal tedavisi ile diş kayıplarını önlemek, diş protezi uygulamasıyla fonksiyonel ve estetik görünümü yeniden kazandırmak mümkün olabilir.

Anahtar Kelimeler: Papillon-Lefevre sendromu, hiperkeratoz, periodontal hastalık, tedavi

[Abstract:170] [PS-045]

Kronik Granülomatöz Hastalık Tanısı Alan Hastaların Klinik, Laboratuvar Ve İzlem Sonuçları**Emine Çiğdem Özer¹, Zehra Şule Haskoloğlu¹, Sevgi Bal¹, Candan İslamoğlu¹, Caner Aytekin², Esin Figen Doğu¹, Kamile Aydan İkinciöğulları¹****¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****²Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi, Ankara**

GİRİŞ: Kronik granülomatöz hastalık (KGH), nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz sistemindeki defektlere bağlı olarak gelişen, tekrarlayan ve yaşamı tehdit eden enfeksiyonlar, artmış inflamatuvar yanıt ve bazı organlarda granüloma oluşumu ile karakterize, otozomal resesif veya X'e bağlı geçiş gösteren bir primer bir immün yetmezlik hastalığıdır. Nitroblue tetrazolium testi veya DHR ile nötrofil fonksiyonlarının akım sitometrisiyle denetlenmesi ile tanı konulabilir.

Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalında 2004-2018 tarihleri arasında KGH tanısı alan 20 hasta ve izlem devam eden 12 hastanın; klinik, laboratuvar bulguları ve izlemleri retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Olguların median tanı yaşı 3,5 yaş (16gün – 24yıl), başvuru bulguları; lenfadenopati(n:7), BCGitis(n:2), apse(n:3), osteomyelit(n:2), tüberkuloz(n:3), dermatomikoz(n:1), aspergillus(n:1), ve HLH(n:1) olarak saptandı. Tüm hastalara tanı aldığı andan itibaren antibiyotik- antifungal profilaksi ve interferon gama tedavisi verildi. Dört hastaya KİT yapıldı, yeterli engrafman sağlandı ve tüm klinik bulgularda iyileşme izlendi. KİT hazırlığı aşamasında olan 2 hasta ağır ve çok hızlı seyirli sepsis ile kaybedildi.

Sonuç: KGH olguları erken çocukluktan erişkin döneme kadar herhangi bir yaşta tekrarlayan enfeksiyonlarla tanı almaktadır. Tedavide antibiyotik ve antifungal profilaksi, interferon-gamma, inflamatuvar komplikasyonların tedavisi yer almaktadır. Hematopoetik kök hücre nakli ve gen tedavisini küratifdir.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granülomatöz Hastalık, primer immün yetmezlik, fagositer hastalık

[Abstract:198] [PS-046]

Kronik Granülomatöz Hastalığı Olan Bir Olguda Allerjik Bronkopulmoner Aspergillozis**Zeynep Gökçe Gayretli Aydın¹, Fazıl Orhan²**¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı**Giriş**

Aspergillus türleri özellikle immün süprese hastalarda ciddi enfeksiyonlara neden olurlar. İnsanlarda invaziv hastalık, invaziv olmayan hastalık ve aşırı duyarlılık sendromu olmak üzere üç farklı hastalık grubuna neden olurlar. Allerjik bronkopulmoner aspergilloz (ABPA) hava yolları mukozasında yerleşen Aspergillus fumigatus'a karşı aşırı duyarlılık reaksiyonları sonucu gelişir. ABPA, astım ve kistik fibrozisli(KF) hastalarda görülürken kronik granülomatöz hastalığı (KGH) olanlarda tanımlanmamıştır. Burada ABPA nedeniyle takip ve tedavi ettiğimiz 13 yaşında KGH olan bir hasta sunuldu.

Olgu sunumu

6 aylıktan beri KGH tanısı ile takip edilen, interferon gama, itrakonazol ve TMP-SMX tedavisi kullanan hasta ateş, öksürük, nefes darlığı şikayetleriyle başvurdu. KGH tanısıyla takip edilen ablası 6 ay önce invazif pulmoner aspergilloz nedeniyle tedavi almış. Hastanın fizik muayenesinde ateşi, takipnesi ve bilateral akciğer bazallerinde ralleri vardı. Akciğer grafisinde bilateral radyoopasite artışı olan hastanın kontrastlı akciğer tomografisinde her iki akciğer parankiminde yaygın, birleşme eğiliminde konsolidasyon ve buzlu cam alanları izlendi. Hastaya seftriakson, azitromisin, oseltamivir, TMP-SMX tedavileri başlandı. Takipneik seyreden ve saturasyon düşüklüğü olan hasta yüksek akımlı nazal kanül desteğine alındı. Serum Ig E yüksekliği, eozinofili, deri testinde Aspergillus fumigatus duyarlılığı raporlanan hastaya, ABPA düşünülerek 1mg/kg prednizolon ve vorikonazol başlandı. Tedavinin 48. Saatinden itibaren hastanın saturasyonu düzeldi. Takipnesi gerilemeye başladı. Yatışının 13. gününde genel durumu iyi olan hasta oral vorikonazol, sefuroksim aksetil ve prednizolon ile taburcu edildi.

Tartışma

ABPA daha çok astım, KF hastalarında görülse de KGH tanısı ile takipli hastalarda ampirik antibiyotik tedavisine yanıt vermeyen ve periferik yaymada eozinofilisi olan, pnömoni kliniği ile başvuran olgular ABPA açısından değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Kronik granülomatöz hastalık, çocuk, allerjik bronkopulmoner aspergilloz

[Abstract:215] [PS-047]

Miliyer tüberküloz ile ergenlikte tanı alan kronik granülomatöz hastalık**Melike Emiroğlu¹, Hasibe Artaç²**¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

Kronik granülomatöz hastalık (KGH) tekrarlayan, hayatı tehdit eden bakteri ve mantar enfeksiyonlarının görüldüğü kalıtsal bir hastalıktır. Tipik olarak tekrarlayan piyojenik enfeksiyonlar hayatın ilk 1 yılında gözlenmeye başlanır. Nadiren klinik 10-20'li yaşlarda kendini gösterir. Tüberküloz yine KGH'da sık görülen bir enfeksiyondur. Burada daha önce tamamen sağlıklı olup, tüberküloz tanısı aldıktan sonra aile hikayesinden yola çıkılarak KGH tanısı konulan 15 yaşında kız hasta sunulmuştur.

1 aydır varolan balgamlı öksürük ve halsizliği 15 yaşında kız hasta, 2 kür antibiyotik tedavisi almasına rağmen son 1 haftada 8 kg kayıp ve AC grafisinde yaygın infiltrasyon olması üzerine sevk edilmişti. Son 1 aya kadar anlamlı hastalık geçirmemişti. Anne babası teyze çocukları olup, ailede, bazılarının kesin bazılarının ise şüpheli verem tanısı aldığı; bazılarının ise veremden kaybedildiği öğrenildi. Amcanın akraba olan ilk eşinden doğan 2 kızı; ikinci evlilikten (aynı köyden) doğan 1 kızı veremden kaybedilirken, 1 kızı da verem tedavisi almıştı; hepsinde de deri ve mukozalarda sık tekrarlayan piyojenik enfeksiyon hikayesi mevcuttu. Hastanın toraks BT'sinde yaygın mikronodüler infiltrasyon, konsolidasyon ve mediastinal lenfadenomegaliler gözlemlendi. BCG aşı skarı vardı, PPD testi 8 mm idi. Miliyer tüberküloz tanısı ile HRZ tedavisi başlandı. İmmün sistem taramasında IgG1 19,900 mg/dL, DHR testi ile stimülaston indeksi 3.2 bulundu. Amca kızının 4-5 yaşından itibaren sürekli piyojenik deri enfeksiyonları geçirdiği; 2008 yılında akciğer enfeksiyonu sebebiyle tetkik edildiği, empirik antitüberküloz tedavinin başlandığı 2010 yılına kadar şikayetlerinin devam ettiği öğrenildi. Tetkik sonuçları hastamızınki ile benzerdi. Genetik incelemede her ikisinde de NCF1 geninde homozigot mutasyon (exon 2'de gt delesyon) saptandı. Tüberküloz hastalığı tedavi edilen hasta kemik iliği nakli sonrası kaybedildi.

Anahtar Kelimeler: kronik granülomatöz hastalık, tüberküloz, aile hikayesi, geç prezentasyon

[Abstract:085] [PS-048]

Aynı Gen Farklı Fenotip: STIM1 Mutasyonu Tespit Edilen 7 Hasta**Çağman Tan, Begüm Özbek, Elif Aytekin, Deniz Ayvaz, İlhan Tezcan**
Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı

STIM1 kalsiyum transferinde yer alan sensör bir moleküldür. STIM1/ORAI1 proteinleri hücre içi kalsiyuma bağlı mekanizmalarda rol almaktadır. STIM-1 proteini hücre membranında var olan CREC kanalı komponenti ORAI-1'i aktive ederek hücre içine kalsiyum girişini sağlar. Son dönemlerde STIM1 mutasyonu saptanan olgular tanımlanmaktadır. Bu sunumda STIM1 mutasyonu saptanan ve farklı klinik prezentasyon gösteren olgular sunulmaktadır. Klinik özellikleri; **1:**6 yıl 10 ay kız hasta; tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, hışıltılı çocuk ve besin allerjisi tanılarıyla izlenmiş olgunun suçlu olduğu enfeksiyonu sonrası pnömoni, 1 yıl sonra EBV'ye bağlı lenfoproliferatif hastalık geliştiği saptandı. **2:**12 yaşında erkek hasta; oligoartiküler JIA ve agammaglobulinemi tanısıyla takip ediliyor. İmmünolojik değerlendirmesinde hemolitik anemi, trombositopeni, ishal ve lenfadenopati tespit edildi. CD19 ve CD20'si düşük olan hastanın STIM1 mutasyonu ile birlikte CD19 geninde de mutasyon olduğu tespit edildi. **3:**9 yaş 7 ay kız hasta; CD3 düşüklüğü, düşük kulak, retrognati ve lenfopenik olduğu görüldü. Torax BT'de kaviter lezyon ve mediastinel LAP olduğu belirlendi. **4:**10 yaş 8 ay erkek hasta; Tekrarlayan akciğer enfeksiyonları geçiren hasta. 7 aylıkken OİHA tanısı ile hematoloji bölümünde takip edilmiş. 1 yıl ara ile iki defa suçlu olduğu geçirilmiş. Ciltte yaygın egzema, dişlerde çürük ve ektodermal displazi olan hasta IVIG'ten yarar görmüş. **5:**14 yıl 2 ay erkek hasta; Tekrarlayan miyokardit tanısıyla takip edilen hasta 2 defa viral ÜSYE geçirilmiş. **6:**14 yıl 1 ay kız hasta; Miks konnektif doku hastalığı ve hipogammaglobulinemi, bilateral boyunda lenf nodları mevcut. **7:** 10 yıl 8 ay erkek hasta; Sitopeni ve EBV pozitifliğine bağlı lenfadenopatiler saptandı. Yeni nesil teknolojiler ile birlikte klinik-laboratuvar bilime ve hastalara ışık tutacaktır.

Anahtar Kelimeler: Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizileme, Fenotip, Genotip, STIM1

[Abstract:145] [PS-049]

İki Farklı Primer İmmün Yetmezlikte Kronik ITP'nin İki Farklı Mekanizmaya Yönelik İlaçla Tedavisi**Ayşe Metin¹, Neşe Yaralı², Namık Özbek², Özlem Arman Bilir²****¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji E.A.H, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği****²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji E.A.H, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği**

GİRİŞ: Otoimmünite, immün-regülasyon bozukluğunun bulgularından biridir. Bazı primer immünyetmezlik hastalarında, herhangi bir yaşta ve hastalığın seyrinin herhangi bir döneminde otoimmünite gelişebilir. Bunlar arasında otoimmün sitopeniler siktir ve ITP ve OİHA bazı PİY'lerde hemen hemen her hastada görülür(ALPS, CVID, RAG1/2, PNP, ADA, DGS, WAS, STK4, CTLA-4, LRBA eks. gibi)

Bazı otoimmün hastalıklar poligeniktir ve birkaç genetik defekt immün disregülasyondan sorumludur. Ancak PİY gibi monogenik hastalıklarda immünolojik toleransın bozulması bir proteinin olmamasına bağlıdır ve bu proteinin fonksiyonu bilindiğinden bu hastalıkta immün toleransın nasıl bozulduğu öngörülebilir.

LRBA eksikliğine bağlı OR-CVID ve OR- kronik granülomatöz hastalık tanılı 2 hastamızda gelişen kronik ITP'de sırasıyla CTLA-4 agonisti Abatacept ve trombopoietin reseptör agonisti Eltrombopag kullanıldı.

OLGU1:LRBA eksikliği 4 yıldır Kronik ITP ve Crohn hst. ile takipte. Azathioprin ve Sulfasalazin alıyor. IVIG, Asiklovir, Triflukan ve baktrim profilaksisinde. 1 yıl önceye kadar IVIG ile tromb. sayısında yeterli yükselme oluyordu. Dirençli ITP nedeniyle tedavisi: Orenzia 250 mg floc, Doz: 10 mg/kg/ hafta. VA: 30 kg, 2. Dozdan sonra Trom. sayısı giderek arttı, transfüzyon gereksinimi kalmadı.

OLGU2:OR-KGH, 3 aylıkken Candida perianal apsesi nedeniyle tanı aldı. 5 y geçirdiği Aktinomikoz lenfadenitini takiben gelişen ITP, 7 y kronik ITP tanısı aldı, epistaksis ve ekimozları arttı, sık IVIG ihtiyacı oldu 30 mg/kg metilprednizolon ted sonrası Salmonella sepsisine girdi 2 yıl diltakortril tedavisinde trombosit refrakterliği devam etti. ITP tedavisi: Eltrombopag(Revolade 25mg tb) Doz: 1x25mg 2. Haftada plt: 59 000 oldu Hasta 3 yıldır ted altında plt 80-100 000/mL olarak izleniyor

TARTIŞMA: PİY'de otoimmünitelerin mekanizmalarının iyi bilinmesi tedavinin de farklı ve etkin olmasını sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: İTP, primer immün yetmezlik, eltrombopag, abatacept

[Abstract:217] [PS-051]

APECED Tanılı Bir Olgu Sunumu

Ayşegül Akarsu, Çağman Tan, Elif Soyak Aytekin, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Çocuk İmmunoloji bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: APECED (AIRE defekti, otoimmün endokrinopati, kandidiazis, ektodermal distrofi) klinik prezantasyonu çeşitlilik gösteren bir hastalıktır. Klasik triadı mukokütanöz kandidiazis, hipoparatiroidizm ve adrenal yetmezliktir ve hastaların çoğu diğer klinik bulgularla prezente olmaktadır. Burada immün disregülasyon bulguları olan ve yeni nesil dizileme ile AIRE geninde mutasyon saptanan bir vaka tartışılmıştır.

Olgu: 11,5 yaşındaki erkek hasta geçirilmiş artrit, tekrarlayan ishal atakları, büyüme geriliği nedeniyle polikliniğe başvurdu. Anne-baba arasında birinci derecede akrabalık olan hasta oligoartiküler JİA, kolit, büyüme hormonu eksikliği?, atipik kistik fibrozis? tanıları ile izleme alındı. 13,5 yaşındaki poliklinik başvurusunda nekrotizan pnomoni tanısı aldı, akciğerde apse ve mediasten ve hiler bölgede büyümüş lenf nodları belirlendi. Pnomoni tedavisi için yatırılarak izlenen hastada izlemi sırasında oral kandidiazis ve hiperglisemi gelişti, Tip 1 diyabet ve Addison hastalığı tanısı aldı. İshali devam eden hastanın tekrarlanan kolonoskopisinde eozinofilik ileit saptandı. Hastanın mevcut şikayetleri göz önünde bulundurulduğunda immün disregülasyonla giden primer immün yetmezlikler düşünüldü. Yeni nesil dizileme(YND) ile AIRE geninde çerçeve kaymasına yol açan insersiyon saptandı. Sanger sekanslama ile doğrulandı. Hastanın izlemine devam edilmektedir.

TARTIŞMA: Otoimmünite, endokrin bozukluklar, tekrarlayan/ağır enfeksiyon hikayesi olan hastalarda immün disregülasyonla giden immün yetmezlikler ön planda düşünülmektedir. Ancak APECED hastalarının %80'inde triada tarif edilen bulgulardan farklı bulgu görülmesi tanının gecikmesine ve ek otoimmün bulguların gelişmesine neden olmaktadır. Hastanın izleminde otoimmün ve enfeksiyöz bulguları ile birlikte, yapılan YND yöntemi ile tanı konuldu. Yeni nesil dizileme yöntemi hastaların erken tanısını sağlayarak takibinde kolaylık sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: AIRE, immün disregülasyon, otoimmünite, mukokütanöz kandidiyazis

Tablo 1:Hastanın Önemli Fizik Muayene ve Laboratuvar Bulguları

Fizik muayene	Kilo:17,7kg (<3p) Boy: 117,6cm (<3p, 3p:131cm) Kaşektik Tiz ses İmmatür yüz görünümü Çomak parmak
Çölyak antikorları	Normal
Ter testi	Macroduct:41mmol/lt, kantitatif 24mEq/lt
FMF gen analizi	E148Q/-
İmmünglobulin düzeyleri	IgG:2160 mg/dl IgA:349 mg/dl IgM:108 Mg/dl
NBT	%100
Antikor yanıtı (Anti Hbs, AntiA, AntiB)	Pozitif
Lenfosit alt grup analizi	CD3: %73 (1971/mm ³) CD4: %52 (1404/mm ³) CD8: %26 (702/mm ³) CD16-56: %25 (675/mm ³) CD19: %20 (540/mm ³)
Lenfosit aktivasyon testi	Normal
Mikrobiyolojik incelemeler	Balgam kx: Candida albicans Metisilin dirençli S. aures Pseudomonas aeruginosa İdrar kx: E.coli Püvy kx: Pseudomonas aeruginosa Klebsiella pneumonia Streptococcus anginosus
Büyüme hormonu uyarı testi (L-DOPA)	Düşük
Anti GAD antikor	72,37U/l (<1)
ACTH uyarı testi	Doruk kortizol düzeyi <20mcg/dl
Endoskopi/kolonoskopi	Kronik inflamasyon gösteren özefagus biyopsileri, hafif şiddette kolit (2016) Eozinofilik ileit, fokal aktif kolit, kronik gastrit, nonspesifik aktif duodenit (2019)
Yeni nesil dizileme yöntemi	AIRE geni, ekzon 2 de c.208_209insCAGG (p.Asp70fs) sonucu erken stop kodonu ve güdük protein oluşuyor.

kx: kültür

[Abstract:218] [PS-052]

IgG4 ilişkili hastalık ve lignöz konjunktivitli kız hasta: rastlantı mı yoksa bağlantılı mı?**Melike Emiroğlu¹, Banu Bozkurt², Halil Haldun Emiroğlu³**¹**Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı**²**Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı**³**Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı**

IgG4-ilişkili hastalık (IgG4-related disease), sistemik, fibroenflamatuvar bir hastalık olup farklı klinik görünümlere sahiptir. IgG4-RD özellikle erişkinlerde tanımlanmıştır, çocuk vaka bildirimi giderek artmaktadır. IgG4-RD herhangi bir organı tutabilir, pankreas ve göz (özellikle göz yaşı bezleri) en sık tutulan organlardır. Konjenital plasminojen eksikliği tip I, nadir görülen otozomal resesif geçişli hastalık olup lignöz konjunktivite yol açar. Burada IgG4-RD'e bağlı kronik pankreatit ve lignöz konjunktivit birlikteliği saptanan kız hasta sunulmuştur.

Akut pankreatit atağıyla başvuran 7 yaşında kız hasta, son 1 yılda 2 kez pankreatit atağı geçirmişti, aynı zamanda plazminojen eksikliğine bağlı lignöz konjunktivit tanısıyla takipli idi. Ebeveyni 2.dereceden akraba idi. Hastanın takibi sırasında kolanjit, pnömobili, hepatit ve interstisyel akciğer hastalığı gelişti. Tekrarlayan pankreatit atakları sebebiyle istenen PRSS-1 geninde heterozigot mutasyon (herediter pankreatit geni) pozitif iken diğer otoantikolar negative bulundu. Serum IgG4 düzeyi çok yüksekti (>150 mg/dL). Umehara ve ark.ca tanımlanan tanı kriterlerine göre kesin IgG4-RD tanısı konuldu. Metilprednizolon ve azatiopurin başlandı. Hasta 2 yıldır kısmi cevap ile takip edilmektedir.

Bilgimize göre, daha önce literatürde bir erişkinde IgG4-RD'e bağlı lignöz konjunktivit bildirilmiştir. IgG4-RD'in patogenezi tam olarak bilinmemekle beraber IgG4 pozitif plazma hücrelerinin dokuda birikimi önemli bir bulgudur, CD4+ sitotoksik T hücreleri de fibrosis oluşumunda önemli rol oynar. Plasminojen eksikliğinde ise, fibrin yıkımında bozukluk vardır, vücutta birikir, enflamasyona ve lignöz oluşumlara yol açar. Her iki hastalığın patofizyolojisinde de lenfositler ve plazma hücresi ana rolü üstlenir. Her iki hastalık arasında gerçek bir bağın olup olmadığının belirlenebilmesi için ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: IgG4 ilişkili hastalık, tekrarlayan pankreatit, lignöz konjunktivit, çocuk

[Abstract:220] [PS-053]

Otoimmün Poliendokrinopati Kandidiyazis Ektodermal Displazi (APECED): Üç Olgu Sunumu**Zülfikar Akelma¹, Ferda Özbay Hoşnut², Melikşah Keskin³, Gülseren Şahin², Semra Çetinkaya³, Caner Aytekin¹**¹**Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği, Ankara**²**Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Ankara**³**Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara****Giriş:**

Otoimmün poliendokrinopati-kandidiyazis-ektodermal displazi (APECED) veya otoimmün poliendokrinopati tip 1 (APS-1) otoimmün regülatör gendeki (AIRE) fonksiyon kaybına neden olan mutasyonlar sonucu gelişir. AIRE geni santral immünolojik tolerans ve otoimmüniteyi önlemede görev alır. Kalıtım otozomal resesiftir, ancak otozomal dominant olgular da bildirilmiştir. Başlıca bulguları kronik mukokütanöz kandidiyazis, otoimmün hipoparatiroidi ve Addison hastalığı olsa da çok sayıda organı etkileyebilir. Tanı AIRE geninde mutasyon analizi ile konulur. Burada mukokütanöz kandidiyazis ve çoklu otoimmün hastalıkları olan 3 olguyu sunduk.

Olgu:

Üç olgunun (2 erkek, 1 kız); ebeveyn akrabalığı, cilt/mukoza kandidiyazisi ve farklı organ tutulumu olan otoimmün bulguları vardı. Aynı zamanda bir olguda trizomi 21 ve diğer olguda ise aspleni vardı. Olguların klinik özellikleri, immünolojik incelemeleri ve AIRE gen analizleri tablo 1'de sunulmuştur.

Tartışma:

APECED cilt ve mukozal kandidiyazis, tırnak distrofisi ve otoimmün endokrin ve endokrin-dışı problemler ile seyreden bir hastalıktır. Bu hastalara erken tanı konulabilmesi için klinik bulgularının bilinmesi ve tanınması önemlidir. Otoimmün problemlerin bazıları zamanla ortaya çıktığından hastaların düzenli olarak izlenmesi gerekir. Son zamanlarda dominant negatif AIRE mutasyonları tanımlanmıştır. Bu hastalarda sıklıkla daha geç başlangıçlı, pernisiyöz anemi, vitiligo veya izole endokrinopati gibi sınırlı organ tutulumu gösteren daha hafif seyirli bir klinik tablo vardır. Heterozigot AIRE gen mutasyonu taşıyan üçüncü olgumuz buna bir örnektir. Bu olgular nedeniyle, klasik immün yetmezlik tablosundan farklı olarak otoimmünite ile başvuran hastaların APECED sendromu açısından incelenmesi ve birden fazla organ problemi olan bu hastaların multidisipliner olarak izlenmesi gerektiğini vurguladık.

Anahtar Kelimeler: Otoimmün poliendokrinopati-kandidiyazis-ektodermal displazi, AIRE geni, otozomal resesif, otozomal dominant

Olguların klinik özellikleri, immünolojik ve genetik özellikleri

	1. Olgu (H.K.)	2. Olgu (S.S.B.)	3. Olgu (Ş.G.A.)
Yaş (yıl)	8.5	12.5	15.5
Cinsiyet	Kız	Erkek	Erkek
Ebeveyn akrabalığı	1.derece	1.derece	2.derece
Aile öyküsü	Kuzende APECED	Anne: Hipotiroidi Baba: Tip 2 DM	Baba: Kolon Ca
Semptom ve Bulgular	Kutanöz kandidiyazis Tırnak distrofisi Alopesi areata Hipoparatiroidi Keratopati Pernisiyöz anemi Atrofik glossit Gastrik metaplazi H. pilori (+) Otoimmün hepatit	Oral monilyazis Hipoparatiroidi Haşimato tiroiditi Addison hastalığı Atrofik glossit Vitiligo Koryoretinal atrofi Büyüme hormon eksikliği Prediyabet Kronik gastrit H. pilori (+) Aspleni	Trizomi 21 Haşimato tiroiditi Alopesia totalis Vitiligo Gastrik atrofi
BK (mm ³)	7,220	9,100	5,710
TLS (mm ³)	2,940	2,600	2,020
TNS (mm ³)	3,720	5,400	3,110
Hb (gr/dl)	11,7	10,8	14,2
MCV (fl)	105	81,9	86,6
PLT (mm ³)	296,000	520,000	329,000
IgG (mg/dl)	1780 (837-1,243)	1540 (907-1,958)	1400 (876-2,197)
IgA (mg/dl)	193 (66-150)	240 (96-465)	138 (100-447)
IgM (mg/dl)	145 (54-140)	107 (83-282)	34,9 (75-448)
IgE (U/ml)	<18	<18	<18
Anti-HBs	Negatif	Pozitif	Pozitif
Anti-Rubella IgG	Pozitif	Pozitif	Negatif
Anti-A/B titresi	Anti-B 1/64	Anti-A 1/64	Anti-A 1/64
CD3+CD56-16- (%)	69	62	76
CD3+CD4+ (%)	42	37	37
CD3+CD8+ (%)	24	22	35
CD3-CD56-16- (%)	4	11	18
CD19+ (%)	24	25	5
HLA-DR+ (%)	24	26	7
AIRE mutasyonu	Homozigot c.261_273delinsTGAA	Homozigot IVS3-3C>G C464-3C>G	Heterozigot c.1569c>G(p.H523Q)

[Abstract:222] [PS-054]

Primer İmmün Yetmezlik Tanısı Olan Hastaların Romatolojik Prezantasyonları**Berna Uzunoğlu¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Feyzi İlhan Tezcan²**¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri/Ankara²Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları İmmünoloji Bölümü/Ankara

Giriş:

Primer immün yetmezlikler (PİY), immün sistemdeki etkili moleküllerin eksiklikleriyle karakterize heterojen bir hastalık grubudur. Başlıca klinik prezantasyonları enfeksiyona karşı yatkınlığın olması, otoimmün hastalık, alerji, inflamasyon, lenfoproliferasyon ve malignite eğilimidir. PİY de immün disregülasyon olması nedeniyle romatolojik hastalık riskinde de artış görülmektedir. Çalışmamızın amacı PİY de romatolojik bulgusu olan hastaları değerlendirmek ve hangi romatolojik hastalıkların eşlik ettiğini belirlemektir.

Metod:

İmmünoloji Polikliniği'ne 2018 Ocak-Aralık arasında başvuran romatolojik hastalık tanısı olan PİY hastaları çalışmaya dahil edilmiştir.

Bulgular:

Çalışmaya 17 hasta (E/K: 6/11) dahil edilmiştir. Hastaların %58'inde anne-baba arasında akrabalık vardır. En sık başvuru şekli sırasıyla cilt bulguları(döküntü, pannikülit)(n=8), tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu(prnömoni, bronşit)(n=5), halsizlik ve eklem ağrıları şeklindedir. Hastaların %23'ünde splenomegali vardır. En sık eşlik eden romatolojik hastalıklar sistemik lupus eritematozus, poliarteritis nodoza ve romatoid artrit olarak görülmüştür. Eşlik eden diğer romatolojik hastalıklar; Churg Strauss send. Dermatomyozit ve diskoid lupus eritematozudur. Laboratuvar bulgularından en sık görüleni lenfopeni(n=9) ve hipogammaglobulinemidir(n=9). Hastaların takip sonundaki PİY tanıları yaygın değişken immün yetmezlik CVİD(n=7), ağır kombine immün yetmezlik(SCİD)(n=2), STK4 defekti(n=1), X'e bağlı agammaglobulinemi (XLA)(n=1), C1q eksikliği(n=1), kronik granülomatöz hastalık(KGH)(n=2), Hiper IgM sendromu(n=1), ikaros defekti(n=1) olarak belirlenmiştir.

Sonuç:

Romatolojik hastalıkların primer immün yetmezliklerle birlikteliğini gösteren literatürde az sayıda çalışma mevcuttur. Kliniğimizde takipte olan romatolojik hastalıkların eşlik ettiği PİY olan hastalarda literatür ile uyumlu şekilde, en sık cilt bulguları eşlik etmiştir. Bu hastalarda eşlik eden allerjik hastalık ve malignite gibi diğer sistem hastalıkları da yüksek oranda görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, romatolojik hastalık, lenfoproliferasyon

[Abstract:223] [PS-055]

Primer İmmün Yetmezliğe İkincil Hemofagositik Lenfohistiyositoz Tanılı Vaka Serisi**Pınar Gür Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayvaz, Çağman Tan, İlhan Tezcan****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş: Hemofagositik lenfohistiyositoz (HLH), kontrolsüz ve aşırı immün yanıt nedeniyle oluşan mortalitesi yüksek bir sendromdur. HLH, birincil olarak genetik bozukluklar ve primer immün yetmezlikler (PİY), sekonder olarak ise enfeksiyonlar, maligniteler, metabolik ve otoimmün hastalıklar nedeniyle ortaya çıkmaktadır.

Hasta-Metod: 20010-2017 arasında Çocuk İmmünoloji Kliniği'nde takip edilen PİY tanılı olup HLH gelişen 11 hasta sunulmaktadır.

Olgu: Chédiak-Higashi (n=1), Griscelli tip 2 (n=5), ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) (n=2), CD27 defekti (n=1), EBV ile ilişkili lenfoproliferatif hastalık (EBV-LH) (n=1), yaygın değişken immün yetmezlik (n=1) tanılı toplam 11 hasta (E / K: 8/3) vardı. HLH semptomlarının başlangıç yaşı median 21 (3.0-69.8) ay idi. Altı hastaya süt çocuğu döneminde tanı kondu. Tedavi olarak HLH-2004 protokolü başlandı. Dört hastaya intratekal tedavi, üç hastaya hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) uygulandı. Dört hasta (36.4%) HLH nedeniyle kaybedildi. Tüm hastalarda ateş, splenomegali ve kemik iliğinde hemofagositoz vardı. Griscelli tip 2/Chédiak-Higashi tanılı olmayan hastalar HLH sonrasında daha fazla mortal seyretmişti (p = 0.015). Hastalardaki serum fibrinojen düzeyi ile intratekal tedavi alma arasında negatif bir korelasyon vardı (r=-0,657, p=0,028).

Sonuç: HLH'de erken tanı ve tedaviye erken başlanması prognoz için oldukça önemlidir. PİY tanılı hastalar HLH'ye yatkındır ve bu hastalar için HKHN kesin tedavi yöntemidir.

Anahtar Kelimeler: Hemofagositik Lenfohistiyositoz, Hematopoetik Kök Hücre Nakli

[Abstract:228] [PS-056]

CD70 Eksikliğinde Düşük Plazmasitoid Dendritik Hücre Sayısı ve Baskılanmış Tip-I İnterferon Yanıtları**Başak Kayaoğlu¹, Naz Sürücü¹, Büşranur Geçkin¹, Şule Haskoloğlu², Candan İslamoğlu², Sevgi Bal², Figen Doğu², Aydan İkinciçoğulları², Mayda Gürsel¹**¹Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara, Türkiye²Ankara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

CD70 eksikliği, Epstein-Barr virüsüne (EBV) yatkınlıkla seyreden lenfoproliferasyon ve Malign Lenfoma ile karakterize bir kombine immün yetmezliktir. Bu çalışmada, CD70 eksikliği bulunan 3 hastada antiviral yanıt oluşumunda görevli hücreleri ve interferon üretimine yol açan ligandlara gelişen immün yanıtları inceledik. EBV'nin immün sistem tarafından tanınmasında ve yeterli yanıt oluşturulmasında plazmasitoid dendritik hücreler (pDC) önemli bir rol oynamaktadır. Bu virüse ait nükleik asitlerin, pDC'lerdeki TLR'ları aktive etmesiyle oluşan IFN α yanıtı, antiviral yolakları uyarmakta ve EBV enfeksiyonlarına karşı bağışıklık gelişmektedir. Bu çalışmada, CD70 eksikliği olan 3 hastada pDC sayısının sağlıklı kontrollere kıyasla yaklaşık 2 kat azalmış olduğu gözlenmiştir. TLR7 ile TLR9 ligandlarıyla uyarılma sonucu gelişen IFN α yanıtında da düşüklük olduğu bulunmuştur. Bu sonuç, IFN α üretimindeki düşüklüğün pDC sayısındaki azalmayla ilişkili olduğunu düşündürmektedir. Hastalarda IFN α uyarımı sonrası gelişen Stat1 fosforilasyonu da araştırılmıştır. Fosfo-Stat1 seviyesinin kontrollere kıyasla daha yüksek olduğu saptanmıştır. Buna karşın, rekombinant IL-6 ile indüklenen fosfo-Stat3 düzeyleri ise sağlıklı kontrollere kıyasla daha düşük olarak bulunmuştur. Stat5 fosforilasyonunda disregülasyonu düşündürecek herhangi bir değişiklik görülmemiştir. Stat1/Stat3 ekseninde disregülasyon saptanmasının ardından Th1/Th2/Th17 ve Treg belirteci olarak PMA/iyonomisin'e verilen IFN γ , IL-4, IL-17 ve IL-10 üretimi incelenmiş, tüm efektör yardımcı T hücre yanıtlarında sağlıklı kontrollere oranla azalma olduğu görülmüştür. Bu veriler, CD27/CD70 aracılı sinyal iletiminin yardımcı T hücre başkalaşmasında önemli rolü olduğunu göstermektedir.

Özet olarak, bu çalışmadaki en önemli bulgumuz CD70 eksikliği olan 3 hastada pDC sayısının azlığı ve buna bağlı olarak TLR ligandlarına olan IFN α yanıtının düşük olmasıdır. Bu bulgular, CD70 eksikliğinde EBV enfeksiyonlarına karşı duyarlılığı açıklayabilmesi açısından önemlidir.

Bu Araştırma TÜBİTAK 315S125/315S131 kodlu proje tarafından desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: CD70 Eksikliği, EBV enfeksiyonu, Plazmasitoid Dendritik Hücre, Tip-I İnterferon

[Abstract:248] [PS-057]

EBV İlişkili Burkitt Lenfoma ile Başvuran Cytotoxic T Lymphocyte-Associated Antigen (CTLA) 4 Eksikliği Olgusu**Avniye Kübra Baskın¹, Zehra Şule Haskoloğlu¹, Candan İslamoğlu¹, Helen C. Su², Figen Doğu¹, Aydan İkinciçoğulları¹**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Ankara²Laboratory of Clinical Immunology and Microbiology, NIAID, NIH, Bethesda, United States**GİRİŞ**

Regulator T hücreler(Treg), periferal self tolerans ve immün yanıtın düzenlenmesinden sorumlu, timustan köken alan, özelleşmiş hücrelerdir. Yüzeylerinde yer alan koinhibitör moleküllerden biri olan CTLA-4 (Cytotoxic T Lymphocyte -Associated Antigen-4) eksikliğinde, kontrolsüz efektör T hücre yanıtı ve anormal Treg hücre fonksiyonu izlenir. Klinikte otoimmün sitopeni, hipogamaglobulinemi, enteropati, lenfoproliferasyon görülür. Nadir olgularda hastalığın ilk semptomu olarak lenfomalar izlenebilir. Bu çalışmamızda lenfoma ile başvuran, CTLA-4 eksikliği tanısı alan bir hastamızı sunuyoruz.

ÖZET

Sol submandibuler ve bilateral aksiller lenfadenopati nedeniyle çocuk onkoloji kliniğine başvuran hastanın lenf nodu biyopsisinde Burkitt lenfoma saptanması ve EBV PCR pozitifliği izlenmesi üzerine primer immün yetmezlik zemininde gelişen lenfoma şüphesiyle kliniğimize danışıldı. Öyküsünden; 1,5 yaşından beri sık enfeksiyon geçirdiği (3 kere pnömoni, 10 kere bronşit, sık otit ve sinüzit), astım nedeniyle tedavi aldığı öğrenildi. Soy geçmişinde akrabalık öyküsü olan hastanın immün tetkiklerinde Ig G ve Ig M değerlerinde yaşına göre düşüklük saptandı. Periferik kan lenfosit analizinde belirgin patoloji izlenmedi. T ve B lenfosit alt grubu analizinde; Naive Th ve Naive Tc hücrelerde, Switched memory B ve Marjinal zone B hücrelerde düşüklük izlendi. Hipogamaglobulinemi, sık enfeksiyon, akrabalık ve malignitesi olan olgunun genetik analizinde CTLA -4 geninde mutasyon saptandı. Burkitt lenfomasına yönelik kemoterapisi tamamlanan hastaya abatacept tedavisi başlandı.

SONUÇ

EBV enfeksiyonuna yatkınlıkla seyreden pek çok immün yetmezlik tanımlanmıştır. EBV ilişkili lenfomalı hastalarda bu immün yetmezliklere ek olarak immün disregülasyonla seyreden yeni genetik defektler de olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

*Bu çalışma TÜBİTAK 1003-315S125 numaralı proje kapsamında desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Burkitt lenfoma, CTLA 4 eksikliği, EBV, immün disregülasyon

[Abstract:083] [PS-058]

Kistik Fibrozis ile Karışan Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Olgusu**Emine Vezir¹, Duygu Aldaç², Ayşe Metin³****¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar, Ankara****²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara****³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar Kliniği, Ankara**

Giriş: Ağır kombine immün yetmezlik bir pediatrik acildir. Tek küratif tedavisi hematopoetik kök hücre naklidir. Burada tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve malnutrisyon nedeniyle dışmerkezde kistik fibrozis düşünülerek tedavisi başlanan ağır kombine immün yetmezlik olgusu sunulmuştur.

Olgu: Aralarında birinci derece kuzen evliliği olan anne-babadan doğan 11 aylık erkek olgu dışmerkezde kistik fibrozis tanısı ile takip edilirken solunum yetmezliği olması yoğunbakım ihtiyacı olması nedeni ile hastanemize kabul edildi.

Öyküden 4 aylık olana kadar herhangi bir sağlık problemi olmadığı 4 ve 8 aylık yaş aralığında tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle 4 kere hastanede yattığı, 9 aylıkken yatışında malnutrisyon, alt solunum yolu enfeksiyonu, çoklu antibiyotik tedavisi altında kliniğinde düzelmeme, hipoalbuminemi ve KCFT yüksekliği olması nedenleriyle kistik fibrozis düşünüldüğü ve kreon tedavisi başlanıldığı öğrenildi. Hastanın izleminde solunum sıkıntısının düzelmemesi nedeni ile hastanemize sevk edildiği öğrenildi.

Başvuruda solunum yetmezliği, monilyazisi ve büyüme gelişme geriliği vardı. Akciğer grafisinde timus gölgesi yoktu. Mutlak lenfosit sayısı 1000, immünglobulin değerleri agamaglobulinemik düzeyde saptandı. Ağır kombine immün yetmezlik düşünülerek intravenöz immünglobulin tedavisi flukonazol ve bactrim profilaksileri başlandı. Flow sitometri sonucunda T (-) B(-) NK (+) AKİY tanısı kondu.

Tartışma: Ağır kombine immün yetmezlik bir pediatrik acildir. Tanısı organ hasarı ve malnutrisyon bulguları gelişmeden koyulduğu takdirde tek küratif tedavi olan hematopoetik kök hücre nakli başarısının daha yüksek olduğu bilinmektedir. Olgumuzda sık tekrarlayan ve kolay tedavi edilemeyen akciğer enfeksiyonları, büyüme gelişme geriliği, lenfopeni gibi immün yetmezliği destekleyen birçok bulgusu olmasına rağmen immün yetmezlik düşünülmemiştir.

Tekrarlayan enfeksiyonları olan hastalarda öncelikli olarak immün yetmezlik düşünülmelidir. Ayrıca tam kan sayımında lenfosit sayıları her zaman dikkate alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, çocuk, kistik fibrozis

[Abstract:086] [PS-059]

Primerinde Netherton Sendromu Olan Hastada Hemşirelik Bakımı**İrem Ates, Fatma Gökçe****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Ankara**

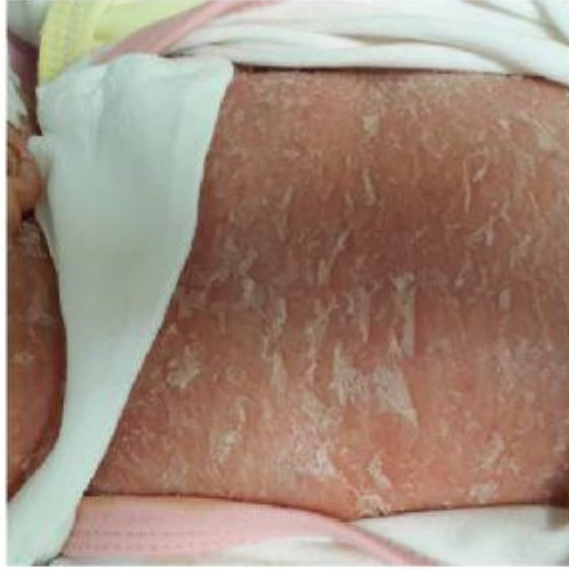
GİRİŞ: Netherton sendromu otozomal resesif geçişli insidansının yaklaşık 1/200.000 civarında olduğu tahmin edilen bir iktiyozis tipidir. Deride kırmızı renkli kuruma-pullanma plakları, kıl yapısında bozukluk, allerjik hastalıklara yatkınlık üçlüsüyle karakterize genetik bir sendromdur.

Vaka: 32 yaşındaki annenin G1Y1 36+5 haftalık C/S ile 2900 gr doğan kız hasta, doğumdan sonra deri ve mukozalarında eritemli-skuamli döküntü olması, ateş, IgE yüksekliği sebebiyle Netherton sendromu tanısı almış olup İmmün yetmezlik? Epidermolizis Bülloza? Ön tanılarıyla kurumumuza sevk edilmiştir. Netherton Sendromuyla birlikte SCID olduğu da netleşen hastamızın püy kültüründe üreme olması sebebiyle uzun süre antibiyotik tedavisi almış. Bu sebepten ağız içinde yaraları oluşmuş ve düzenli ağız bakımı sağlanmıştır. Bölümümüzde izlenip taburcu edilen hastamızın fışkırır tarzda kusmaları üzerine dehidratasyon bulgusuyla yeniden yatışı yapıldı. Yatışı olduğundan itibaren saçlı derisinde kalın tabakalı konaklar olan hastamıza günlük ılık suyla banyo yaptırılması, banyo sonrası vücudunu sürekli vazelinle nemlendirilmesi gerektiği anlatılmıştır. El hijyenini sağlayıp dökülen derileri vücuttan uzaklaştırmasının önemi belirtilmiştir. Hastaya santral venöz katater takılmasının ardından bir süre sonra septik çok gelişmiş olup yoğun bakımda yatışı olmuş ve trakeostomi açılarak solunum desteği sağlanmıştır. Aspirasyon riskini önlemek için Nazogastrik sonda ile beslenmesi sürdürülmüştür. Önce bolus şeklinde beslenmesi planlanan hastamızın dengesiz ve hızlı kilo alımı olması üzerine driple beslenmeye geçilmiştir. Yatağa bağımlı hastada bası yarası oluşumunu önlemek için en az 2saatte bir pozisyon değiştirmesi gerektiği, yatak çarşaflarının düzenli olarak değiştirilip, kuru temiz ve kıvrımsız olmasına dikkat etmesi aileye anlatılmıştır. Sık solunum sıkıntısı sebebiyle tekrarlayan yatışları olan hastamızın akciğer kapasitesini arttırmak için postural drenaj hakkında bilgi verilmiştir.

Sonuç: IVIG tedavisini almak için 21 günde bir servise yatan hastamızın derisinin daha iyi durumda olduğu gözlemlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: SCID, Netherton sendromu

Netherton Sendromlu bebek hasta



[Abstract:087] [PS-060]

DOCK8 Mutasyonuna Bağlı Hiper IgE Sendromlu Olgularda İzlem Sonuçları**Ömer Akçal, Selime Özen, İlke Taşkırđı, İdil Akay Hacı, Canan Şule Karkıner, Sait Karaman, Semiha Bahçeci, Nesrin Gülez, Ferah Genel**
S.B.Ü. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Kliniđi, İzmir**GİRİŞ**

DOCK8 mutasyonuna bađlı Hiper IgE sendromu (HİES), serum IgE yüksekliđi, yineleyen cilt abseleri, piyojenik enfeksiyonlara yatkınlık, viral kütanöz lezyonlar, ađır egzema ile karakterize bir kombine immün yetmezliktir. Çalıřmamızda DOCK8 mutasyonuna bađlı HİES tanılı olgularımız retrospektif olarak deđerlendirilmiřtir.

MATERYAL VE METOD

Hastanemiz Çocuk İmmünoloji Kliniđinde genetik analiz ile DOCK8 mutasyonu saptanan 14 HİES tanılı olgu çalıřmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, klinik bulguları, laboratuvar ve radyolojik verileri ile izlem ve tedavi sonuçları dosyalarından incelenerek kaydedildi. Hastalarda saptanan otoimmünite, malignite ve atopik bulgular deđerlendirildi.

BULGULAR

Olguların %64,2'si erkek (n=9), %35,7'ü kız (n=5) idi. Ortalama yař 10,2±4,9 yıl, takip süresi 54,7±46,4 ay, semptom yařı 65,3±52,7 ay olarak belirlendi. Tüm hastalarda egzema mevcuttu. Olguların %35,7'sinde (n=5) besin alerjisi; %28,5'inde (n=4) tekrarlayan hıřıltı gibi atopik hastalık eřlik etmekteydi. Sadece egzema yakınması ile başvuranlar vakaların %21,4'ünü (n=3) oluřturmaktaydı. Diđer olgularda tekrarlayan solunum yolu ve cilt enfeksiyonları eřlik etmekteydi. Eozinofil sayıları 470/mm³-37300/mm³, serum IgE düzeyleri 116 kU/L->5000 kU/L arasında belirlendi. Bir olgu dıřındaki diđer tüm hastalarda CD4 lenfopeni saptandı. Bir olguda izlemde gastrointestinal stromal tümör geliřti. Bir olgu ise ailenin kabul etmemesi nedeniyle KİT yapılmaksızın izleme alındı. İki hasta kemik iliđi nakli (KİT) sonrası, bir hasta ise nakil bekleme sürecinde kaybedildi. Yedi hastaya başarılı bir řekilde KİT yapıldı ve klinik bulgularda düzelme izlendi. İki olgunun halen kemik iliđi nakil hazırlıkları devam etmektedir.

SONUÇ

DOCK8 eksikliđi olguları için erken tanı ve uygun tedavi yönetimi ile KİT uygulanması yařam kalitesi ve süresi ađısından önem tařımaktadır. Kliniđimizde takipli 14 olgunun %50'sinde KİT sonrası izlem sonuçları yüz güldürücüdür.

Anahtar Kelimeler: DOCK8, HİPERİGE, KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİK, KİT

[Abstract:092] [PS-061]

'Wheezy Infant' Tanısı İle İzlenen Bir Hastada Ada Eksikliđi**Begüm Özbek¹, Sevil Oskay Halaçlı¹, Pınar Gür Çetinkaya¹, Nalan Yakıcı², Saliha Esenbođa¹, Halil Tuna Akar¹, Çađman Tan¹, Deniz Çađdař Ayyvaz¹, İlhan Tezcan¹****¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sađlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji Bölümü/ANKARA****²Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı/TRABZON**

Adenozin deaminaz (ADA) pürin yıkım yolađında rol oynayan bir enzimdir. Eksikliđinde toksik metabolitler birikerek organizmada bařta immün sistem olmak üzere pek çok sisteme olumsuz etkilerde bulunmaktadır. İmmün sistemin etkilenmesi sonucunda ađır kombine immün yetmezlik (SCID) tablosu ortaya çıkmaktadır. Burada 'wheezy infant' tanısı ile izlenen, başvurusunda nötropeni ve belirgin CD4+T lenfopeni saptanan ADA- SCID tanısı alan bir olgu sunulmaktadır. 1,5 yařında erkek hasta, Hacettepe Üniversitesi İmmünoloji Bölümüne ateř, öksürük ve solunum sıkıntısıyla başvurdu. Birinci dereceden kuzen evliliđinden dođan hastanın öyküsünde, 6. aydan itibaren solunum sistemiyle ilgili řikayetlerinin bařladıđı ve 9 aylıkken 'wheezy infant' tanısı konularak inhaler steroid ve bronkodilatatör tedavisi aldıđı belirtildi. Birkaç kez dıř merkezde hospitalize edilen hasta, tekrarlayan akciđer enfeksiyonu tanısı aldı ve yatırılarak izlendi. Fizik muayenede kaba ronküsleri olan hastanın, toraks BT'de buzlu cam dansitesinde alanlar ve nodüller saptandı. Belirgin CD4+T lenfopenisi saptanan hasta kombine immün yetmezlik yönünden araştırıldı. Flow-sitometri çalıřmaları sonucu CD40 ekspresyonu düşük tespit edildi. Genetik analiz sonucu, ADA geninde homozigot c.302G>A mutasyonu saptandı. ADA-enzim ve metabolit seviye ölçümlerine göre deđerlerin SCID düzeyinde olduđu tespit edildi. Hastaya ADA-enzim tedavisi bařlandı. Yařamın erken döneminde tekrarlayan solunum sistemi manifestasyonları olan hastalarda, primer immün yetmezlikler akla getirilmelidir. Belirgin olarak lenfopenik seyreden hastalarda, özellikle ADA eksikliđi düşünülmesi gereken olasılıklar içerisinde yer almalıdır.

Anahtar Kelimeler: ADA, enzim replasman tedavisi, SCID, yeni nesil dizileme

[Abstract:098] [PS-062]

IL21R defektine bağlı kombine immün yetmezlik zemininde gelişen marjinal zone lenfomalı olgu**Nazan Tökmeçi¹, Neslihan Edeer Karaca¹, Eda Ataseven², Ayça Aykut³, Asude Durmaz³, Güzide Aksu¹, Özgür Çoğulu³, Nazan Çetingül², Necil Kütükçüler¹**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İmmünoloji BD, İzmir²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Onkoloji AD, İzmir³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir

İnterlökin-21 reseptör (IL-21R) genindeki defektler primer immün yetmezliğin yeni tanımlanan nedenlerindedir. IL-21R defektleri doğal ve adaptif bağışıklık sisteminin bütün hücrelerinin fonksiyonlarını etkileyerek kombine immün yetmezlik tablosuna neden olmaktadır.

Altı yaşında kız hasta hastanemize yenidoğan döneminden sonra başlayan kronik ishal ve son üç aydır tüm vücudunda yaygın döküntü yakınmasıyla başvurdu. Dört yaşında dirençli ateş ve solunum sıkıntısı olan, entübe edilip çocuk yoğun bakımda izlenen olguya CMV pnömonisi ve kombine immün yetmezlik tanısı konulduğu öğrenildi. Düzenli antibiyotik profilaksisi ve intravenöz immünglobülin (IVIG) tedavisi başlanan olgunun kliniğimize başvurmadan üç ay önce tüm vücudunda yaygın döküntüleri oluşmuştu. İzlendiği merkezde yapılan deri biyopsisi leukemia cutis ile uyumluydu. Başvuruda fizik muayenede boyunda, aksiller ve inguinal bölgede lenfadenopatileri, laboratuvar incelemelerinde sınırdan hipogammaglobulinemi ve CMV DNA pozitifliği (3881 kopya/ml) mevcuttu. Lenfosit alt grupları normaldi. Dışkıda Cryptosporidium parvum pozitifliği. Olgunun yapılan lenf nodu biyopsisinde marjinal zone lenfoma (EBV negatif) saptandı. Yeni nesil dizileme temelli Ion AmpliSeq™ Primer İmmün Yetmezlik Panelinde homozigot IL21R c.132delC(p.Ser45fs) delesyonu görüldü. İlk kez tanımlanan bir mutasyondur. Bu olgu tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, kronik ishal, kriptosporidium parvum enfeksiyonu, kronik karaciğer hastalığı, sklerozan kolanjit ve malignite şeklinde klinik bulgu veren hastalarda IL21R defektine bağlı kombine immün yetmezlik tanısının ayırıcı tanıda düşünülmesi gerektiği ve erken tanı ile erken hematopoetik kök hücre naklinin hayat kurtarıcı olduğunun vurgulanması amacıyla sunulmuştur. Son derece nadir olarak gözlenen bu immün yetmezlik için yaptığımız literatür incelemesinde dünyadan toplam 8 olgu yayınlanmış olup iki tanesi Türkiye' deki merkezlerimizden bildirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: İnterlökin-21 reseptör defekti, kombine immün yetmezlik, marjinal zone lenfoma

[Abstract:103] [PS-063]

Ağır Kombine ve Kombine İmmün Yetmezliklerde Dirençli CMV enfeksiyonu: RAG1, ZAP70 Ve ORAI1 mutasyonları**Oruç Ali Guliyev, Neslihan Edeer Karaca, Elif Azarsız, Nazan Tökmeçi, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İzmir**

Hüresel ve kombine immün yetmezlikler sitomegalovirus (CMV) enfeksiyonlarına yatkınlık yaratmakta olup, bu hastalarda özellikle hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) sonrası dönemde dirençli ve rekürrent CMV enfeksiyonu olması durumunda ciddi CMV hastalığı, graft reddi ve graft-versus-host hastalığına neden olduğu bilinmektedir. Çalışmamızda HKHN öncesi dönemde ağır kombine (SCID) ve T+ kombine immün yetmezliklerde (CID) dirençli CMV enfeksiyon sıklığı ve prognoza etkisinin araştırılması hedeflenmiştir.

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı tarafından izlenen 87 (SCID n=24, CID n=63) olgu çalışmaya alınmıştır. Gruplar arasında akraba evliliği, kardeş ölüm ve ailede primer immün yetmezlik öyküsü açısından istatistiksel anlamlı fark saptanmamıştır. Semptomların başlangıç yaşı ve tanı yaşı SCID grubunda daha küçüktür. CMV enfeksiyon varlığı SCID grubunda %12.5 (n=3), CID grubunda %57 (n=36) (p<0.05), dirençli CMV enfeksiyonu varlığı SCID' lerde %4 (n=1), CID grubunda %6.3 (n=4) (p>0.05) olarak bulunmuştur. Dirençli CMV varlığı ile IgG düzeyi ve CD3+CD8+TCRgammadelta hücre oranı arasında pozitif korelasyon mevcuttur (sırasıyla p=0.05, R=0.216 ve p=0.004, R=0.659). Dirençli CMV enfeksiyonu olan olgularda kronik ishal daha sık görülürken, büyüme-gelişme geriliği, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, sepsis ve ölüm oranları arasında anlamlı ilişki saptanmamıştır. Dirençli CMV enfeksiyonu saptanan 5 olgudan RAG1 mutasyonuna bağlı T-B-NK+ SCID fenotipinde olan olgu sepsis ve renal yetmezlik tablosunda kaybedilmiştir. CID grubundaki 4 olguda RAG1 (n=2), ZAP70 (n=1) ve ORAI1 (n=1) mutasyonu saptanmıştır (Tablo 1).

Kombine ve ağır kombine immün yetmezlikli olguların CMV serolojisi açısından yakın takibi gereklidir. CMV enfeksiyonu özellikle T+ kombine immün yetmezliklerde, daha geç yaşta prezente olmaları ve 1 yaştan sonra yaşam şanslarının daha yüksek olmasıyla karşımıza önemli bir morbidite nedeni olarak çıkmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Dirençli CMV, RAG1, ZAP70, ORAI1

Dirençli CMV olgularının önemli klinik ve laboratuvar özellikleri

Hasta	Cinsiyet	Akrabalık	Semptom yaşı (ay)	Tanı yaşı (ay)	Klinik bulgu	Tanı	Genetik bozukluk	Son durum
1	E	+	2	3	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ishal, bilateral amarozis	T-B-NK+ SCID	RAG1 His249Arg/Lys820 birleşik heterozigot mutasyon	Eksitus
2	E	-	3	11	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ishal, otoimmün hemolitik anemi, görme kaybı	CID (CD3+ T %55, TCR gamma-delta hücrelerde artış)	RAG1 del AA368-369	HKHN, Eksitus
3	K	-	4	10	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ishal, büyüme gelişme geriliği	CID (CD3+ T %60)	RAG1 p.Arg561 heterozigot mutasyon	HKHN, Kür
4	K	+	2	11	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ishal, otoimmün hemolitik anemi, hipotoni	CID (CD3+ T %75)	ORAI1 R93W missense mutasyon	Eksitus
5	E	+	3	7	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ishal, bilateral retinitis	CID (CD3+ T %35)	ZAP70 c.1448C>T, p.Ser483Phe homozigot mutasyon	HKHN, Kür

[Abstract:105] [PS-064]

Kohort Çalışması: IL21R defektli Kombine İmmün Yetmezlik Hastalarında Klinik ve Laboratuvar Bulgular

Muhammed Yasin Boz¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Safa Barış³, Müge Toyran⁴, Raziye Atan², Ayşe Metin⁴, İlhan Tezcan²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

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

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Bilim Dalı, İstanbul

⁴Dışkapı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmunoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Interlökin-21, sitotoksik T hücrelerin aktivasyonu ve proliferasyonunu, NK hücre sitotoksitesini ve B hücrelerin plazma hücrelerine dönüşümü ve izotip değişimini uyaran bir sitokindir. IL-21 ve tanıma reseptörü olan IL21R'nin mutasyonlarının kombine immün yetmezliğe sebep olduğu yakınlarda raporlanmıştır. Bu çalışmada kombine immün yetmezlik (KİY) hastalarında IL21R'nin geninin fonksiyon kaybı mutasyonları tanımlanmış, klinik ve laboratuvar bulguları belirlenmiştir.

HASTA GRUBU: Çalışmaya 3 merkezden 6 hasta dahil edilmiştir.

Metod: Hastalara PID panel, WES analizleri ve Sanger dizilemesi uygulanmış, klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirilmiştir.

KLİNİK ve LABORATUVAR Bulgular: Tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları en yaygın bulgudur. 6 hastanın dördünde büyüme geriliği vardır. Hastalarda virüs ve mantar enfeksiyonları görülmüştür. İki hastada inflamatuvar bağırsak hastalığı, bir hastada lupus benzeri deri lezyonları, bir hastada granümatöz deri lezyonları, 1 hastada sklerozan kolanjit görülmüştür. Üç hastada diğer hastalardan farklı olarak astım, besin alerjisi ve anafilaksi gibi alerjik bulgular görülmüştür. Laboratuvar bulguları tablodadır.

TEDAVİ: Bütün hastalara profilaktik antibakteriyel tedavi ve IVIG verilmiştir. Otoimmün bulguları olanlara antiinflamatuvar tedavi uygulanmıştır. 1 hastada kemik iliği nakli uygulanmış, nakil sonrası multiorgan yetmezliğinden hasta kaybedilmiştir.

Sonuç: İmmün yetmezlik hastalarında IL-21 ve IL21R mutasyonları yeni tanımlanmış mutasyonlardır. Hastalarda tekrarlayan solunum yolu ve gastrointestinal sistem enfeksiyonları sık olmakla beraber viral ve fungal enfeksiyonlar görülmüştür. Yine daha önce tanımlanan vakalarda inflamatuvar bağırsak hastalığı, otoimmün hepatit gibi bulgular görülmüştür. Bu çalışmada yer alan bazı hastalarda daha önce raporlanmamış ağır alerjik bulgular vardır. Yapılan analizlerde IL-21'in B lenfosit izotip değişiminde önemli olduğu belirlenmiştir.

KİY hastalarında özellikle sklerozan kolanjit veya ağır alerjik bulguları olan hastalarda IL21R bozukluğunun düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: kombine immün yetmezlik, IL-21, IL21R

Hastaların laboratuvar bulguları

Hastalar	WBC (/mm ³)	ALC (/mm ³)	IgA (mg/dl)	IgG (mg/dl)	IgM (mg/dl)	IgE (IU/L)	CD3 (%-#)	CD4 (%-#)	CD8 (%-#)	CD16+56	CD19	ANC (/mm ³)
H1	18.000 (4400-9500)	3500	100	92,3 (44-244)	711 (640-2010)	144 (52-297)	84% (%60-76) 2940 (1200-2600)	17% (%31-47) 595(650-1500)	46% (%18-35) 1610 (370-1100)	1% (%4-17) 35 (100-480)	15% (%13-27) 525 (270-860)	13700
H2												
H3	12300	5300					83% (%60-76) 4399 (1200-2600)	44% (%31-47) 2332 (650-1500)	37% (%18-35) 1961 (370-1100)	2% (%4-17) 106 (100-480)	15% (%13-27) 1007 (270-860)	5900
H4	5300	1400	28	780	60	40	81 % (54-76) 1134 (1600-6700)	40% (%31-54) 560 (1000-4600)	36% (%12-28) 504 (400-2100)	2% (%3-22) 28 (200-1200)	7% (%15-39) 98 (600-2700)	2900
H5	2900	690	23	688	435	9	74% (%56-84) 510 (1000-2200)	24,7% (%31-52) 165 (530-1300)	40,5% (%18-35) 276 (330-920)	9% (%3-22) 62 (70-480)	8,2% (%6-23) 60 (110-570)	
H6	11300	2100	100	500	60	500-30000	78%(66-76) 1482(1400-2000)	43% (33-41) 817 (700-1100)	30% (27-35) 570 (600-900)	5%(9-16) 95 (200-300)	17%(12-22) 323(300-500)	8200

[Abstract:107] [PS-065]

Geç tanı alan DOCK8 olgusu**Sait Karaman¹, Hikmet Tekin Nacaroğlu², Sevgi Keleş³**¹Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, Diyarbakır²İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, İstanbul³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, Konya

GİRİŞ: Deducator of cytokines 8 (DOCK8) eksikliği tedaviye dirençli egzema, tekrarlayan viral ve bakteriyel enfeksiyonlar, maligniteye artmış eğilim ve total IgE yüksekliği ile seyreden nadir bir kombine immün yetmezliktir. Bu yazımızda yıllarca egzema tanısı ile izlenen ve DOCK8 eksikliği tanısı alan 16 yaşında kız hasta sunulmuştur. **Olgu:** On altı yaşında kız hasta, doğuştan itibaren tedaviye yanıtız egzema şikayetleri nedeni ile dermatoloji kliniğinde izlenen ve sık solunum yolu enfeksiyonu geçiren olgu immün yetmezlik ön tanısı ile polikliniğimize yönlendirildi. Anne babası birinci derece kuzen olduğu, 1,5 yaşında kız ve 2 yaşında erkek kardeşinin de sık enfeksiyon sonrası öldükleri öğrenildi. Hastanın birçok kez solunum yolu enfeksiyonu nedeni ile parenteral tedavi aldığı, iki kez ağır pnömoni nedeni ile hastaneye yatırıldığı, sık otit geçirdiği öğrenildi. Fizik muayenesinde boy ve kilosu yaşa göre 3 persantil altında idi. Yüz görünümü kaba, deride yaygın eroziv egzema ve akciğerde sekresyon ralleri vardı. Laboratuvar tetkiklerinde hb:12 mg/dl lökosit sayısı:13920/mm³ nötrofil sayısı:9230/mm³, lenfosit sayısı:3140/mm³, plt:372.000/μl, IgG:1824 mg/dl, IgM<25 mg/dl, IgA:412 mg/dl, IgE>2500 IU/ml saptandı. Lenfosit alt gruplarında CD3 oranı ve CD4/CD8 oranı düşük saptandı. Hepatit B aşı yanıtı ve anti HIV negatif saptandı. Toraks HRCT'de her iki akciğerde yaygın bronşektazi saptandı. DOCK8 mutasyonu ön tanısı ile intravenöz immünoglobulin replasmanı başlandı. DOCK8 protein ekspresyonu düşük saptanan hastanın genetik analizinde DOCK8 geninde homozigot mutasyon saptandı ve kemik iliği transplantasyonu yapılması planlandı. **Sonuç:** Sık tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonu, tedaviye yanıtız egzema, ailede immün yetmezlik varlığı DOCK8 eksikliğini akla getirmelidir. Erken tanı ve tedavi enfeksiyon komplikasyonlarının gelişimini engelleyecek ve hastanın yaşam kalitesini artıracaktır.

Anahtar Kelimeler: DOCK8, Egzema, IgE, Kombine

[Abstract:114] [PS-066]

İmmün Yetmezliği Olan Hastanın Evde Bakım Eğitimi Ve Hemşirenin Rolü**Selin Özcan****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara**

GİRİŞ-Amaç: İmmün yetmezlik; bağışıklık sisteminin bir ya da daha fazla hücre, hücre ligandı, protein, sitokin ve sitokin reseptörü, hücre içi uyarı sistemleri için gerekli proteinlerin eksikliği ile meydana gelen, enfeksiyonlara eğilimi arttıran hastalıkları kapsamaktadır. Standart hemşirelik eğitiminin planlanması, evde bakımın etkin olmasını sağlayarak immünoloji hastalarının yaşam kalitelerini yükseltmekte ve hastaneye tekrar başvuru sayısını en aza indirmektedir.

Yöntem: Hastane sürecinde hastaların bakım gereksinimleri hemşire tarafından belirlenmekte ve gerekli planlama yapılmaktadır. Bakım devamlılığının sağlanabilmesi için evde bakım eğitiminin hastane sürecinde başlatılması gerekmektedir. Hemşire tarafından hastada gelişebilecek sorunlar saptanmalı ve hasta / hasta yakınına eğitim verilmelidir. İmmün yetmezliği bulunan hastalarda enfeksiyonlardan korunmak için uygun ortamın oluşturulması, bağışıklığın kazandırılması, doğru beslenme ve oral kavitenin değerlendirmesi evde bakım da önem taşımaktadır. Hastanın kullandığı ilaçları doğru şekilde alması gelişebilecek sorunları en aza indirdiğinden, hasta / hasta yakını güvenli ilaç kullanımı konusunda bilgilendirilmelidir. Verilen eğitimlerin yazılı hale getirilerek hasta / hasta yakınına verilmesi oluşabilecek hataları en aza indirebilmektedir. Evde bakımın etkinliği ve eğitim tekrarı gereksinimi belirlemek için hastaların taburculuk sonrası takibinin yapılması gerekmektedir.

Sonuç: Evde bakım eğitimi, immün yetmezlik ile izlenen hastalarda önem taşımaktadır. Standart hemşirelik eğitimi planlanarak, hasta / hasta yakınının bilgilendirilmesi bakımın evde de optimal düzeyde devamlılığını sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Evde Bakım, Hemşirenin Rolü, İmmün Yetmezlik

[Abstract:118] [PS-067]

Kombine İmmün Yetmezlikli Hastanın KİT sonrası akut GVHD Tutulumu Açısından Takibinin Yapılması**Özge Altıparmak, Meltem Yılmaz Muslu****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: Kombine İmmün Yetmezlikler T ve B hücre gelişimi ve fonksiyonunda bozuklukla ortaya çıkan, Fenotipik olarak heterojen bir hastalık grubudur. Akraba evliliği oranının yüksek olduğu toplumlarda daha yaygın olduğu bilinmektedir. Bu hastalıkta pek çok vücut sistemi etkilendiğinden kapsamlı bir hemşirelik bakımına gereksinim duyulmaktadır.

Olgu: Aralarında akraba evliliği olmayan sağlıklı anne ve babadan olan 1 yaşında, tekrarlayan ağız içi aft ve ishal şikayetiyle hastaneye başvuran hasta T hücre yetmezliği tanısı alan 4 yaşındaki kız hasta, düzenli immünglobulin replasman tedavisi almış, aralıklı olarak solunum sıkıntısı sebebiyle yatırılarak tedavi edilmiştir. Oksijen ihtiyacında artış ve ağızda beyaz plakların artmasına bağlı beslenememe, boyunda kırmızı kahverengi kalın sukoamli plakları olan hastanın akciğer grafisinde fungal enfeksiyon düşünülmesi sonucu çocuk yoğun bakım ünitesinde izleme alınmıştır. Servisdeki izleminde geniş spekturumlu antibiyotik tedavisi, immünglobulin replasmanı, kan ve kan ürünleri ve albümin tranfüzyonu, furosamid infüzyonu ve dopamin infüzyonu ve oksijen tedavisi yapılmıştır. Nötropeni izolasyonunda izlenen hastanın ağız içi aftlarına yönelik çoklu ağız bakımı, diaper yaralanmalarına yönelik perine bakımı, dekübit riskine yönelik sık pozisyon değişimi ve enfeksiyon riskine yönelik katater bakımı uygulanmıştır. Hasta yatışı boyunca monitörize izlenmiş, yakın vital bulgu, aldığı-çıkarıldığı takibi, kilo takibi ve kanama takibi yapılmıştır. Hasta ve ailesine kanama riski, enfeksiyon riski, düşme riski, ağız bakımı ve beslenmesine yönelik eğitimler verilmiştir. Hasta akciğer biyopsisi yapılması planı ile serviste izlenmektedir. Sonuç: Kombine İmmün Yetmezlikler T ve B hücre gelişimi nedeniyle izlenen hastalarda yaşam kalitesini artırmak ve kapsamlı bir hemşirelik bakımı verebilmek iyileşme sürecinde önemli bir yere sahiptir.

Anahtar Kelimeler: GVHD Tutulumu, Hemşirelik izlemi, Kombine İmmün Yetmezlik

[Abstract:134] [PS-068]

Asemptomatik Seyirden Ölümcül Hastalığa Kadar Değişen Klinik Spektrum: MHC Klas 1 Eksikliği**Sule Haskoloğlu¹, Sevgi Köstel Bal¹, Candan İslamoğlu¹, Deniz Bayrakoğlu¹, Gülay Ceylaner², Serdar Ceylaner², Henri De La Salle³, Figen Doğu¹, Aydan İkinciöğulları¹****¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Ankara****²İntergen Genetik Tanı Merkezi, Ankara****³Laboratoire des Cellules Dendritiques INSERM U0725, Etablissement Français du Sang-Alsace, Strasbourg, France**

Giriş: MHC Klas 1 eksikliği, çok nadir görülen otozomal resesif geçişli bir primer immün yetmezliktir (PİY). MHC Klas I molekülü tüm çekirdekli hücrelerin yüzeyinde eksprese edilir. Sitoplazmadaki non-self antijenik peptidler, antijen işleme ile ilişkili taşıyıcı proteinler (TAP1, TAP2) aracılığıyla endoplazmik retikuluma taşınır ve MHC Klas 1'e tapasin aracılığıyla bağlanarak CD8+ T lenfositlere sunulur. TAP1/TAP2, tapasin veya β2 mikroglobülin moleküllerini kodlayan genlerdeki mutasyonlar MHC Klas 1 ekspresyonunun kaybolmasına, CD8+T hücrelere antijen sunulmamasına, timusta CD8+ T hücre gelişiminde defekte, NK ve γδ T hücre fonksiyonlarında bozulmaya yol açmaktadır. Klinik bulgular; asemptomatik olgulardan sinopulmoner enfeksiyonlar, bronşiektazi, cilt yaraları ve ağır bakteriyel enfeksiyonlara kadar değişen bir yelpazede karşımıza çıkmaktadır. Burada MHC Klas 1 eksikliği nedeniyle izlediğimiz 8 olgunun klinik, laboratuvar, genetik ve izlem sonuçları sunulmaktadır.

Bulgular: Tablo 1'de verilmiştir.

Sonuç: MHC Klas 1 eksikliği cilt yaraları, sinopulmoner enfeksiyonlar ve bronşiektazisi olan hastalarda akla getirilmesi, lenfosit alt grup analizinde HLA ABC ekspresyonuna rutin bakılması ile tanı konulabilecek bir PİY'tir. Klinik seyir hastadan hastaya büyük farklılıklar gösterebilir. Kemik iliği nakli hakkında bilgilerimiz yetersizdir.

*: Bu çalışma TÜBİTAK 1003- 315S125 numaralı proje kapsamında desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: MHC Klas 1 eksikliği, klinik, izlem

Tablo 1.Olguların Klinik, Laboratuvar, Genetik ve İzlem Özellikleri

	OLGU1 (MC)	OLGU 2 (SC)	OLGU 3 (SD)	OLGU 4 (SDY)	OLGU5 (SAK)	OLGU 6 (EK)	OLGU 7 (LY)	OLGU 8 (AY)
Cinsiyet	E	K	E	K	E	E	K	K
Aktüel yaş (yıl)	30	35	23	28				
Semptom yaşı (yıl)	6	10	9	17				
Tanı yaşı (yıl)	15	20	10	18				
Semptom tanı arasında geçen süre (yıl)	9	10	1	1				
Akrabalık	+	+	+	+				
Solunum yolu enfeksiyonları	+	+	+	+				
Bronşiektazi	+	+	+	+				
Cilt yaraları	+	+	+	-				
Göz bulguları	toxoplazma retinit	-	Üveit	Üveit				
Lenfosit sayısı(mm3)	1700	1870	900	1300	3260	2200	2290	1930
IgG (mg/dl)	↓	N	N	N	↑	N	N	↓
IgA(mg/dl)	N	N	N	N	N	↓	N	↓
IgM(mg/dl)	↓	N	↓	↓	N	↓	N	N
İzohemaglutinin titresi	N	N	↓	N	N	N	↓	Kan grubu AB Rh+
Lenfosit alt grupları	N	N	CD3+CD8+ T hücre lenfopenisi	CD3+CD8+ T hücre lenfopenisi	N	N	N	N
Lenfositlerde HLA ABC ekspresyonu (%)	8	2	7	15	13	16	10	6
HLA-ABC (MFI)	0,76	20	5,2	-	1,5	1,8	3,2	2,3
PHA ve Anti CD3'e lenfosit aktivasyon yanıtı	N/N	N/N	N/N	N/N	N/N	N/N		N/N
Genetik defekt	TAP1	TAP1	TAP2	TAP2	TAP1	TAP1	TAP1	TAP1
Tedavi	IVIG Tnp-Smx Aklovir İtrakonazol	IVIG Tnp-Smx Aklovir posakonazol	IVIG Tnp-Smx Cerrahi Mezenkimal kök hücre	Tnp-Smx	IVIG Tnp-Smx Aklovir İtrakonazol	IVIG Tnp-Smx Aklovir İtrakonazol	IVIG Tnp-Smx Aklovir İtrakonazol	IVIG Tnp-Smx Aklovir İtrakonazol
İzlem süresi (yıl)	15	15	13	15	1	1	1	1
Sonuç	Yaşıyor	yaşiyor	Ex	Yaşıyor	Yaşıyor	Yaşıyor	Yaşıyor	Yaşıyor

[Abstract:140] [PS-069]

RAG 1 Mutasyonu Saptanan Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Olgumuz**Seda Şirin Köse, Serdar Al, Suna Asilsoy, Nevin Uzuner, Özkan Karaman, Özden Anal
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, İzmir****Giriş**

Ağır kombine immün yetmezlik süt çocukluğu döneminde tekrarlayan monilyazis, ishal, pnömoni, ağır seyreden, uzun süren nadir görülen mikroorganizmalar ile gelişen enfeksiyonlarda mutlaka akılda tutulması gereken önemli bir tanıdır.

Olgu

Dört aylıkken başlayan ve sık tekrarlayan ateş, ishal, pnömoni nedeniyle yaklaşık 8-9 kez hastaneye yatış öyküsü olan 7 aylık erkek olgu günde 8-10 defa kan ve mukus içermeyen dışkılama ve kilo alamama nedeni ile kliniğimize sevk edildi. Dış merkezde immünglobulin G düşüklüğü nedeni ile bir defa IVIG aldığı öğrenildi. Hastanın soy geçmişinde anne baba arasında üçüncü derecede akrabalık mevcut olduğu görüldü. Tetkiklerinde hemogramda lenfopeni (1500/mm³), Ig A: 2.7 mg/dl, Ig G: 662 mg/dl ve Ig M < 10 mg/dl saptanmış olup hastada ağır kombine immün yetmezlik düşünüldü. Hastanın akciğer grafisinde timus gölgesine rastlanmaması nedeni ile yapılan boyun usgde timus dokusuna rastlanmadı. Hastada ADA eksikliği, RAG1, RAG2 mutasyonu tarandı ve ağır kombine immün yetmezlik RAG1 mutasyonu saptandı. Hastanın doku tiplendirmesinde ailede uygun donör bulunmaması nedeni ile dış merkeze akraba dışı donörden kemik iliği transplantasyonu için yönlendirildi.

Sonuç

Süt çocukluğu döneminde ishal, büyüme gelişme geriliği, tekrarlayan enfeksiyonlar, sık hastane yatışlarında lenfopeni dikkate alınmalı ve kombine immün yetmezlikler erken tanı ve tedavinin önemi açısından mutlaka akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, RAG1

[Abstract:146] [PS-070]

Kombine İmmün Yetmezlik (Signal Transducer And Activator Of Transcription -1 (Stat-1) Gen Defekti) Tanısı İle İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı**Nilgün Beylik, Eda Özcanoğlu****Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi**

Giriş-Amaç: Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Sendromu(SCID) humoral ve hücrel immünitede yetmezlik, ağır lenfopeni ve T ile B lenfosit fonksiyonlarında yetmezlikle karakterize heterojen bir hastalıktır. Bu hastaların en belirgin özelliği tekrarlayan, ağır ve komplikasyonlarla seyreden enfeksiyonlar geçirmeleridir. Bu nedenle izlem ve tedavide kapsamlı ve etkili bir hemşirelik bakımına gereksinim duyulmaktadır.

Olgu: Hasta, 3 aylıkken yüksek ateş, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ağız içi aft, kilo alamama nedeni ile hastaneye başvurmuş ve immün yetmezlik tanısını almıştır. 7 yaşında olan kız hasta Kasım 2018 tarihinde oksijen ihtiyacı ve ağız içi plakların artmasına bağlı beslenememe nedeniyle immünoloji bölümüne başvurmuştur. Solunum sıkıntısı ve subkostal-suprasternal çekilmesi olan hastanın akciğer grafisinde infiltrasyon alanlarının saptanması nedeniyle yoğun bakım ünitesine yatırılıp yapılmıştır. Geniş antibiyotik ve bronkodilatör tedavi başlanan hastaya oksijen tedavisi verilmiştir. 3 gün boyunca yoğun bakımda izlenen hasta oksijen ihtiyacının azalması ve genel durumunun düzelmesi üzerine çocuk dahiliye servisine devredilmiştir. Hastanın yatışı boyunca immünglobulin replasman tedavisi, kan ve kan ürünleri transfüzyonu, çoklu antibiyotik tedavisi ve oksijen tedavisi verilmiştir. Hastanın ağız yaralarına yönelik çoklu ağız bakımı uygulanmış ve oral mukoz membranda iyileşme görülmüştür. Sekresyon drenajını sağlamak amacıyla solunum-öksürme egzersizleri ve postural drenaj yapılmış, hastanın oksijen ihtiyacında azalma gözlenmiştir. Hasta monitörize izlenmiş, yakın vital bulgu, oksijen saturasyonu, ağrı, aldığı/çıkarıldığı, kilo ve kanama takibi yapılmıştır. Hastaya ateş, kanama riski, oral kavitede bozulma ve yeterli ve dengeli beslenmeye yönelik hemşirelik bakımı uygulanmıştır. Hasta ve ailesine saptanan sorunlarla ilgili bilgi ve eğitimler verilmiştir.

Sonuç: Ağır kombine immün yetmezlik ile izlenen hastalarda etkili ve bütüncül hemşirelik bakımı hastanın tedavi ve bakımının başarısında önemli bir yer tutmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Ağır Kombine İmmün Yetmezlik, Hemşirelik Bakımı

[Abstract:150] [PS-071]

Kombine İmmün Yetmezlik Tanısı ile İzlenen Hastanın Fiziksel Değerlendirmesi ve Hemşirelik Bakımı: Olgu Sunumu**Tuğçe Dübüş, Gülcan İnce****Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi**

Giriş-Amaç: Kombine İmmün Yetmezlik, T lenfositlerin gelişim veya fonksiyonunda ve antikor yapımında tam eksiklik veya bozukluk ile seyreden heterojen bir hastalık grubudur. Hastalar ateş, gastrointestinal sistem ve deri bulguları, mantar enfeksiyonları gibi geniş kapsamlı sağlık sorunlarıyla kliniğe yatırılmaktadır. Bu nedenle hastanın fiziksel değerlendirilmesi ve bakımı bütüncül yaklaşımla yapılmalıdır.

Olgu: Öncesinde bilinen sağlık sorunu olmayan erkek hasta 8 yaşında gözlerde kızarıklık, fotofobi ve sık ateş yüksekliği nedeniyle hastaneye başvurmuş ve üveit tanısını almıştır. Tekrarlı yatışlarında steroid tedavisi uygulanmıştır. 12 yaşında, şikayetlerine papil ödem ve görme kaybı eklenen hasta hastanemize başvurmuş, Adölesan servisine yatırılmıştır. "Kombine İmmün Yetmezlik" tanısını alan hastanın fiziksel değerlendirilmesinde fungal enfeksiyonuna bağlı yaygın deri bulguları, alopesi, sağ göz keratiti, ağız içi hijyen yetersizliği saptanmıştır. Sorunlarına yönelik olarak; deri bakımı, göz bakımı, herni bakımı ve ağız bakımı uygulanmıştır. Düzenli aralıklarla çeşitli göz damlaları ve pomatları uygulanmış, değişiklikler gözlenmiş ve uyumadan önce gözler antibiyotikli pomat ile kapatılmıştır. Herni bakımı antibiyotikli pomat ve baticon ile yapılmıştır. Klinik izleminde ateş ve beslenme yetersizliği sorunları gelişmiştir. Sık aralıklı vital bulgu ve aldığı çıkardığı izlemi yapılmıştır. Hasta yüksek kalorili beslenme solüsyonları ve oral/intravenöz hidrasyonla desteklenmiştir. Enfeksiyon riski yüksek olan hasta nötropenik izolasyonda izlenmiş, kateter bakımları yapılmış, aralıklı genel vücut banyosu uygulanmıştır. Görme kaybının oluşturduğu risk açısından hasta ve aileye düşme riski eğitimi ve enfeksiyon eğilimi açısından hijyen ve enfeksiyondan korunma eğitimi verilmiştir.

Sonuç: Birden çok klinik bulgu gösteren kombine immün yetmezlik tanılı hastaların fiziksel değerlendirmesinin kapsamlı olarak yapılması ve saptanan sorunlara yönelik uygulanan bütüncül hemşirelik bakımı tedavinin başarısı ve hastanın yaşam kalitesinin yükseltilmesi açısından oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Kombine İmmün Yetmezlik, Fiziksel Değerlendirme, Hemşirelik Bakımı

[Abstract:152] [PS-072]

DNA Ligaz 4 eksikliği saptanan bir olgu**Hasan Kapaklı¹, Mehmet Kocaoğlu¹, Yahya Gül¹, Şükrü Nail Güner¹, Sevgi Keleş¹, Luigi Daniele Notarangelo², İsmail Reisli¹****¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Bilim Dalı, Konya****²Amerika Ulusal Sağlık Örgütü, İmmünoloji ve Allerji Ana Bilim Dalı, Washington, DC, US**

Giriş: DNA ligaz 4 eksikliği anormal yüz özellikleri, mikrosefali, iyonize radyasyona hassasiyet ve primer immün yetmezlikle karakterize nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. DNA ligaz 4, çift zincir kırıkları tamirinde görevli, non-homolog uç birleştirme (NHEJ) yolunun temel bir bileşeni kodlar ve 13q33-q34 kromozomunda yer alır. LIG4 mutasyonunda T lenfosit ve immünglobulin reseptör üretiminin erken evrelerindeki V(D)J rekombinasyon bozukluğu, lenfopeni ve hipogammaglobulinemi meydana gelir. LIG4'te mutasyonları olan hastalar, normalden şiddetli kombine immün yetmezliğe kadar çeşitli fenotipler gösterir. Ayrıca ciddi mikrosefali ile büyüme geriliği, kemik hipoplazisi ve lenfoid maligniteye yatkınlık bulunur.

Olgu: Anne babası aynı köyden olan 2 aylık erkek hasta persistan öksürük ve lenfopeni sebebi ile Çocuk İmmünoloji bölümümüze yönlendirildi. Hastanın fizik muayenesinde baş çevresi: 35 cm (<3P) olması dışında özellik yoktu. Akciğer grafisinde timus görülmedi. Hastanın tam kan sayımında lenfopeni (200/mm³) mevcuttu. İmmünglobulin değerleri, IgM düşüklüğü (29 mg/dl) dışında normaldi. Periferik lenfosit alt grup analizinde CD19+ B lenfositlerinin (%2.5) orantısal düşüklüğü ile birlikte, lenfositlerin mutlak değerlerinin ve RTE (%2) oranının düşük olduğu görüldü. Bakılan hepatit aşı yanıtı yetersizdi. PHA ile CD25 aktivasyonunda T hücrelerinde aktivasyon saptanmadı ve hasta ağır kombine immün yetmezlik olarak değerlendirildi. 0,4gr/kg/doz 21 günde bir İVİG verildi. Flukonazol ve trimetoprim-sülfometroksazol profilaksisi başlandı. CMV PCR (-) idi. HLA doku uyumu açısından aile taramasında baba 11/12 uyumlu bulundu. Bakılan genetik analizinde Ligaz-4 mutasyonu saptandı. Hasta kemik iliği transplantasyonuna yönlendirildi.

Sonuç: Bir yaş altında inatçı öksürük ve lenfopeni ile başvuran hastalarda kombine immün yetmezlik olabileceği her zaman akılda tutulmalıdır. Mikrosefali saptanan hastalarda LIG4 eksikliği düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Kombine immün yetmezlik, LIG4

Olguların Hematopoetik Kök Hücre Nakli İle İlgili Özellikleri

	DM	ŞNU	HÜ	HiU
Nakil yaşı(yıl)	5	9	9	14
Kök hücre kaynağı	Kemik iliği	Kemik iliği	Kemik iliği	Kemik iliği
Donör	HLA tam uygun baba	HLA tam uygun anne	HLA tam uygun abla	HLA tam uygun akraba dışı donör
Hazırlama rejimi	-Fludarabin (180 mg/m ²) -Siklofosfamid (20 mg/kg) -ATG (40 mg/kg)	-Fludarabin (180 mg/m ²) -Siklofosfamid (20 mg/kg) -ATG (40 mg/kg)	-Fludarabin (180 mg/m ²) -Siklofosfamid (20 mg/kg) -ATG (40 mg/kg)	-Fludarabin (150 mg/m ²) -Treo sulfan (42 g/m ²) -ATG (20 mg/kg) -Rituximab (375 mg/m ²)
GvHD profilaksisi	CsA	CsA	CsA	CsA MMF
Nakledilen CD 34+ Kök hücre sayısı (x10 ⁶ /kg)	5,44	3,8	5.79	4.4
Komplikasyonlar	(-)	-EBV viremisi -Hemorajik sistit	(-)	-Kalp yetmezliği -Pnömoni -Evre 4 GIS GvHD
İzlem	-Postkit +30.ay -B hücre engraftmanı yok -SCIG almakta -T kimerizm %99	-Postkit +30.ay -B hücre engraftmanı yok -SCIG almakta -T kimerizm %97	-Postkit +31.ay -B hücre engraftmanı yok -SCIG almakta -T kimerizm %97	-Postkit +1.ay -IVIG almakta -T kimerizm %100

[Abstract:171] [PS-075]

Tekrarlayan Akciğer Enfeksiyonu Gelişen Olgu; Tanı Almamış Ağır Kombine İmmün Yetmezlik**Meral Bülbül Öztoprak¹, Velat Şen²**¹Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Diyarbakır²Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Diyarbakır**GİRİŞ**

Ağır Kombine İmmün yetmezliklerde(AKİY) T lenfositlerinin fonksiyonları yetersizdir. Ancak nedene bağlı olarak B lenfositler ve Doğal Öldürücü hücreler (Natural Killer) de etkilenebilir. Tedavide kök hücre nakli yapılmaktadır. Ağır Kombine İmmün yetmezliklerin en sık görülen formu X kromozomu üzerindeki genlere bağlı bozukluktan kaynaklanmaktadır. Bu durumda sadece erkeklerde görülürken resesif formları her iki cinsi de etkilemektedir. Adenozin Deaminaz (ADA) eksikliği ve diğer genetik mutasyonlar da Ağır Kombine immün yetmezliklerin farklı formlarını oluşturur.

OLGU

2,5 aylık kız hasta, vücut ağırlığı 4300 gr (3p), boy:52 cm(<3p), baş çevresi 38 cm(25p) idi. Hasta tekrarlayan akciğer enfeksiyonu nedeniyle yatırıldı. Fiziki muayenesinde bilinç açık, bilateral akciğer parankimi dinlemekle yaygın krepitan ralleri vardı, diğer sistem muayenesi normaldi. Laboratuvar incelemelerinde wbc:6,41(10e3/uL) hb:12,86(g/dL) plt:537(10e3/uL) neu:3,26(10e3/uL) lym:0,08(10e3/uL) idi. Akciğer grafisinde (Resim-1) bilateral yaygın infiltratif alanlar ve yaygın opasite artışı görüldü, mediasten dar görünümdeydi, timus dokusu seçilemedi. Toraks usg'de tiroid inferior kesiminden parakardiyak alana doğru uzanım gösteren en geniş yerinde AP çapı 7 mm'ye ulaşan timus dokusu ile uyumlu görünüm izlendi. Hastanın yapılan immunolojik tetkiklerinde IgG:1,66(g/L), IgA:<0,0(g/L) IgM:<0,05(g/L) IgE:<0,05(g/L),cd3:%5,9 cd4:%16 cd8:%6,5 cd16:%9,2 cd56:%7, cd19:%2,9 cd20:%2,7 idi. Hastaya 3 hafta arayla düzenli IVIG tedavisi başlandı. İlk doz IVIG verildikten sonra kontrol akciğer grafisinde belirgin düzelme olduğu gözlemlendi. Aile ve hastadan HLA doku grupları ve ADA enzim eksikliği açısından genetik mutasyonlar çalışılarak ileri merkeze sevki yapıldı.

SONUÇ

AKİY hayatın ilk yılında ortaya çıkar. tekrarlayan akciğer enfeksiyonu olan hastalarda hemogram tetkiki ayrıntılı incelenmeli, lenfopeni durumunda AKİY akla gelmelidir. Böylece erken tanı konulup, gelişebilecek enfeksiyonların ve komplikasyonların önüne geçilmiş olunacaktır.

Anahtar Kelimeler: Lenfopeni, pnömöni**Resim-1***Akciğer grafisi*

[Abstract:181] [PS-076]

CD3ε Eksikliği: Nadir Görülen Bir Ağır Kombine İmmün Yetmezlik**Sinem Fırtına¹, Baran Erman¹, Funda Erol Çipe², Veysel Sabri Hançer³, Murat Büyükdoğan⁴, Esra Özek⁵, Başak Adaklı Aksoy⁶, Selime Aydoğdu⁷, Gürcan Dikme⁷, Tunç Fışgın⁶, Ceyhun Bozkurt⁶, Ülker Öneş⁵**¹İstinye Üniversitesi, Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, İstanbul²İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji İmmünoloji Bölümü, İstanbul³İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul⁴İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İstanbul⁵İstanbul Üniversitesi, Çapa Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul⁶İstinye Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Bölümü, İstanbul⁷Medikal Park Bahçelievler Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul

Giriş: Ağır kombine immün yetmezlikler (AKİY) hematopoietik kök hücre nakli (HKHN) veya gen tedavisi yapılmadığı takdirde yaşamın ilk yıllarında ölümle sonuçlanan primer immün yetmezlik hastalıklarıdır. T lenfositlerin yokluğu ya da afonksiyonel olmasıyla karakterize, bunun yanında B lenfositlerin de gelişiminde ve fonksiyonunda bozuklukların eşlik ettiği bir hastalık grubudur. Bir çok genetik mutasyon etiyojolojiye yer alabilir, CD3ε zincir eksiklikleri de bunların içinde çok nadir görülen bir formudur.

Olgu: 2 aylıkken başlayan, topikal ilaca rağmen geçmeyen ağızda pamukçuk ve 2 kez geçirilen otit nedeniyle araştırıldığında immünglobulin düzeyleri düşük saptanan 4 aylık erkek hasta, lenfosit alt grup analizi ile T-B+NK+ AKİY tanısı almıştır. Anne baba arasında 1. dereceden akrabalık bulunan hasta merkezimize kök hücre nakli için yönlendirildi. Annenin 3 kardeşi bebekken aynı yakınmalarla tanısız kaybedilmişti. Fizik incelemede gelişimi normaldi ve ağızda yaygın moniliazis, saç ve deri renginin beyaza yakın açık renkli olması dışında özellik yoktu. Hastaya tam uyumlu kardeşinden kemik iliği nakli yapıldı ve başarılı immünrekonstitusyon sağlandı. Posttransplant yaygın BCGitis görülen hasta şu an 4. ayında stabil olarak izlenmektedir. Nakil öncesi yapılan tüm ekzom dizileme analizinde CD3ε geninde 59. amino asitte stop kodonuna neden olan bir nokta mutasyon saptanmıştır (c.176G>A, p.Trp59Ter).

Sonuç olarak, AKİY'lerde sık görülen genetik nedenler saptanmayan hastalarda tüm ekzom dizileme yapılması, nadir görülen veya daha önce tanımlanmamış mutasyonların saptanması için faydalıdır. Hastamızın açık renk saç ve cilt rengi CD3ε eksikliğinde daha önce bildirilmeyen bir bulgu olup, bağımsız bir durum olduğu düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, yeni nesil dizileme, CD3ε

[Abstract:208] [PS-077]

CD27 Eksikliği Olan İki Hastada İmmün Sistem Yanıtlarının Araştırılması**Bilgehan İbibik¹, Göksu Gökberk Kaya¹, İrem Evcili¹, Pınar Gür Çetinkaya¹, Mayda Gürsel², Begüm Özbek³, Çağman Tan³, Deniz Ayvaz³, İlhan Tezcan³, İhsan Gürsel¹**¹Bilkent Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Ankara, Türkiye²Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara, Türkiye³Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Bir transmembran reseptörü olan CD27, T-, B- ve NK-hücrelerinin lökosit farklılaşma belirteçidir. Eş uyarıcı olan CD70'e bağlanarak bu hücrelerin etkinleşmesinde rol alır. CD27 eksikliğinde, T-hücre bağımlı B-hücre cevabında ve antikor üretiminde bozulma, T-hücrelerinde fonksiyon bozukluğu görülmektedir.

CD27 eksikliği olan 2 hasta ve 2 sağlıklı kontrolün tam kanlarında CD27 ifade düzeyi, STAT1, STAT3 ve STAT5 fosforilasyonuna bakıldı. Th1/Th2/Th17, T-regülatör ve periferik kan mononükleer hücreleri PMA/iyonomisin ile uyarıldı. Hücrelerden IFN-γ, IL-4, IL-17a, IL-22 ve IL-10 sitokin düzeylerine ELISA yöntemiyle bakıldı. Nötrofillerin solunumsal patlama ve NETotik kapasiteleri akış sitometrisi ve kantitatif mikroskopisi ile ölçüldü.

Hastalardan elde edilen periferik kan mononükleer hücreler, CD3+T ve CD19+B hücreler sağlıklı kontrollere göre düşüktü. Hastaların transizyonel B hücreleri (CD19+CD24+CD38+) sağlıklı kontrollere göre yüksekti. Hastaların birinde CD4+/CD8+ T-hücre oranı ters dönmüştü. IFN-β uyarımı sonrasında hastaların CD4+ T-hücrelerinde STAT1 fosforilasyonu artmıştı. Ancak, IL-6 uyarımı sonrasında STAT3 fosforilasyonu sağlıklı kontrollere benzerdi.

IL-2 uyarımı ardından STAT5 fosforilasyonunun hastalarda sağlıklı kontrollere benzerdi. PMA uyarımı sonrasında hastalarda IL-4 salımı artmıştı. Hastalarda endozomal TLR kaynaklı Tip-II interferon ve IL-1β cevabı sağlıklı kontrollere benzerdi. Ayrıca NLRP3, non-kanonik ve NLRC4 enflamasyon cevabları her iki grupta da benzerdi.

Hastalarda TLR9 etkinleşmesi sonrasında IL-10 düzeyleri artmıştı. Hasta ve sağlıklı kontrollere bakılan solunumsal patlama ve NETotik kapasite ölçümleri benzerdi.

Sonuç olarak, CD27 hastalarında Th2 yanıtlarında ve STAT1 fosforilasyonunda artış gözlemlendi. Sonuçlarımız transizyonel B-hücrelerinin bozulmuş sıvısal immün yetmezliğe katkı sağlayabileceğini önermektedir. Ayrıca, CD27 eksikliğinin nötrofillerdeki solunumsal patlama ve NETotik aktiviteye bir etki etmediğini göstermiştir.

Bu Araştırma TÜBİTAK 315S125/315S131 kodlu proje tarafından desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Doğal bağışıklık, edinsel bağışıklık, immün yetmezlik

[Abstract:213] [PS-078]

Adenozin Deaminaz eksikliği bir olguda intestinal perforasyon**Seyhan Kutluğ¹, Mucahit Tan², Türkan Patıroğlu³**¹Batman Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Batman²Batman Bölge Devlet Hastanesi, Batman³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk hematoloji ve onkoloji Bilim Dalı, Kayseri

Giriş-Amaç: Adenozin deaminaz (ADA) eksikliği şiddetli kombine immün yetersizlik (SCID) yapan bir primer immün yetmezliktir. Hastalar enfeksiyöz komplikasyonlarla beraber nonenfeksiyöz solunum, nörolojik ve biokimyasal komplikasyonlar açısından da yakından takip edilmelidirler. Profilaksi, IVIG ve ADA replasmanı ile izlenen ADA eksikliği olgularda gastrointestinal komplikasyon pek bildirilmediğinden olgumuzu sunmak istedik.

Olgu: İki yaş sekiz aylık kız hasta kliniğimizde ADA enzim eksikliği tanısı ile izlenmekte iken kusma, beslenememe, ishal ve karın şişliği yakınmaları ile başvurdu. Bir hafta öncesinde ishal ve iki gün öncesinde kusmanın bir gün öncesinde karın şişliği eklendiği öğrenildi. Muayenesinde orta derecede dehidratasyonu mevcuttu. Batın ileri derecede distandü idi (resim-1). Ateş 37 C idi. Laboratuvarında WBC:8520/mm³, Hb:8,7 gr/dL, Lenfosit:1020/mm³, Nötrofil:7220/mm³, PLT:387.000/mm³, CRP:129 mg/dL, Na:132, K:3.9, BUN:8.8, kreatinin:0.17, üre:19 mg/dL, AST:42, ALT:26 idi. Gayta mikroskopi: Bol lökosit mevcut idi. Ayakta batın grafide her iki diafragma altında hava görüldü (resim-2). Barsak perforasyonu düşünülerek çocuk cerrahisine gönderildi. Medikal ve cerrahi tedavi sonrasında taburcu edildi (resim-3). Kültürlerde üreme olmadı.

Tartışma ve Sonuç: Gastrointestinal inflamasyon sırasında barsak perforasyonu nadir rastlanan bir durumdur. Nekrotik barsak enfeksiyonları, inflamatuvar barsak hastalıkları sırasında nadiren görülür. Ancak bir hafta gibi kısa bir sürede barsak inflamasyonu sırasında gelişen intestinal perforasyon, beklenen bir durum değildir. Biz bu durumu kombine immün yetmezlik durumuna bağladık. Bu tür olgularda intestinal enfeksiyon sırasında intestinal perforasyon açısından dikkatli olunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Adenozin Deaminaz eksikliği, gastroenterit, intestinal perforasyon, kombine immün yetmezlik

[Abstract:227] [PS-079]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (IL2gen defekti) ile İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı**Sinem Uluer Simsek, Nilgün Beylik****Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi**

Giriş-Amaç: Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Sendromu(SCID) humoral ve hücreli immünitede yetmezlik, ağır lenfopeni ve T ile B lenfosit fonksiyonlarında yetmezlikle karakterize heterojen bir hastalıktır. Bu hastaların izlem ve tedavisinde etkin ve yeterli hemşirelik bakımına ihtiyaç duyulmaktadır.

Olgu: İki aylıkken BCG aşısı yapıldıktan sonra döküntü ve dirençli ateş şikayeti sonrası ağır kombine immün yetmezlik tanısını alan hastaya altı aylıkken anneden KİT yapılmıştır. Aralıklı IVIG tedavisi verilmiştir. Hastanın, Temmuz 2018’ de demiyelizan hastalık, kronik IVIG tedavisine bağlı ensefolopati, ilerleyici nörodejeneratif hastalık ön tanılarıyla çocuk dahiliye servisine yatışı yapılmıştır. Hastaya, yatışı boyunca kan ve kan ürünleri, IVIG replasman tedavisi, çoklu antibiyotik, steroid tedavisi ve inotrop desteği verilmiştir. Yatışının 24. gününde solunum sıkıntısının artması, nörolojik bulgularının ilerlemesi nedeniyle hastaya trakeostomi açılmıştır. Yatışının 37. gününde yüzeysel solunması ve saturasyon düşüklüğü nedeniyle hasta mekanik ventilatöre alınmıştır. Yatışı boyunca monitörize izlenmiş, yakın vital bulgu ve aldığı-çıkardığı takibi yapılmıştır. Oral sekresyon stazını ve deri bütünlüğünde bozulma riskini önlemek amacıyla hastaya sık aralıklarla pozisyon değişikliği yapılmıştır. Hastanın sekresyon drenajını sağlamak amacıyla postural drenaj yapılmış ve gereksinimine göre oral, nazal ve trakeostomiden aspirasyon uygulanmıştır. Oral mukoz membranda bozulma riski açısından hastanın günlük oral kavitesi değerlendirilerek ve profilaktik amaçlı uygun ağız bakımı yapılarak oral mukozit önlenmiştir. Hastaya yatak içerisinde vücut banyosu yaptırılmıştır. Nemlendirici kremlerle masaj yapılmıştır. Rutin aralıklarla el, yüz, göz ve trakeostomi bakımı yapılmıştır. Hasta ailesine saptanan sorunlarla ilgili bilgi ve eğitim verilmiştir.

Sonuç: Ağır kombine immün yetmezlik tanısı ile ventilatöre bağlı izlenen hastalara uygulanan etkili hemşirelik bakımı ventilatörle ilişkili komplikasyonların (bası yarası, enfeksiyon, oral mukozit vb.) önlenmesinde kritik role sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Ağır Kombine İmmün Yetmezlik, Hemşirelik Bakımı

[Abstract:229] [PS-080]

Akut Lenfoblastik Lösemi Ve Artemis Gen Defektli Olgu Sunumu**Hasan Kapaklı¹, Mehmet Ali Karaselek², Aynur Kaya¹, Yahya Gül¹, Esra Hazar Sayar¹, Hüseyin Tokgöz³, Şükrü Nail Güner¹, Ümran Çalışkan³, Sevgi Keleş¹, İsmail Reisli¹**¹Konya Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Bilim Dalı²Konya Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı³Konya Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Artemis proteini, 10. Kromozomun kısa kolu üzerinde DCLR1C (DNA cross-linkrepair 1c) geni üzerinde kodlanan, VD(J) rekombinasyonunun 2. Basamağında yer alan rekombinaz tamir proteinlerindedir ve DNA onarımında rolü vardır. Bu gende oluşan mutasyonlar T ve B hücre gelişimini olumsuz etkileyerek tekrarlayan enfeksiyonlar, ishal, büyüme geriliği ve radyosensivite ile karakterize T-B- ağır kombine immün yetmezlik veya Omenn sendromu kliniğine yol açar. Özellikle ekzon 3 ve ekzon 3/14'deki mutasyonlarda klinik seyri daha hafif olabilir ve hastalar daha geç yaşlarda tanı alabilir. Burada ALL tanılı, kardeşinde Artemis gen mutasyonu ilişkili immün yetmezlik saptanması üzerine yapılan aile taramasında Artemis gen defekti saptanan olgu sunulmuştur.

Olgu: Anne baba arasında 1. derece akrabalık bulunan 6 yaş kız hasta, 1 yıldır ALL tanısı ile Çocuk Hematoloji ve Onkolojide takipliydi. Sık hastalanma öyküsü yoktu. Kardeşi Artemis mutasyonu ilişkili kombine immün yetmezlik tanılı olan vakamızda, tüm ailede genetik tarama yapılırken rastlantısal olarak hastada Artemis gen mutasyonu saptandı. Tetkiklerinde lenfopenisi (400/ul), IgG (240mg/dl) ve IgA (6mg/dl) düşüklüğü mevcuttu. Periferik lenfosit alt grup analizinde CD3+CD4+ (%6), CD19+ (%0) ve RTE (%8) oranlarının düşük olduğu görüldü. ALL tedavisini tamamlamış olan hastaya IVIG başlandı. Kök hücre nakli için donör taramasında olan hasta kliniğimizde takip edilmektedir.

Sonuç: Artemis eksikliği tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterize kombine bir immün yetmezlik olup, bu hastalığın seyrinde otoimmün hastalıkların ve malignitelerin gelişebildiği bilinmektedir. Bu nedenle Otozomal resesif kalıtılan primer immün yetmezlik hastalarında aile taraması muhakkak yapılmalıdır. Öte yandan ALL tanılı olgumuzda saptanan bu gen defekti sebebiyle, ALL tanılı hastaların da olası gen defektleri yönünden değerlendirilmesi gerektiğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: ALL, Artemis Gen defekti, Çocuk, Kombine İmmün Yetmezlik

[Abstract:234] [PS-081]

Erken Tanı Alan ADA Eksikliği**Hasan Kapaklı, Yahya Gül, Sevim Büşra Aydın, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisli
Konya Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Bilim Dalı**

GİRİŞ: Temel etkinliği lenfosit çoğalması ve farklılaşmasıyla ilişkili olan Adenozin deaminaz (ADA) enzimi pürin bazların yıkımıyla ilgili olan ve adenozinin amin molekülünü kopararak inozine dönüşmesini sağlayan bir enzimdir. ADA enziminde eksiklik ve mutasyona bağlı değişimler, şiddetli T lenfosit işlev bozukluğu ve agamaglobülinemiyle karakterize ağır kombine immün yetmezlikle (AKİY) sonuçlanan immün sistem bozukluğuna neden olur. Kliniğimizde ADA enzim eksikliği tanısıyla izlenirken Cytomegalovirus ensefalopatisi ve pnömonisiyle exitus olan hastamızın yenidoğan kardeşini tarayarak tanı koyduğumuz ADA enzim eksikliği olgumuzu sunacağız.

Olgu: Akraba evliliğinden olan, ADA enzim eksikliği tanılı ve 3 yaşında exitus olan kardeş öyküsü mevcut hastamız, planlı olmayan bir gebelik sonrası NSVY ile miadında 3350 gr doğmuş. Doğum sonrası 12 günlükken kontrol amacıyla kliniğimize başvurdu. Dil üzerinde moniliyasiz dışında fizik muayenesinde patolojik bulgu tesbit edilmedi. Bakılan laboratuvar tetkiklerinde; nötropeni, lenfopeni olup Total T, yardımcı ve sitotoksik T, NK ve B, Recent Timik Emigrant (RTE) hücre oranları oldukça düşüktü (Tablo 1). Hastanın ADA enzim düzeyi oldukça düşük saptandı. İlk bakılan immunoglobulin değerleri normal olan hastanın 4 hafta sonra kontrol IgG değerinde düşme görüldü (598mg/dl[?]339mg/dl). TMP-SMX, flukanazol, asiklovir proflaksisi, intravenöz immunoglobulin ve haftada 2 gün ADA enzim replasmanı başlandı. Hastamız kök hücre nakli için donör taraması programında olup, kliniğimizde takip edilmektedir.

Sonuç: Ailesinde immün yetmezlik öyküsü bulunan kişilere preimplantasyon genetik tanı yapılmalı, bu mümkün olmazsa yeni doğan aile bireyleri hızlı bir şekilde hastalık yönünden taranmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ADA enzim eksikliği, Çocuk, Kombine İmmün Yetmezlik

Tablo 1. Laboratuvar Bulguları

	Başvuru(12günlük)
BK (/mm ³)	1500
ANS (/mm ³)	800
ALS (mm ³)	100
Hb (gr/dl)	15.8
Plt (/mm ³)	584.000
IgG (mg/dl)	598
IgA (mg/dl)	6
IgM (mg/dl)	7
CD3+ (%)	7.9
CD4+ (%)	5.5
CD8+ (%)	0
CD19+ (%)	4.5
CD16+56+(%)	3.8
CD25 Aktivasyonu	Yetersiz Aktivasyon
RTE(%)	1.7

[Abstract:238] [PS-082]

STAT1 Gen Defekti Olan Bir Olgu Sunumu

Ali Cem Küçükdağlı, Elif Soyak Aytekin, Çağman Tan, Deniz Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: STAT1 [signal transducer and activator of transcription-1] molekülü, hücrede sinyal iletiminde görev alır. STAT1 gen defektleri, enfeksiyona yatkınlık, kronik ishal, tekrarlayan cilt enfeksiyonları ile seyrederek. Olgu: 7 yaş 11 aylık kız çocuğu, doğduğundan beri tekrarlayan ağız içi aft ve ishal, pnömoni, solunum sıkıntısı nedeniyle merkezimize ilk olarak iki yıl önce başvurdu. Toraks bilgisayarlı tomografisinde iki taraflı hiler lenfadenopatiler ve özefagus distal ucunda ösofajitle uyumlu diffüz kalınlaşma vardı. Tüberküloz açısından yapılan tetkikleri negatif bulundu. 6 yaşında pnömoni tanısıyla yatırılarak tedavi verildi. Primer silier diskinezi açısından yapılan siliya örneklemesi normaldi. Lenfopeni nedeniyle yapılan immünolojik değerlendirmesinde immünglobulin düzeyleri ve IgG alt grupları normal, NK hücre sayısında düşüklük saptanıp takibe alındı. Primer immün yetmezlikler için genetik analiz için tetkik gönderildi. Antibiyotik profilaksisi, aylık IVIG tedavisi başlanan hasta IVIG tedavisinden fayda gördü. İzlemede oksijen ihtiyacında ve ağızdaki beyaz plakların tekrar artmasına bağlı olarak immünoloji bölümüne başvurdu. Boyunda kırmızı kahverengi, kalın skuamli plakları olan hastanın, solunum sıkıntısı olması nedeniyle çekilen akciğer grafisinde fungal enfeksiyon düşündürülen bulguları olması üzerine yatırılarak tedavi edildi. Hastadan primer immün yetmezlikler için gönderilen genetik analiz sonucu [signal transducer and activator of transcription-1 (STAT-1)-N397D gen defekti] olarak sonuçlandı.

TARTIŞMA VE Sonuç: STAT1 geni fonksiyon kazanımı-fonksiyon kaybıyla giden mutasyonları mevcuttur. Fonksiyon kazanımıyla giden mutasyonlarda otoimmünite bulguları, fonksiyon kaybı ile gidenlerde ise immün yetmezlik bulguları baskındır. Hastamızda NGS panelinde saptanan N397D mutasyonu, literatürdeki ikinci vaka olup, ilk saptanan vaka ile benzer cilt enfeksiyonları, ağızda plak ve tekrarlayan pnömoni ile seyretmiştir. Hastamıza tedavi olarak kemik iliği transplantasyonu yapılması planlandı.

Anahtar Kelimeler: STAT-1 gen defekti, Kombine immün yetmezlik, Lenfositik interstisyel pnömoni

Cilt lezyonu



Boyunda kırmızı kahverengi, kalın skuamli plakları

[Abstract:240] [PS-083]

Adenozin Deaminaz Enzim Eksikliğinin Neden Olduğu Ağır Kombine İmmün yetmezlik OlgusuElif Soyak Aytekin¹, Alper Baysal², Deniz Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Adenozin deaminaz (ADA) eksikliği, pürin metabolizmasındaki sistemik bir bozukluktur.

ADA eksikliğinde toksik pürin metabolitleri lenfositlerin diferansiyasyon ve fonksiyonunda bozukluğa yol açar.

Otozomal resesif geçişli ADA eksikliğinde tanı eritrosit ADA aktivitesi değerlendirilerek konulur.

Üç aylık erkek hasta Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi'ne immün yetmezlik açısından tetkik edilmek üzere yönlendirildi. Anne ve baba arasında akrabalık olan hastanın öyküsünde üç kez pnömoni nedeniyle hastaneye yattığı öğrenildi. Fizik incelemesinde; vücut ağırlığı 3 persentil altındaydı ve moniliazisi mevcuttu.

Solunum sistemi muayenesinde; takipne ve bilateral krepital raller mevcuttu. Tam kan sayımında lenfopeni,

nötropeni ve eozinofili (hb:11,5gr/dl, lökosit 2100/µL, lenfosit:84/µL, nötrofil: 252/µL eozinofil: 1428/µL

Trombosit: 157x10³/µL) mevcuttu. Gönderilen merkezde bir kez intravenöz immünglobulin (IVIG) replasmanı

alan hastanın bölümümüzde immünolojik değerlendirmesinde IgA, IgM ve total IgE düzeyi düşük, IgG düzeyi

normaldi. Lenfosit alt gruplarında CD3, CD4, CD8, CD19 ve NK hücreleri düşük olan hastaya ağır kombine immün

yetmezlik tanısı konuldu. Ürik asit düzeyi düşük olan hastada adenozin deaminaz eksikliği düşünüldü ve eritrosit

ADA enzim düzeyi:0 bulundu. Aylık IVIG tedavisi, trimetoprim sulfometoksazol ve flukonazol profilaksisi başlandı.

HLA uygun akraba verici bulunamayan hastaya polietilenglikol (PEG)-ADA enzim tedavisi başlandı.

ADA eksikliği otozomal resesif geçişlidir ve tüm kombine immün yetmezliklerin %10- 20'sini oluşturur. Erken

başlangıçlı ADA eksikliğinde hastalar yaşamın erken döneminde en sık solunum yolu enfeksiyonları olmak üzere

persistan enfeksiyonlar ile başvurur. İnfantil dönemde lenfopeni ve ürik asit düşüklüğü olan hastalarda ADA

eksikliği düşünülmelidir. Küratif tedavi hematopoietik kök hücre naklidir. PEG ADA enzim tedavisi HLA uygun donör bulunamadığında klinik stabilizasyona yardımcı bir tedavi seçeneğidir.

Anahtar Kelimeler: Adenozin deaminaz eksikliği, ağır kombine immün yetmezlik

[Abstract:243] [PS-084]

ARPC1B Eksikliğine Bağlı Kombine İmmün Yetmezlik OlgusuCaner Aytekin¹, Sevgi Köstel Bal², Hatice Yıldız¹, Raul Jimenez Heredia², Deniz Güloğlu³, Figen Doğu³, Kaan Boztuğ², Aydan İkinciogulları³¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji, Ankara²Ludwig Boltzmann for Rare and Undiagnosed Diseases, Viyana, Avusturya³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

Giriş:

Aktin hücre iskeleti, hücrelerin bütünlüğü için gereklidir. Aktin iskeletinin düzenlenmesinde yer alan bazı proteinlerin (WASP, WIP, DOCK8, DOCK2, CORONIN1A, RAC2, WDR1, MST1) eksikliğinde bir dizi kombine immün yetmezlik (KİY) tanımlanmıştır. ARPC1B (actin-related protein complex 1b) aktin dallanmasına katılan ARP2/3 kompleksinin düzenlenmesinde yer alır. Otozomal resesif ARPC1B gen mutasyonunda T hücre migrasyon ve proliferasyonu bozulur. ARPC1B eksikliğinde tekrarlayan invaziv enfeksiyonlar, inflamatuvar hastalıklar (vaskülit, kolit), egzema, lökositoz, eozinofili, trombositopeni, IgE yüksekliği ile seyreden bir KİY tablosu oluşur. Burada ARPC1B mutasyonu gösterilen bir KİY olgusu sunulmuştur.

Olgu:

İki aylık erkek hasta oral monilyazis, yarık damak, malnütrisyon yakınmalarıyla başvurdu. Hastanın göbeği 10. günde düşmüş. Anne-babası akraba olmayan (aynı köy) hastanın sağlıklı bir erkek kardeşi vardı. Sepsis nedeniyle kaybedilen ve yarık damağı olan bir kız kardeşi vardı. Malnütre olan hastanın dili üzerinde 1 cm çapında nekrotik bir yara vardı. Lökositoz ve eozinofilisi olan hastanın trombosit sayıları normaldi. IgG, IgA, IgM ve IgE düzeyleri yüksek, CD3+, CD4+, CD4+CD45RA+, CD4+CD45+CD31+T hücre oranları düşük saptandı. T hücre aktivasyonu düşük bulundu (tablo). Timus ultrasonografisinde timus dokusu normaldi. Ekokardiyografide PFO ve pulmoner stenoz görüldü. Hastaya bu bulgularla KİY tanısı koyuldu. İVİG replasmanı ve antimikrobiyal proflaksiler başlandı. Hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) için doku grupları uygun verici bulunamadı. Hasta dış merkezde sepsis nedeniyle kaybedildi. ARPC1B geninde homozigot p.H206YfsTer222 mutasyonu gösterildi.

Sonuç:

Bugüne kadar 12 hasta bildirilmiş ve iki hastaya başarılı HKHN yapılmış. Bizim hastamızın diğer hastalardan farklı olarak, yarık damağı ve kardiyak anomalileri vardı, trombositopenisi yoktu. Ağır bir kliniğe sahip ARPC1B eksikliğinde erken tanı ve HKHN hayat kurtarıcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: ARPC1B eksikliği, hücre iskeleti, kombine immün yetmezlik

Tablo. Hastanın immünolojik bulguları

	Hasta	Normal
BK (mm ³)	47,230	5,000-19,500
TNS (mm ³)	23,970	1,500-9,000
TLS (mm ³)	15,950	2,500-16,500
TES (mm ³)	1,520	<300
PLT (mm ³)	240,000	150,000-400,000
IgG (mg/dl)	1,080	280-666
IgA (mg/dl)	195	5-39
IgM (mg/dl)	133	19-94
IgE (IU/ml)	1,360	<100
CD3+CD16-56- (%)	37	51-79
CD3+CD4+ (%)	17	31-54
CD3+CD8+ (%)	19	10-31
CD3-CD16+56+ (%)	22	5-23
CD19+ (%)	25	14-44
CD20+ (%)	25	13-40
CD4+CD45RA+ (%)	13	25-45
CD4+CD45RO+ (%)	6	6-21
CD18+ (%)	100	
CD11a+ (%)	99	
CD11b+ (%)	100	
CD11c+ (%)	99	
CD4+CD45+CD31+ (%)	28	>60
PHA ile T hücre aktivasyonu		
CD3+CD25+ (%)	23	52-94
CD3+CD69+ (%)	15	48-85
Anti-CD3 ile T hücre aktivasyonu		
CD4+CD25+ (%)	19	
CD4+CD69+ (%)	18	

[Abstract:251] [PS-085]

Dirençli Egzema İle Seyreden İmmün Yetmezlik Olgusu: Hiper IgE Sendromu**Nurşen Ciğerci Günaydın¹, Ayça Kıyıkım², Sezin Aydemir², Nedim Samancı¹, Haluk Çokuğraş²**¹Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D, Tekirdağ²İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji B.D, İstanbul

Yedi yaşında kız hasta, dört haftadır 1 mg/kg dozda sistemik steroid tedavisi almasına rağmen düzelmeyen egzematöz lezyonları nedeniyle tarafımıza danışıldı. 7 aylıkken başlayan yaygın atopik dermatit, ağız içi tekrarlayan pamukçuk enfeksiyonu, 1 yaşından itibaren tekrarlayan dış kulak yolu enfeksiyonu ve yaygın folikülit öyküsü, 3 kere alt solunum yolu enfeksiyonu ve bir kez bacaklarda sellülit nedeniyle hastanede yatış öyküsü olduğu öğrenildi. 2° derece akraba evliliği ve 4 yaşında erkek kardeşinde benzer yakınmalar olan hastanın fizik bakışında tüm vücudunda yaygın egzematöz lezyonları, her iki dış kulak yolunda enfeksiyonla uyumlu bulgular ve vücudunda geçirilmiş cilt enfeksiyonlarına bağlı skar izleri mevcuttu. Yapılan tetkiklerinde düşük IgM, yüksek IgE, eozinofili, CD4 lenfopeni saptandı. Serumda yumurta beyazı, inek sütü, buğday, kakao, fındık ve fıstık spesifik IgE düzeyleri yüksek bulundu. Mevcut bulgularla otozomal çekinik HiperIgE sendromuna neden olan DOCK8 eksikliği düşünüldü. Antifungal ve antibakteriyel antibiyotik profilaksisi ve immünglobulin yerine koyma tedavisi başlandı. Çoklu gıda alerjisine yönelik eliminasyon diyeti ve dermatit tedavileri düzenlendi. İzleminde deri bulguları geriledi, enfeksiyon sıklığı azaldı. DOCK8 mutasyonuna bağlı hiper IgE sendromu ciddi egzema, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, derinin viral enfeksiyonları, yüksek IgE ve eosinofili ile karakterizedir. Özellikle dirençli astım, atopik dermatit gibi ağır alerjik olgularda, siğil, komplike herpetik döküntüler ve molluskum gözlenen bireylerde düşünülmelidir. Artmış kanser ve otoimmünite riski nedeniyle erken tanı, koruyucu tedavilerin başlanması ve hematopoetik kök hücre tedavisi morbidite ve mortaliteyi azaltacaktır.

Anahtar Kelimeler: egzema, alerji, eozinofili, hiperIgE

[Abstract:093] [PS-086]

CD55 eksikliği olan olgularımız**Dilara Fatma Kocacık Uygun¹, Ayşen Başaran², Erdem Başaran², İsmail Öğülür³, Dilek Çiçekkökü³, Gamze Akgün³, Ahmet Özen³, Ayşen Bingöl¹**¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji Bilim Dalı, Antalya²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Antalya³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Alerji İmmünoloji Bilim Dalı, Marmara

CHAPLE sendromu, kompleman hiperaktivasyonu ile birlikte CD55 eksikliği, anjiyopatik tromboz ve protein kaybettiren enteropati son yıllarda tanımlanmış protein kaybettiren enteropati nedenlerinden birisidir. Otozomal resesif geçişli bir hastalık olup CD55 (decay accelerating factor, DAF) fonksiyon kaybı mutasyonu sonucu oluşmaktadır. Hipoproteinemi, malabsorbsiyon sendromu, kompleman yolağının hiperaktivasyonu, intestinal lenfanjiyektazi ve barsak inflamasyonu ve tromboza yatkınlıkla seyretmektedir.

Bu sunuda biz merkezimizde takipli üç CD55 eksikliği olan olgularımızı sunmayı amaçladık. Her üç olgu da protein kaybettiren enteropati kliniği ile pediatrik gastroenteroloji bölümünde takipliyken hipogamaglobulinemilerinin tespit edilmesi üzerine tarafımızdan takibe girmiş ve izleminde CD55 eksikliği tanısı almıştır. Her üç hastanın da ortak özelliği Crohn hastalığı tablosu ile takipli ve hipogamaglobulinemilerinin olmasıdır. Bir hastada mezenterik arter trombozu tespit edilmiştir.

İntestinal lenfanjiyektazi protein kaybettiren enteropatinin önemli bir nedeni olup 1961 yılında tanımlanmıştır. İntestinal lenfanjiyektazi patogenezi halen tam aydınlatılamamış olup CHAPLE sendromu son yıllarda tanımlanmış bir lenfanjiyektazi nedenidir. Kliniği açıklanamayan olgularda düşünülmesi gereken antitelere biridir. Tedavide Eculizumab kullanılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: CD55, Eculizumab, Protein Kaybettiren Enteropati

[Abstract:099] [PS-087]

6. Bölgede Yer Alan Bir Merkezde Herediter Anjiyoödemli Bir Ailenin Takibi

Pamir Çerçi

TC. SB. SBÜ. Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Herediter anjiyoödem (HAÖ) hayatı tehdit edebilen bir hastalıktır. Burada hasta bireylerinin SERPING1 geninde "large delesyon" olan bir ailenin takibini paylaşıyoruz.

Ailenin çekirdek yapısı, beşi tip 1 HAÖ tanılı yedi bireyden oluşmaktadır. Sağlıklı olan ebeveyn babadır, hastalıktan etkilenmeyen tek çocuksa erkektir. Vakalar HAÖ tanısını, en büyük kardeş HAÖ atağı esnasında exitus olduktan sonra almıştır.

Vaka-1,HAÖ Anne

44 yaşında hastanın şikayetleri 7 yaşında başlamış, tanı aldığı anda 36 yaşındaymış. Van EAH'daki 19 aylık takibinde toplamda 26 defa polikliniğe başvurmuş, 23 defa yatırılarak tedavi verilmiştir. Toplamda 74x500 ünite C1 esteraz inhibitörü kullanılmıştır. Acil servis başvuru sayısı sadece ikidir. Bir yıl danasın kullanımından sonra hipertrigliseridemi gelişmiştir. Takibinde ikatibant başlanmış olup 6 ay içerisinde toplamda 30 defa 10mg olarak kullanmıştır.

Vaka-2,HAÖ Abla

28 yaşındaki hasta başka merkezde takip edilmektedir.Ayda yaklaşık 40mg ikatibant kullanmaktadır.İki çocuğunda da HAÖ tanısı vardır.

Vaka-3,HAÖ Erkek Kardeş-1

22 yaşındaki hastanın şikayetleri 11 yaşında başlamış. Van EAH'daki 19 aylık takibinde toplamda 24 defa polikliniğe başvurmuş, 15 defa yatırılarak tedavi verilmiştir. Toplamda 28x500 ünite C1 esteraz inhibitörü kullanılmıştır. Acil servis başvuru sayısı sadece üçtür. Bu üç başvurunun ikisi danasın tedarik edemediği son üç ay içinde olmuştur. Yaklaşık 12 ay danasın kullanımına rağmen herhangi bir yan etki tarif etmemiştir. Takip sürecinde 1500 ünite profilaksi ile sorunsuz diş çekimi yaptırmıştır.

Vaka-4,HAÖ Erkek Kardeş-2

13 yaşında olduğu için takibi başka bir poliklinikte yapılmaktadır.

Vaka-5,Sağlıklı erkek kardeştir.

Sonuç olarak, HAÖ hastaların sağlık kuruluşlarına başvurusunu sıklaştıran bir durumdur. Bu nedenle hem hastaların hem de sağlık çalışanlarının eğitiminin ve farkındalığının artırılması hastalığın yarattığı ekonomik yükü ve morbiditeyi azaltabilir.

Anahtar Kelimeler: C1 esteraz inhibitörü, C4, Kompleman Eksiklikleri, Herediter Anjiyoödem

[Abstract:211] [PS-088]

CD55 Eksikliği Bulunan Hastaların Eculizumab Tedavisi Öncesi ve Sonrası Eksozomlarının Ayırıştırılması ve İmmün Yanıtlara Olan Etkisinin Araştırılması**İrem Evcili¹, Göksu Gökberk Kaya¹, Muzaffer Yıldırım¹, Naz Bozbeyoğlu¹, Sinan Sarı², Buket Dalgıç², Safa Barış³, Elif Karakoç Aydın³, Ahmet Özen³, Mayda Gürsel⁴, İhsan Gürsel¹**¹Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Bilkent Üniversitesi, Ankara²Pediyatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Gazi Üniversitesi, Ankara³Çocuk Alerji ve İmmünolojisi Hastalıkları Bilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul⁴Biyolojik Bilimler Bölümü, Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Ankara

CD55/Decay-accelerating-Factor (DAF), alternatif ve klasik kompleman yollarının bir inhibitörüdür. CD55 eksikliği CHAPLE olarak karakterize edilen yeni immün yetmezlik hastalığı olarak tanımlanmıştır. Bu çalışmada, CHAPLE tanısı alan 4 hastanın tedavi olmadan (TÖ) ve bir doz eculizumab tedavisi aldıktan sonraki (TS) izole edilen immün sistem hücrelerinin i) eksozom ii) TLR ve iii) enflamazom ligandlarına verdiği yanıtlar çalışıldı. Hastalardan izole edilen periferik kan mononükleer hücreleri (PBMC), endozomal TLR (p(I:C), R848, D35 CpG ODN) ve sitozolik ligandlar (cGAMP, p(dA:dT), LPS (transfection)) ile muamele edildi ve hücrelerin salgıladıkları sitokin seviyeleri ELISA'yla belirlendi. Üç endozomal TLR liganları ile uyarılmış TÖ ve TS hasta PBMC'lerin sağlıklılara göre düşük seviyede IL-1 β , IL-6, IFN- α ve IP-10 salgıladıkları saptandı. Sitozolik ligandlar (cGAMP, p(dA:dT)) ile transfekte edilen TÖ ve TS PBMC'lerin, sağlıklılara göre düşük düzeyde IL-1 β , IL-6, IFN- α ve IP-10 ürettikleri tespit edildi. TÖ ve TS PBMC'lerin non-kanonik (LPS transfeksiyonu) ve TLR7 (R848) ligandlarına verdiği anti-enflamatuvar (IL-10) yanıtının da azaldığı gözlemlendi. Hastaların TÖ ve TS plazmalarından izole edilen eksozomlar, TÖ ve TS PBMC'ler ile inkübe edildi ve hücrelerin salgıladıkları IL-1 β , TNF- α , IFN- γ ve IL-10 sitokin seviyeleri ELISA'yla belirlendi. TÖ ve TS PBMC'ler, TS eksozomlar ile uyarıldığında TÖ'yle uyarılanlara göre düşük düzeyde IL-1 β , TNF- α ve IFN- γ salgılatırken, yüksek düzeyde IL-10 salımına neden oldu. Sağlıklılardan saflaştırılan PBMC'ler TÖ ve TS eksozomları ile muamele edildiğinde ise TS-eksozomlarının, TÖ-eksozomlarına göre daha düşük miktarda IP-10 salgılattığı saptandı. Bu sonuçlar, tek doz eculizumab uygulamasının, endozomal ve sitozolik sensörlere bağlı immün yanıtları değiştirmedini ancak hastaların plazmalarındaki eksozomların, immün yanıtların karakterini anti-enflamatuvar eğilime doğru yönelttiğini düşündürmüştür.

Anahtar Kelimeler: CHAPLE, Eksozom, Kompleman Eksikliği

[Abstract:102] [PS-089]

Kolşisine Dirençli Ailevi Akdeniz Ateşi Olgularında İdeal Kanakinumab Tedavi Şeması Oluşturmak İçin Klinik Ve Laboratuvar Deneyimlerimiz**Sanem Eren Akarcan, Şeyda Doğanatan, Güzide Aksu, Neslihan Edeer Karaca, Necil Kütükçüler**
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İzmir

Ailevi akdeniz ateşi tekrarlayan ateş ve serozit bulgularıyla karakterize bir otoinflamatuvar hastalıktır. MEFV genindeki otozomal resesif mutasyonlar IL-1 β üretimini artırarak inflamatuvar yanıtı neden olur. Kolşisin atak sıklığını ve şiddetini azaltır. Tolere edilen "maksimum" kolşisin dozuyla sık atak geçiren/ atak aralarında akut faz reaktanları yüksek kolşisine yanıtız hastalar, IL-1 inhibisyonu yapan ilaçlardan faydalanabilir.

Kliniğimizde izlenen 9 dirençli olguda kanakinumab ile elde edilen sonuçlar özetlendi.

Hastaların üçü erkek, altısı kızdı. Yaş ortalaması 14.2 \pm 4.2'ydi. Beş hastada M694V homozigot, bir hastada V726A homozigot, üç hastada bir allelde M694V olmak üzere birleşik heterozigot mutasyonlar mevcuttu. Altı hastaya sık ataklar; iki hastaya kortikosteroid kullanımı gerektiren tekrarlayan plevral ve perikardiyal effüzyon; bir hastaya sık atak ve kronik artrit nedeniyle kanakinumab başlandı.

Hastaların tedavi öncesi akut faz reaktanları yüksekti (Ort. CRP: 8.6mg/dL, SAA: 624 mg/dl, ESR: 25.3 mm/saat). Kanakinumab ilk 6 ay 4 hafta, sonraki 6 ay 8 hafta aralıklarla uygulandı. Tedaviye bağlı bir yan etki gözlenmedi.

Üçüncü ay sonunda akut faz reaktanları geriledi (Ortalama CRP: 0.25 mg/dL, SAA: 8.9 mg/dl, ESR: 7.7 mm/saat).

Tedavi süresi içinde hastalarda atak gözlenmedi, kronik artritli hastanın eklem bulgusu geriledi. Tedavi sürecini tamamlayan 7 hastanın izlem süresi 6-17 aydı, 4'ünde 6-12. aylarda atak gözlendi. Uyguladığımız protokolle hastaların tamamında remisyon sağlanması, izlemde en erken 6. ayda atak gözlenmesi, 17. aya kadar atağı olmayan hasta bulunması nedeniyle; yeniden atakları başlayan hastalarda kanakinumab 12 haftada bir devam edilmesi planlandı.

Kanakinumabın dirençli hastalardaki optimal kullanım süresi ve doz aralığı bilinmediğinden, çalışmamızın bulguları bu hastaların yönetiminden sorumlu klinisyenlere katkı sunacaktır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi akdeniz ateşi, kanakinumab

[Abstract:201] [PS-090]

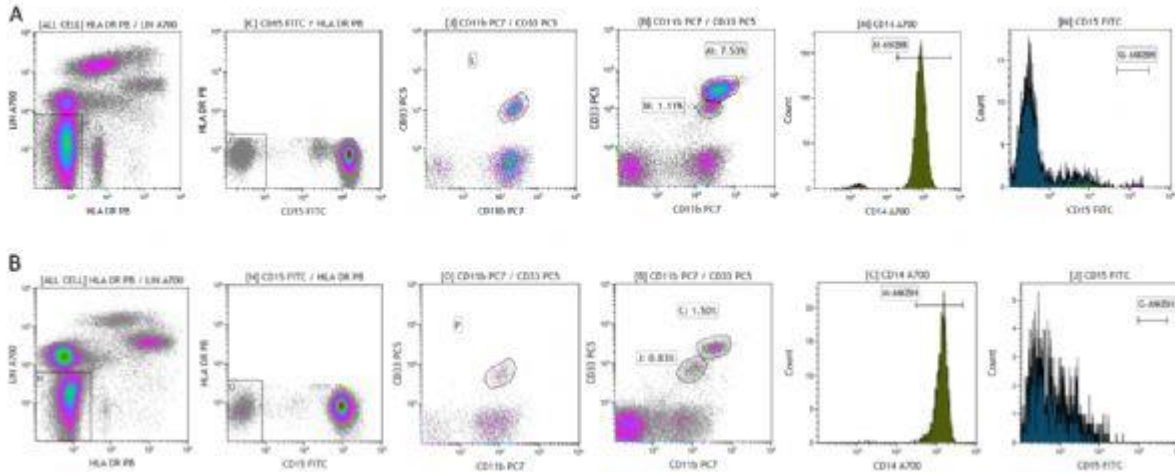
Romatoid Artrit ile Miyeloid Kökenli Baskılayıcı Hücreler Arasındaki İlişki**Barış Boral¹, İbrahim Tuncer², Filiz Kibar², Salih Çetiner², Emrah Salman⁴, Suade Özlem Badak³, Emrah Koç³, Eren Erken³, Akgün Yaman²**¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Temel İmmünoloji Bölümü, Adana²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Temel İmmünoloji Bölümü, Adana³Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahiliye Anabilim Dalı, Romatoloji Bilim Dalı, Adana⁴Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Temel İmmünoloji Bölümü, Ankara

Miyeloid kökenli baskılayıcı hücreler (MKBH), miyeloid öncül hücreden olgun miyeloid hücrelere farklılaşmada başarısızlık sonucu oluşan kemik iliğinin heterojen bir hücre topluluğudur. Kanser hastalarında MKBH ile ilgili çalışmalara yoğun bir ilgi olmasına karşılık otoimmün hastalıklar ile MKBH arasındaki ilişkiyi gösteren çalışmalar yetersizdir ve mevcut çalışmaların bulgularında çelişkiler mevcuttur. Bu çalışmada Romatoid Artrit (RA) hastalığı ile MKBH alt grupları arasındaki ilişki incelenmiştir.

Bu amaçla MTX dirençli (n=32) ve MTX duyarlı (n=27) olan hasta grupları ve sağlıklı kontrol (n=44) grubunda granülositik miyeloid kökenli baskılayıcı hücre (G-MKBH), monositik miyeloid kökenli baskılayıcı hücre (M-MKBH) ve immatür miyeloid kökenli baskılayıcı hücre (İ-MKBH) toplulukları arasındaki ilişki incelendi. Hücrelerin analizi periferik kan örneklerinden akım sitometri cihazı ile yapıldı. M-MKBH, CD11b+ CD14+ HLA-DR-/low CD15-; G-MKBH, CD11b+/CD14-/CD15+ ve İ-MKBH, Lin-/HLA-DR-/CD33+/CD11b+ olarak tanımlandı. Periferik kandaki MKBH sıklığını saptamak için Şekil 1.'deki kapılama yöntemi kullanıldı.

Grupların ortalama MKBH yüzdeleri MTX dirençli grupta; M-MKBH %2.96, G-MDSC %0.02, İ-MKBH %0.58; MTX duyarlı grupta M-MKBH %2.30, G-MKBH %0.02, İ-MKBH %0.54 ve kontrol grubunda M-MKBH %2.55, G-MKBH %0.03; İ-MKBH %0.58 olarak bulundu.

MKBH'nin RA hastalarında koruyucu olduğunu öneren çalışmalar olsa da, bu hücrelerin farelerde otoimmün hastalıkların gelişiminde etkili olduğunu belirten çalışmalar da mevcuttur. Bu nedenle, otoimmün hastalıklar ile MKBH arasındaki ilişkiyi gösteren çalışmalar önemlidir. Bununla birlikte mevcut çalışmalardaki fenotipik tiplendirmelerdeki farklılıklar ve MKBHlere özgül bir belirteç olmaması verilerin analizinde zorluklara neden olmaktadır. Çalışmanın ilerleyen aşamalarında, hasta sayısı artırılarak MKBH gruplarındaki CD39 düzeyi ve MTX direncine etkisi de araştırılacaktır.

Anahtar Kelimeler: Myeloid kökenli baskılayıcı hücre, Romatoid Artrit**Hasta gruplarında (A) ve sağlıklı kontrol grubunda (B) MKBH alt gruplarının tanımlanmasında kullanılan kapılama yöntemi**

[Abstract:206] [PS-091]

Ciddi Kronik Nötropeni ile Başvuran Adenozin Deaminaz Tip II Eksikliği Olan İki Olgu**Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Merve Süleyman¹, Melike Kahveci¹, Çağman Tan¹, Pınar Gür Çetinkaya¹, Çağkan İnkaya², Selin Aytaç³, Özay Gököz⁴, Yahya Büyükaşık⁵, Michael Hershfield⁶, Kaan Boztug⁷, İlhan Tezcan¹**¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bölümü⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji A.B.D⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bölümü⁶Duke University Medical Center, Durham, USA⁷CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna, Austria**Giriş**

Adenozin deaminaz tip-2 (ADA2) eksikliği, immünolojik, hematolojik ve nörolojik bulguları olabilen otoinflamatuvar bir hastalıktır ve otozomal resesif kalıtılır. Burada ciddi kronik nötropenisi olup ADA2 eksikliği tanısı alan iki olgu sunduk.

Olgu-1

Yirmi üç yaşında erkek hasta, oral aftöz lezyon, boyun şişliği ve ayak ülseri yakınmalarıyla başvurdu. Fizik incelemesinde, sağ mandibular bölgede kurutlu lezyon, multipl servikal lenfadenopati ve splenomegali saptandı. İmmünolojik değerlendirmesinde ağır nötropeni, lökopeni vardı. Mandibular lezyondan alınan biyopsi, osteomyelit ile uyumluydu ve aktinomyces tespit edildi. Kemik iliği biyopsisinde CD3+T lenfosit infiltrasyonu, fibrozis görüldü. HLA uyumlu kardeşinden hematopoetik kök hücre nakli (HSCT) önerildi ancak hasta kabul etmedi. Hastanın primer immün yetmezlik (PIY) panelinde homozigot delesyona bağlı çerçeve kayması mutasyonu ((p.K466Tfs*2)(c.1397-1403del AGGCTGA) hasta kaybedildikten sonra saptandı, bu nedenle ADA2 enzim düzeyi gönderilemedi.

Olgu-2

Yedi yaşında kız hasta ateş, karın ağrısı ve kusma yakınmalarıyla başvurdu. Fizik muayenesi apandisit ile uyumlu olan hastaya apendektomi yapıldı. Takibinde gluteus maximus çevresinde selülit, nekroz gelişti ve tedavi edildi. Hastanın 6 yaşına kadar nötropenisinin olmadığı, 6.5 yaşında aftöz lezyonlar ve ateş ile başvurduğu merkezde nötropenisinin saptandığı öğrenildi. Kemik iliği biyopsisinde eritroid prekürsörlerinde megaloblastoid değişiklikler ve poliklonal CD3+ hücre proliferasyonu saptandı. PIY panelinde CECR1 defekti (p.M465fsX, c.1392_1393insG) bulundu. Plazma ADA2 enzim düzeyi 5.2 mU/g olarak saptandı, ADA2 eksikliği ile uyumluydu. HSCT planlandı.

Sonuç

ADA2 eksikliğinin klinik özellikleri çeşitlidir. Bu defekt kronik nötropenili hastalarda düşünülmelidir. Takip sırasında otoimmün lenfoproliferatif hastalık ve diğer primer immün yetmezliklerde gözlenebilecek konjenital nötropeni ve otoimmün nötropeniyle ayırıcı tanı önemlidir.

Anahtar Kelimeler: ADA2 eksikliği, nötropeni, otoinflamatuvar hastalık

[Abstract:224] [PS-092]

IL-10 Reseptör Defekti ile Takip Edilen Vakalarımızın Klinik ve Laboratuvar Özellikleri

Hasan Kapaklı¹, Esra Hazar Sayar¹, Aylin Alan Yücel², Vedat Uygun³, Şükrü Nail Güner¹, Kaan Bostuğ⁴, Erik Glocker⁵, Luigi D. Notarangelo⁶, Sevgi Keleş¹, İsmail Reisli¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Bilim Dalı, Konya

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Konya

³Medikalpark Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, Antalya

⁴Avusturya Bilimler Akademisi Moleküler Tıp Araştırma Merkezi, Viyana, Avusturya

⁵Mikrobiyoloji Üniversitesi Tıp Merkezi Enstitüsü, Tıbbi Mikrobiyoloji ve Hijyen Freiburg, Almanya

⁶Amerika Ulusal Sağlık Örgütü, İmmünoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Washington, DC, USA

Giriş: IL-10, aktive olmuş makrofajlar ve Th2 hücreleri tarafından üretilir. IL-10 reseptörü iki alfa molekülü (IL-10R1), iki de beta molekülünden (IL-10R2) oluşmaktadır. IL-10'un sindirim sistemi mukozası üzerinde koruyucu etkiye sahip olduğu gösterilmiştir. IL-10'da veya reseptörlerindeki bozukluk saptanan kişilerde enflamasyonu baskılayan sinyal yolu çalışmayıp, enflamasyon kontrol altına alınamayacağından erken başlangıçlı, ciddi enterokolit gelişebildiği bilinmektedir.

Hastalar ve Yöntem: Kliniğimizde IL-10 reseptör defekti tanısı ile takip edilen 5 olgu çalışmaya dahil edildi. Vakalarımızın kliniğinin yanında immünolojik testleri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastalarımızın üçü erkek ve ikisi kız olup başvuru yaş ortalaması 3,4 ay idi (1-6 ay). Beş hastanında başvuru şikayeti tekrarlayan ishal, kilo alamama, gaitada kan ve ateş idi. Tüm ailelerde eş akrabalığı mevcuttu. Hastalardan ikisi kardeşti ve diğer iki aile arasında da akrabalık mevcuttu. İmmünolojik değerlendirmelerinde IgG, M, ve A ortalamaları sırasıyla 690±144; 56±45 ve 48±36 mg/dl idi. Bir olguda NK hücre (CD16-56:%3) ve iki olguda da B hücre oranında (CD19+:%3 ve %8) düşüklük mevcuttu. Dört olgunun isohemaglutininin titresi düşük olup iki olgunun hepatit aşısı yanıtlarında yetersizlik saptandı. Dört olgunun yapılan kolonoskopi bulguları Chron Hastalığı ile uyumlu idi. Tekrarlayan kolit nedeniyle sık hastane yatışları olan hastalara IVIG tedavisi başlandı. Yapılan genetik analizlerde IL-10 reseptör A ve B defekti tesbit edildi. Aldıkları tedavilere rağmen klinik bulguları düzelmeyen hastalardan 4 üne kemik iliği nakli yapıldı. Üç hasta nakil sonrası ve 1 hastamız da donör bulma aşamasında exitus oldu. Bir hastamız nakil sonrası 9 aydır takibimiz altındadır.

Sonuç: Erken başlangıçlı kronik ishal, kilo alamama, kanlı gaita ve ateş gibi enflamatuar bağırsak hastalığı bulguları olan hastalarda IL-10 reseptör defekti hatırlanmalı, tanı ve kök hücre nakli için çok hızlı hareket edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: IL-10 reseptör, Çocuk, İmmün Yetmezlik

[Abstract:082] [PS-093]

Varyant saptanan primer immün yetmezlik hastalarında *TREC/KREC* düzeylerinin incelenmesi**Gizem Sentürk¹, Yuk Yin Ng², Ayça Kıyıkım³, Ahmet Özen⁴, Sinem Fırtına¹, Hülya Yılmaz⁵, Elif Aydın⁴, Cem Ar⁵, Yıldız Camcıoğlu⁵, Sinem Şişko¹, Müge Sayitoğlu¹, Özden Hatırnaz Ng⁶**¹**İstanbul Üniversitesi Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı, İstanbul**²**İstanbul Bilgi Üniversitesi, Mühendislik ve Doğa Bilimleri Fakültesi, Genetik ve Biyomühendislik Anabilim Dalı, İstanbul**³**İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D., Alerji ve İmmünoloji Bölümü, İstanbul, Türkiye**⁴**Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D. Alerji ve İmmünoloji Bölümü, İstanbul, Türkiye**⁵**İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları A.D., İstanbul, Türkiye**⁶**Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji A.D., İstanbul, Türkiye**

Amaç: Primer immün yetmezlik (PİY); bağışıklık sisteminin işlevini bozan nadir genetik bir hastalık grubudur. T ve B hücre gelişimi somatik rekombinasyonları esnasında oluşan '*TREC*' (*T cell reseptör excision circle*) ve '*KREC*' (*kappa-deleting excision circle*) T ve B hücrelerinin halkasal ve kalıcı DNA parçalarıdır. Bu yüzden PİY için T/B hücre gelişimini anlamada biyobelirteç olarak kullanılmaktadır. Amaç; sorumlu genetik değişimi belirlenmiş PİY hastalarında genetik varyasyonların T ve B hücre gelişimi üzerindeki etkilerini *TREC/KREC* kopya sayıları ile moleküler düzeyde ortaya koymaktır.

Materyal-Metod: Pediatrik immün yetmezlik tanısı almış, sorumlu patojenik gen mutasyonu saptanmış olan 13 hasta dahil edilmiştir. Periferik kan örneklerinden DNA elde edilmiş qRT-PZR ile *TREC/KREC* kopya sayıları saptanmıştır. Mutlak kantifikasyon yaklaşımıyla kopya sayıları hesaplanmıştır. Plazmid üretiminde içine referans gen *TRAC* ile hedef genler *TREC/KREC* genleri klonlanmış vektör DH5-alfa konağı içerisine transfer edilerek seri dilüsyonlarla standartlar oluşturulmuştur.

Bulgular: Hastaların tamamında mutasyonlarının etkileriyle uyumlu olarak *TREC/KREC* kopya sayıları gözlenmiştir (Şekil 1). Örneğin; *ADA* gen mutasyonu T hücrelerini etkilediğinden bu mutasyona sahip olan hastanın *TREC* kopya sayıları düşük bulunurken, *ATM* mutasyonuna sahip hastanın *TREC/KREC* kopya sayısı düşük bulunmuştur.

Sonuç: *TREC/KREC* kopya sayısı PİY hastalığı için önemli biyobelirteçlerdir. Önceki çalışmamızda PİY hastalarında en sık görülen genler için gen panelleri oluşturularak bu hastalar olası gen varyantları açısından taranmıştır.

Hastalığa neden olan patojenik varyasyonların T-B hücre gelişimleri üzerine etkileri incelenmiştir. Varyant tespit edilen hastalarda, *TREC/KREC* kopya sayılarının belirgin düzeyde azaldığı tespit edilmiştir. İmmün yetmezlik ön tanısı ile gelen hastalarda çok düşük sayıda *TREC/KREC* kopyalarının T ve B hücre gelişim basamaklarında görev alan genlerde olası varyantlar taşıyabileceğine işaret etmektedir. Çalışma, İstanbul Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Birimi tarafından desteklenmiştir. TYL-2018-30607

Anahtar Kelimeler: Primer İmmün Yetersizlikler, *TREC*, *KREC*, T hücre gelişimi, B hücre gelişimi

Mutasyon saptanan pediatrik PİY hastalarında belirlenen TREC/KREC kopya sayıları

	GEN MUTASYONU	TREC kopya sayısı	KREC kopya sayısı
Kombine T ve B immün yetmezlik	ADA	441	7330
	DCLRE1C	0	4180
MSMD	STAT1	8970	45800
		2350	7060
Yaygın-Değişken İmmün Yetmezlik Bozukluğu	NFKB	2990	10600
	TAC1	8090	8010
HIESs	STAT3	7720	5550
		1230	12100
		4870	20200
	DOCK8	4440	18000
DNA Hasarı Kusurları	ATM	1280	3920
Sentromerik İnstabilite ve Yüzeysel Anomalilerle İmmün Yetmezlik	22qdel11	143	870
		136	125

[Abstract:094] [PS-094]

Ege Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı'nda Primer İmmün Yetmezliklerde Yeni Nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen Yöntemi ile Moleküler Bozuklukların Araştırılması (2018 yılı sonuna dek tüm veriler)**Neslihan Edeer Karaca¹, Ayça Aykut², Asude Durmaz², Erhan Pariltay², Nazan Tökmeci¹, Şeyda Doğan¹, Özgür Çoğulu², Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir

Primer immün yetmezlikler sıklıkla monogenik bozuklukların neden olduğu heterojen kalıtsal hastalıklardır. Genetik yöntemlerin gelişmesi ile birlikte yeni nesil DNA dizileme yöntemlerinin klinik pratikte kullanılmasıyla hastalığa neden olan genetik mutasyonların belirlenme sıklığı giderek artan oranda devam etmektedir. Aynı anda birçok genin analiz edilebildiği hedeflenmiş dizi analizi panelleri genetik olarak heterojen hastalıkların tanısında yaygın olarak kullanılmaya başlanmıştır. Günümüze kadar 350' den fazla farklı genin primer immün yetmezliğe neden olduğu gösterilmiştir.

Bu çalışmada genetik tanısı bilinmeyen primer immün yetmezlik ön tanılı 200 olguda yeni nesil dizileme temelli Ion AmpliSeq™ Primer İmmün Yetmezlik Paneli ile hastalığa neden olan mutasyonların bulunması amaçlanmıştır. Kullanılan panel primer immün yetmezliklerle ilgili olabilecek 264 geni hedeflemektedir. Dizileme işlemi için Ion Torrent' in Ion S5™ Sequencer sistemi kullanılmıştır.

Çalışma sonunda yaklaşık %60'a varan oranda primer immün yetmezliklerle ilgili en az bir mutasyon (homozigot, heterozigot veya birleşik heterozigot) klinik ile ilişkilendirilmiştir. Analiz edilen olgularda en sık saptanan mutasyonlar BTK (n=11), STAT3 (n=5), CD40LG (n=4), CYBB (n=4) ve NOD2 (n=4) olmuştur. Ayrıca nadir görülen immün yetmezlik nedenlerinden SPPL2A, MALT1, IL21R, TRNT1, VPS45, BLNK genlerinde de birer olgu bazında mutasyon saptanmıştır.

Kesin moleküler genetik defektin tanımlanması hastaların uygun izlem ve tedavilerinin yönlendirilmesi açısından oldukça önemlidir. Kullanılan 264 genlik panelin primer immün yetmezlik hasta gruplarında genetik defektlerin araştırılması için güvenilir ve hızlı bir yöntem olduğu anlaşılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, hedeflenmiş yeni nesil dizileme

[Abstract:112] [PS-095]**Hipokalsemi ve T hücre düşüklüğü olan bir yenidoğan olgusu****Muhammet Taha Demirci¹, Fatma Duksal², Beyza Özcan³, Hasan Kapaklı⁴, Salih Çiçek⁵, İsmail Reisli⁴****¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü****²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bölümü, Konya****³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Bölümü, Konya****⁴Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Konya****⁵Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Konya**

Yenidoğan döneminde saptanan direngen hipokalsemi, T lenfosit düşüklüğü ile birlikte ise ilk akla gelecek tanı DiGeorge Sendromu olmalıdır. Bu sendromda, hastaların %90'ından fazlasında 22q11 delesyonu saptanır ve en sık görülen mikrolezyon sendromudur. Klasik triadı; konjenital kalp hastalığı, palatal yetersizlik ve hipokalsemidir oluşur. Timus hipoplazisi, konuşma bozuklukları ve beslenme problemleri diğer sık görülen bulgulardır.

Yirmi beş yaşında annenin dördüncü gebeliğinden üçüncü yaşayan olarak 32 hafta 1670 gram doğan kız hasta prematürite nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edildi. Muayenesinde yarık damak, uzun yüz ve 1/6 sistolik üfürüm olan hastanın takiplerinde dirençli hipokalsemileri olması nedeniyle DiGeorge sendromu düşünüldü. Tetkiklerinde kalsiyum 5,6 mg/dl, fosfor 9,23 mg/dl, alkalin fosfat 303 u/l, parathormon: 124 pg/ml olup hemogramda lenfopenisi (total lenfosit sayısı:4600) yoktu. Çekilen akciğer grafisinde timus dokusu saptanan olgunun yapılan ekokardiyografisinde patent foramen ovale saptandı. İmmunoglobulin A: 0.11 g/l (0.09-0.30), immünoglobulin G: 2.92 g/l (3.76-6.85), immünoglobulin M: 0.22 (0.36-0.77) g/l, immünoglobulin E: 18.7 kU/l olup, T lenfosit alt gruplarında; CD16-56: %8, CD19: %21.3, CD3: %34.5, CD4: %31.2, CD8: %9.8 ve CD4/CD8: 3.1 olup, T lenfosit düşüklüğü saptanmıştır. T lenfosit fonksiyonuna yönelik bakılan PHA ile CD25 ekspresyonunda aktivasyonu yeterli ve Recent Thymic Emigrant (RTE) hücre oranı (%63) normal olarak saptandı. Tanıya yönelik gönderilen FISH analizinde 22q11 delesyonu normal bulunan olgunun 10p delesyonu gönderildi. Takiplerinde tekrarlayan ateşleri olması sebebiyle intravenöz immünglobulin tedavisi ve trimetoprim sulfametoksazol profilaksisi başlandı. Vakanın şu anda genetik sonuç takibi yapılıyor.

Yenidoğan döneminde hipokalsemi ve T lenfosit düşüklüğü ile seyreden olgularda mikrolezyon sendromları düşünülmesi ve tanı için ileri tetkiklerin yapılması gerektiği vurgulanmak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: hipokalsemi, immün yetmezlik, yarık damak, yenidoğan**[Abstract:124] [PS-096]****RFLP Yöntemi ile Tanı Alan Artemis Olgusu****Gülizar Gülnur Bal, Mehmet Ali Karaselek, İsmail Reisli, Sevgi Keleş, Şükrü Nail Güner
Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya**

Giriş-Amaç: DCLRE1C geni tarafından kodlanan nükleaz ARTEMIS, V(D)J rekombinasyonunda ve NHEJ aracılı DNA çift zincir kırıklarının onarılmasında önemli rol oynamaktadır. DCLRE1C geninde oluşan mutasyonlar ARTEMIS'in fonksiyonel bozukluğu ile sonuçlanmakta ve T/B hücre gelişimini olumsuz yönde etkilenmektedir. DCLRE1C mutasyonları genellikle ağır kombine immün yetmezlik (AKIY) tablosu oluşturur. Ancak ekzon 3 ve 14'deki mutasyonlar yaygın değişken immün yetmezlik (CVID) tablosunda karşımıza çıkabilmekte ve tanı geç yaşlara sarkabilmektedir. Bundan dolayı klinik olarak şüphelenilen hastaların bu mutasyon açısından taranması önem arz etmektedir. Bu çalışmada CVID tablosuyla kliniğimize başvuran ve RFLP yöntemi ile Artemis mutasyonu tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 7 yaşında kız hasta, kliniğimize 11 aylıkken anal bölgede ve ağızda tekrarlayan yara şikayeti ile başvurmuştur. Öyküsünden 2 aylıktan itibaren başlayan ağız içinde ve anal bölgede tekrarlayan yaralarının olduğu, 1 defa otit geçirdiği, tekrarlayan ateş ve bronşiolitlerinin olduğu; anne ve babanın da kuzen olduğu öğrenilmiştir. Laboratuvar incelemesinde selektif IgA düşüklüğü, B hücre lenfopenisi ve CD25 aktivasyonunda yetersiz aktivasyon tespit edilmiştir. Radyolojik incelemede timüs izlenmemiştir. Hastaya IVIg replasman tedavisi başlanmış olup DCLRE1C geni ekzon 3 (c.194C>T, p.T65I) ve ekzon 14'deki (c.1669_1670insA; p.T577Nfs*21) mutasyon(lar) açısından RFLP yöntemi ile mutasyon analizi gerçekleştirilmiştir. RFLP analizi sonucunda ekzon 3'de homozigot missense mutasyon (T/T) tespit edilmiş olup ekzon 14'de herhangi bir mutasyon saptanmamıştır. Tespit edilen mutasyon Sanger DNA dizi analizi ile doğrulanmıştır.

Sonuç: Bu olgu, bölgesel olarak sık Artemis ekzon 3 defektinin RFLP yöntemi ile tanı almasına örnek bir olgudur. PİY'lerde bilinen gen defektlerinin RFLP yöntemi ile kolay, ucuz, ayırıcı ve rutinleştirilebilir bir şekilde tespit edilebileceği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Artemis Endonükleaz, DCLRE1C, RFLP, PİY

[Abstract:127] [PS-097]**RFLP yönteminin CD19 eksikliği tanısında kullanılması****Hatice İrem Efe¹, Mehmet Ali Karaselek², Hasan Kapaklı², Yahya Gül², Şükrü Nail Güner², Sevgi Keleş², İsmail Reisli²****¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü İmmünoloji(Y.L);Konya****²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji Anabilim Dalı;Konya**

Giriş: CD19, olgun B hücrelerin yüzeyinden CD21, CD81 ve CD225 ile birlikte bulunan bir protein olup B hücre antijen reseptörü ile birlikte görev yapmak ve antijen ile uyarım sonrasında aktivasyonu düzenlemektedir. Dolayısıyla CD19 proteinini kodlayan gende meydana gelen mutasyonlar CD19 protein ekspresyonunu etkilemekte ve primer immün yetmezlik (PİY) tablosu meydana gelmektedir. Çalışmaya daha önce CD19 geninde mutasyon saptanan (Ekzon 6, c.973_973insA) hastanın yeni doğan bebeği dahil edilmiş olup, bu çalışmada bebeğin CD19 geni açısından taşıyıcı veya hasta olma durumunun belirlenmesi amaçlanmıştır.

Materyal-Metod: Çalışmaya daha önce CD19 geninde mutasyon saptanan hastanın kendisi yeni doğan bebeği dahil edilmiştir. Öncelikle üç farklı CD19 klonu kullanılarak CD19 ekspresyonu ve B hücre alt grupları akım sitometrik olarak değerlendirilmiştir. Daha sonra polimeraz zincir reaksiyonu-restriksiyon parça uzunluk polimorfizmi (PZR-RFLP) yöntemi ile mutasyon analizi gerçekleştirilmiştir. Akimsitometrik ve mutasyon analiz çalışmaları iki kontrol eşliğinde gerçekleştirilmiştir.

Sonuçlar: Akimsitometrik analizde üç farklı klon ile de CD19 ekspresyon izlenmemiştir. Ayrıca hastanın bellek B lenfositleri CD20(+) B lenfosit kapısında % 0 olarak belirlenmiş olup bebekte normal olarak tespit edilmiştir. RFLP analizinde bebeğin ilgili mutasyon açısından taşıyıcı olduğu tespit edilmiştir.

Sonuç: CD19 mutasyonu saptanan hastamızın bebeğinin, RFLP yöntemi ile bilinen CD19 mutasyonu yönünden taşıyıcı olduğu saptanmıştır. RFLP yöntemi, bilinen mutasyonların taranmasında kullanılacak ucuz, hızlı ve güvenilir bir yöntem olduğu kanısındayız.

Anahtar Kelimeler: BHR kompleksi, CD19 eksikliği, RFLP**[Abstract:128] [PS-098]****Dermatit, Atipik Saçlar ve Paronişi: ADAM 17 Eksikliği****Eda Süzen¹, Şule Haskoloğlu¹, Gökalp Bolkent¹, Candan İslamoğlu¹, Sevgi Köstel Bal¹, Jasmin Dmytrus², Kaan Boztuğ², Figen Doğu¹, Aydan İkinciğulları¹****¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara****²CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Medical University of Vienna, Children's Cancer Research Institute, Vienna**

Giriş: ADAM17, tip I transmembran proteinlerini membrandan ayırıp hücre yüzeyine salınmalarını ve TNFα'nın soluble forma dönüşmesini sağlayan bir enzimdir. ADAM17 eksikliği, ilk kez 2011 yılında enflamatuvar cilt reaksiyonları, paronişi ve ishal şikayetleri olan iki kardeşte tanımlanmıştır. Biz de burada erken başlangıçlı dermatit, tekrarlayan ateş, ishal, paronişi ve saçlarının uzamaması yakınmaları ile başvuran ve ADAM17 eksikliği tanısı alan bir olgumuzu sunmaktayız.

Olgu: Aralarında akrabalık olan anne babanın ikinci çocuğu olarak doğan kız hasta, 10 günlükken başlayan özellikle kıvrım yerlerinde olan kızarıklık, saçlarının uzamaması, tırnaklarında kalınlaşma ve renk değişikliği şikayetleri ile 4 yaşındayken başvurduğu dermatoloji kliniğinden primer immün yetmezlik şüphesiyle kliniğimize danışıldı. Fizik muayenesinde saçları kısa, ince, yünsü görünümde, saçlı deride dermatit, kaşlar dağınık-sert, tüm kıvrım bölgelerde kızarıklık, papülo-püstüler yaralar, blefarit, el ve ayak tırnaklarında onkolizis ve diskolorasyon vardı. İmmünolojik değerlendirmesinde; serum Ig G, A, M düzeyleri normal, total Ig E düzeyi: yüksek bulundu. Deri prick testinde duyarlılık saptanmadı. Periferik kan lenfosit alt grupları, lenfosit ve nötrofil fonksiyonları normaldi. Saç ve tırnaklardan alınan kazıntı örneklerinde mantara rastlanmadı. 5 yıllık izlemi boyunca çok kez ateş ve dermatit nedeniyle yatırılarak IV antimikrobial tedavi aldı. Tüm yara sürüntü kültürlerinde S.aureus üredi. Profilaktik antibiyotik ve subkutan Ig ile enfeksiyon sıklığında azalma oldu. Tüm exome dizileme analizi (WES) ile ADAM17 geninde Exon 18 ve 19'da delesyon saptandı.

Sonuç: Erken başlangıçlı dermatit, yünsü saçlar, paronişi ile başvuran hastalarda ADAM 17 eksikliği akla gelmelidir. Kesin tedavinin henüz olmadığı bu hastalıkta yeni olguların tanımlanması, fonksiyonel çalışmaların artması tedavi konusunda ilerlemelere katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: ADAM17, dermatit, paronişi, TNFα

[Abstract:185] [PS-099]**X'e bağılı geiş gösteren lenfoproliferatif sendrom; farklı klinik özellikleri olan ikiz olgu****Gülay Kaya¹, Elif Bahat Özdoğan², Ayşenur Bahadır³, Esin Figen Doęu⁴****¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Yoęun Bakım Bilim Dalı, Trabzon****²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Trabzon****³Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı, Trabzon****⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Allerji Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: X'e bağılı lenfoproliferatif hastalık (XLP), çoęu kez Epstein-Barr virüsü (EBV) enfeksiyonuyla ilişkili ciddi klinik seyirli, immün disregölasyon ile karakterize nadir görölen kalıtsal immün yetmezliktir. XLP-1, lenfosit aktivasyon sinyal molekölü ilişkili proteini kodlayan SH2D1A genindeki kusurlardan kaynaklanır. Allogenik hematopoetik kök hücre (HSC) transplantasyonu XLP'nin tek tedavi seçeneęidir. Burada; bir yıl önce ikiz erkek kardeşi ve beş yaşında iken dayısında Epstein-Barr virüsü (EBV) enfeksiyonu sonrası ölüm hikayesi olan ve XLP-1 tanısını koyduğumuz EBV negatif olguyu sunuyoruz. Olgu: Daha önce sağlıklı olan üç yaşında erkek çocuk ateş, uyku hali şikayetleri ile yapılan tetkiklerinde idrar yolu enfeksiyonu nedeni ile tedavi edilirken genel durumunda kötüleşme olması üzerine Pediatri Yoęun Bakım servisine yatırıldı. Glaskow koma skoru (GKS) 3 ve entübe idi.

Soygeçmişinden, bir yıl önce ikiz-eşi erkek kardeşinin ve beş yaşında iken dayısının EBV enfeksiyonu sonrası exitus olduęu öğrenildi. Şok ve multiorgan yetmezlięi tanıları ile MV desteęi verildi. Absölü lenfosit sayısı (ALS) 750, immunglobulin ve lenfosit alt grup incelemesinde; immunglobulin G, natural killer hücreleri yaş grubuna göre düşük değerlerde idi. EBV serolojisi negatifti. Yapılan genetik analiz sonucu, SH2D1A geninde, c.137+ 5G>A (TVS1 + 5G>A) hemizigot mutasyon tespit edildi. Annesi ve bir kız kardeşinin de taşıyıcı olduęu görüldü. Tartışma: Kardeşinin dosya incelemesinde, EBV ile tetiklenen hemofagositik sendrom mevcut idi. Bu çalışma ile, ikiz kardeşlerde, XLP1'nin farklı iki prezentasyonu sunulmuştur. Hastanın genetik confirmasyonu ancak kaybedildikten sonra sonuçlanmıştır. Bu nedenle, ailede, erkek çocuklarda, EBV'ye bağılı ölüm hikayesinde, ilk akla gelecek tanılardan birinin XLP1 olması, HSC şansı açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: EBV, çocuk, XLP-1**[Abstract:231] [PS-100]****NFKB2 Defekti Olan Yaygın Deęişken İmmün Yetmezlik Olgusu****Deniz Yaşar¹, Nihan Avcu¹, Deniz Çaędaş Ayvaz², Kaan Boztuę³, İlhan Tezcan²****¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara****²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****³Medical University of Vienna, Department of Pediatric and Adolescent, Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, Vienna, Austria**

Yaygın deęişken immün yetmezlik (YDİY), hipogammaglobulinemi ile seyreden düşük immün yanıt sonucu enfeksiyonlara yatkınlık oluşturan bir primer immün yetmezliktir (PİY). YDİY klinik ve genetik olarak heterojen bir hastalıktır. NFKB2 gen mutasyonu, YDİY'in nadir görölen genetik nedenlerinden biridir. NFKB2, immün sistemin düzenlenmesi ve işlevinde anahtar rol oynayan bir transkripsiyon faktörü ailesi olan NFKB ailesinin bir üyesidir. Burada, NFKB2 mutasyonu sonucunda YDİY'i olan 12 yaşında kız hasta sunulmuştur.

Olgu: Aralarında akrabalık olmayan anne-babanın çocuęu olan hastanın beş aylıkken tekrarlayan kuru öksürük ve kusma nedeniyle bir hastaneye başvuran, immünoglobulin düzeyleri normalden düşük saptanan hastanın 2 yaşındayken yapılan fizik muayenesinde klinik bulgu saptanmamış, geçici hipogammaglobülinemi izleme alınıp, profilaktik antibakteriyel tedavi başlanmış olduęu öğrenildi (Tablo 1). İzlemede şikayetleri gerilememiş ve tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonları devam etmiştir. Altı yaşına kadar herhangi bir tedavi almayan hastada 6 yaşında parsiyel alopesi, tırnak distrofisi, frontal alanda herpetik vezikül, dental anormallikler ve obezite tespit edilmiştir (Şekil 1). İzlemede adrenal yetmezlik ve immünoglobulin düzey düşüklüęü saptanmış, YDİY tanısı konulmuştur. Hastanın yapılan genetik analizinde NFKB2 mutasyonu saptanmıştır.

Tartışma: NFKB2 mutasyonu sonucu ortaya çıkan YDİY hastalarının klinik özellikleri; solunum yolu enfeksiyonları (pnömoniler, otitis media, sinüzit), tekrarlayan herpes labialis, giardiasis, alopesi totalis, tırnak deformitesi, psoriasis, dermatit, vitiligo, santral adrenal yetmezlik ve alerjik hastalıklar (astım) kapsamaktadır. NFKB2 mutasyonları sonucu ortaya çıkan YDİY nadir görölen bir durumdur, bu nedenle bu vakaların tespit edilmesi ve literatüre kazandırılması büyük önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: NFKB2 mutasyonu, Yaygın Deęişken İmmün Yetmezlik

Şekil 1: Hastanın alopesi totalis ve tırnak anormallikleri**Tablo 1: Hastanın immünolojik bulguları ve aldığı tedavi**

Tam Kan Sayımı	2 yaş (ilk başvuru)	6 yaş (YDİY tanı)	12 yaş (şu an)
Hemoglobin (g/dl)	12,4	12,9	11,6
Lökosit (/mm ³)	19,5	17,1	20,1
Trombosit (/mm ³)	440	430	336
Mutlak lenfosit sayısı (/mm ³)		6800	8000
Mutlak nötrofil sayısı (/mm ³)			9800
İmmunoglobulin			
IgA (mg/dl)	7,62 (18-150)	22,4 (73-303)	9,47 (45-250)
IgG (mg/dl)	218 (420-1200)	336 (764-2134)	728 (650-1600)
IgM (mg/dl)	28,9 (45-200)	20,6 (46-304)	20,6 (46-304)
Total IgE (IU/ml)	<1	<1	
Lenfosit alt grupları (%/#) (/µl)	(%)	(%), (normal değeri)	(%)
CD3	68	74 (55-78)	85
CD4	50	54 (27-53)	55
CD8	20	22 (19-34)	31
CD16-56	12	7 (4-26)	7
CD19	17	18 (10-31)	7,5
Anti-HBsAg	Negatif	Negatif	
CRP (mg/dL)			1,38
Lenfosit dönüşümü	Yüksek	Normal	
Tedavi	Profilaktik Baktrim 1*1	IVIG	Siklosporin Hidrokortizon

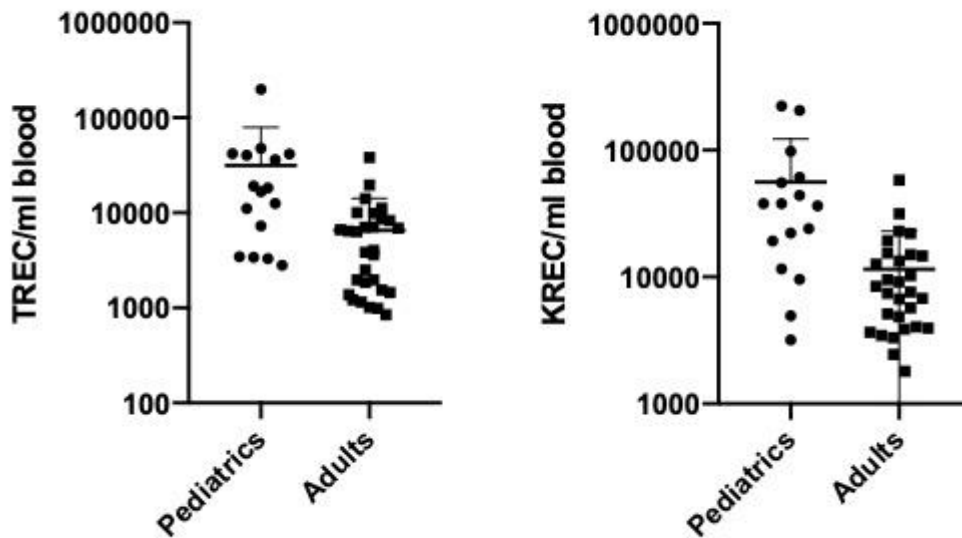
[Abstract:233] [PS-101]

Sağlıklı pediatrik ve yetişkin bireylerde T hücreli reseptör eksizyon çemberleri (TREC'ler) ve Kappa silici eksizyon çemberleri (KREC'ler) düzeylerinin değerlendirilmesi**Yuk Yin Ng¹, Gizem Şentürk², Özden Hatırnaz Ng³, Ayça Kıyıkım⁴, Ahmet Özen⁵, Hülya Yılmaz⁶, Elif Aydın⁵, Safa Barış⁵, Cem Ar⁶, Yıldız Camcıoğlu⁴, Tuğçe, Sudutan², Müge Sayitoğlu²**¹Istanbul Bilgi University, Genetics and Bioengineering, Istanbul, Turkey²Istanbul University, Aziz Sancar Experimental Medicine Research Institute, Genetik A.D. Istanbul Turkey³Acibadem Mehmet Ali Aydınlar University School of Medicine, Medical Biology A.D., Istanbul, Turkey⁴Istanbul University Faculty of Medicine, Children's Health and Disease A. D., Department of Allergy and Immunology, Istanbul, Turkey⁵Marmara University Pendik Education and Research Hospital Child Health and Diseases A.D. Allergy and Immunology Department, Istanbul, Turkey⁶Istanbul University Faculty of Medicine, Internal Medicine, A. D., Istanbul, Turkey

Kemik iliği ve timustaki B- ve T-hücre olgunlaşması sırasında, kappa-silme rekombinasyon eksizyon çemberleri (KREC'ler) ve T-hücre reseptör eksizyon çemberleri (TREC'ler) gibi dairesel DNA segmentleri, TCR ve BCR yeniden düzenlenmeleri sonucunda üretilir. Bu dairesel DNA elemanları hücre içinde kalır ve B ve T hücreleri hücre bölünmesi sırasında seyreltilir. TREC'lerin ve KREC'lerin gerçek zamanlı kantitatif PCR ile ölçülmesi, B- ve T-hücre çıkışının yeni bilgisini sağlar, böylece ağır kombine immün yetmezlikler (SCID) gibi B / T-hücre ile ilgili genetik hastalıkların belirteçleri olarak kabul edilebilirler. Ayrıca, TREC ve KREC seviyelerinin yenidoğan değerlendirilmesi erken hastalık tanımlamasına yardımcı olur ve yeni genetik kusurların keşfedilmesini sağlayabilir. Bununla birlikte, sağlıklı bireylerde KREC ve TREC'in bazal seviyeleri hakkındaki veriler bilinmemektedir veya eksiktir. Son zamanlarda, KREC ve TREC seviyelerini sağlıklı bir birey kohortunda değerlendirmeye başladık. Bu amaçla 45 sağlıklı donörden (yaş aralığı 7,5 ay - 49 yıl) periferik kan örnekleri toplandı ve DNA izolasyonları gerçekleştirildi. KREC'ler ve TREC seviyeleri, kantitatif gerçek zamanlı PCR ile değerlendirildi. Beklendiği gibi, KREC ve TREC değerlerinin seviyesi artan yaşla birlikte giderek azalmaktaydı. Pediatrik grupta (<18 yaş) yüksek KREC ve TREC seviyeleri tespit edilirken, yetişkin (19-49) gruplarda KREC ve TREC için sırasıyla 5 ve 6 kat azalma gözlemlendi. Bu çalışma ileride gerçekleştirilecek olan yeni doğan taramaları için de bazal bir veri oluşturması açısından önemlidir.

Bu çalışma İstanbul BILGI Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Fonu (Proje No: 2018.01.0006) ve İstanbul Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Birimi tarafından desteklenmiştir (Proje No: TYL-2018-30607).

Anahtar Kelimeler: SCID, TREC, KREC, newborn

KRECs and TRECs in adults and paediatric healthy controls

[Abstract:235] [PS-102]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY) Hastalarının Erken Tanısını Sağlayan TREC Analiz Yönteminin Kurulması ve Retrospektif Olarak 5030 Guthrie Örneğinde Ölçülmesi**Senem Koçak¹, Fethiye Eken¹, Deniz Aşlar Öner¹, Yonca Eğin², Şule Haskoloğlu¹, Sevgi Köstel Bal¹, Candan İslamoğlu¹, Deniz Acıcan³, Lale Şatiroğlu Tufan⁴, Figen Doğu¹, Aydan İkinciogulları¹**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji BD²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik BD³Türkiye Halk Sağlığı Kurumu Ankara Yenidoğan Tarama Laboratuvarı⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp AD Adli Genetik Laboratuvarı

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) genetik nedenlere bağlı, T ve B lenfosit fonksiyonlarında bozuklukla karakterize primer immün yetmezliklerdir. Hastalar ciddi enfeksiyonlar ve organ hasarı gelişmeden tanı almalıdırlar. T hücre reseptör eksizyon halkaları (TREC) timopoezis VDJ T hücre düzenlenmesinde ortaya çıkan halkasal DNA parçasıdır. AKİY taramaları, yenidoğanda Guthrie kartı kurutulmuş topuk kanı kullanılarak TREC analizi ile yapılır. Çalışmamızda AKİY taraması için TREC gerçek-zamanlı-qPZR analiz yönteminin Ankara Üniversitesi Çocuk İmmünoloji BD laboratuvarında kurulması için ön çalışmanın yapılması amaçlanmıştır. Retrospektif çalışma için Türkiye Halk Sağlığı Kurumu Ankara Yenidoğan Tarama laboratuvarından 5030 yenidoğan Guthrie kart örnekleri temin edilmiştir. Çalışmamızda TREC ve housekeeping genlerden biri olan B-aktin analizi; özgün primerler, TaqMan probolar ve plazmidler kullanılarak gerçek-zamanlı-qPZR yöntemiyle yapılmıştır. Dry Blood Spots (DBS) için kopya sayıları hesaplanmış ve analizlerde kullanılmıştır. Çalışmalarımız sonucunda; 5030 örneğin; 5015'i (%99,7) normal, 15'inin de (%0,3) düşük TREC değerine sahip olduğu bulunmuştur. Çalışmada normal TREC değerleri ile düşük TREC değerlerinin demografik özellikleri karşılaştırılmış; doğum ağırlığı ile TREC değeri arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmıştır. Düşük TREC değerine sahip 3 yenidoğanın extus olduğu ve bunlardan birinin ağır prematüre, birinin konjenital malformasyonlu doğduğu bilgilerine ulaşıırken, diğerinin ölüm nedeni hakkında bilgiye ulaşılamamıştır. Çalışmamız kapsamında TREC kopya sayısı düşük tespit edilen 3 olgunun ileri genetik araştırmaları devam etmektedir. TREC analizi 5030 örneklem büyüklüğü ile Türkiye'de ilk kez tarafımızdan gerçekleştirilmiştir. Bundan sonraki hedefimiz; TREC'in analizi ile ülke genelinde AKİY ve T hücre defektlerinin gerçek sıklığının tespiti, AKİY için yenidoğan tarama programı panelinde kullanılmasını sağlayacak tekniğin ve veri bankasının laboratuvarımızda oluşturmaktır (Projemiz 16A0230008 Ankara Üniversitesi BAP tarafından desteklenmiştir).

Anahtar Kelimeler: AKİY, yenidoğan tarama, TREC, gerçek-zamanlı-qPZR

[Abstract:242] [PS-103]

Yenidoğan Guthrie Kart Örneklerinin Farklı Saklama Koşullarının TREC ve B-Aktin Analizi Üzerine Etkisinin İncelenmesi**Deniz Aşlar Öner¹, Senem Koçak¹, Fethiye Eken¹, Emel Okulu², Figen Doğu¹, Aydan İkinciogulları¹, Lale Şatiroğlu Tufan³**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji BD²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Neonatoloji BD³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp AD, Adli Genetik Laboratuvarı

Guthrie kartlarının yenidoğan tarama programlarında kullanılması, Guthrie kartlarının saklama koşulları ve süreleriyle ilgili konuların önemini artırmıştır. Bu örnekler, potansiyel olarak yenidoğanlar için "DNA Bankası" işlevi görmektedir. Yenidoğan tarama testlerinde ve DNA bankalarının oluşturulmasında, DNA'nın stabilitesi ve yapılacak testlerin güvenilirliği için Guthrie kartlarının uygun sıcaklık ve nemde saklanması önemlidir. Literatürde Guthrie kartlarının saklama koşulları pek çok farklı protokol bulunmaktadır. Çalışmamızda, farklı sıcaklık ve nem oranına sahip ortamlarda saklanmış Guthrie kartı kan örneklerinden DNA eldesi sonrasında gerçek-zamanlı-qPZR ile TREC ve B-Aktin analizi üzerine etkisinin araştırılması ve kopya sayılarının demografik özellikleriyle karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Çalışmamıza 40 adet yenidoğan Guthrie ve periferik kan örnekleri dahil edilmiştir. Örneklem yaş aralığı 4 günlük ve 5 aylık yenidoğan kan örneklerini kapsamaktadır. Her yenidoğan için, ayrı olmak üzere hem topuk, hem de periferik kan emdirilmiş Guthrie kartları kullanılmıştır. Olası DNA değişimlerinin tespiti için Guthrie kartları -20°C ve +4°C'de saklanmıştır. DNA izolasyonu, robotik izolasyon cihazıyla elde edildikten sonra TREC ve B-Aktin kopya sayıları gerçek-zamanlı-qPZR yöntemiyle gerçekleştirilmiştir.

Çalışma sonucunda -20°C ve +4°C saklanan topuk ve periferik kan Guthrie örneklerinde TREC ve B-Aktin kopya sayıları arasında herhangi bir farklılık bulunmamıştır. Guthrie saklama koşullarının ve bekleme sürelerinin gerçek-zamanlı-qPZR çalışmanın sonuçlarını etkilemediği görülmüştür. Örneklerin ortalama TREC kopya sayılarıyla demografik bilgilerine bakıldığında, sezeryan doğumlu 37 haftadan küçük yenidoğanların kopya sayılarının düşük olduğu bulunmuştur. Kurutulmuş kandaki DNA'nın stabilitesi ve belirli DNA sekanslarının taranması konusunda Guthrie kartları, ucuz ve güvenilir saklama yöntemi olarak kullanılabilir. Gerçekleştirdiğimiz çalışmanın devamı olarak sonraki çalışmada, aynı Guthrie örneklerinin -20°C ve +4°C'de saklama sürelerinin artırılması planlanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Guthrie, yenidoğan tarama, TREC, sıcaklık, gerçek-zamanlı-qPZR

[Abstract:245] [PS-104]

Farklı İzolasyon Protokolleriyle Guthrie Kartı Kurutulmuş Kan Örneklerinden Elde Edilen DNA'ların Gerçek Zamanlı Polimeraz Zincir Reaksiyonu ile Analizi**Fethiye Eken¹, Senem Koçak¹, Deniz Aşlar Öner¹, Yonca Eğin², Figen Doğu¹, Aydan İkinciöğulları¹, Lale Şatıroğlu Tufan³**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji BD²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik BD³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Adli Tıp AD Adli Genetik Laboratuvarı

Dünya'da yenidoğan tarama programları kapsamında Guthrie kartları kullanılarak, yenidoğanlardan elde edilen topuk kanı örneğinin bozulmadan uzun süre saklanması sağlanmaktadır. Bu kan örnekleri ile tanı amaçlı taramalar, ilaç izlemleri, genetik analizler ve moleküler epidemiyolojik çalışmalar yapılabilmektedir. Yenidoğan kanlarının Guthrie kartlarıyla saklanması avantajları yanında en önemli dezavantajı saklanacak kanın sınırlı miktarda olmasıdır. Dolayısıyla, bu sınırlı miktardaki kandan da sınırlı miktarda DNA izole edilebilmektedir. Bu nedenle Guthrie kartına emdirilmiş kandan izole edilecek DNA için ucuz, güvenilir, hassas, tekrarlanabilir ve gerçek zamanlı PZR'da kullanılacak kalitede izolasyon yöntemlerinin geliştirilmesi oldukça önemlidir. Guthrie kartlarından izole edilen iyi kalitede DNA'lar, gerçek zamanlı PZR gibi yöntemlerle, dünya genelinde Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY) için yenidoğan tarama programlarında kullanılmaktadır. Bu sebeple Guthrie kartı kurutulmuş kan örneklerinden elde edilecek DNA'nın yeterli miktar ve iyi kalitede olabilmesi için DNA izolasyon yöntemlerinin geliştirilmesi arayışı halen devam etmektedir. Bunlar arasında organik, inorganik, katı evre ve basit ham parçalama DNA izolasyon yöntemleri bulunmaktadır. Çalışmamızda Guthrie kartına emdirilmiş kurutulmuş kan örneklerinden 4 farklı TE kaynatma protokolleriyle ve robotik cihazla (Anatolia geneworks Magnesia16®) DNA izole edilmiştir. İzole edilen DNA'ların kantitatif olarak gerçek zamanlı PZR'da karşılaştırması ve en uygun izolasyon yönteminin belirlenmesi amaçlanmıştır. Yaptığımız karşılaştırmalar sonucunda robotik izolasyonla elde ettiğimiz DNA'ların, doğru, güvenilir, tekrarlanabilir, gerçek zamanlı PZR'da kullanılacak kadar iyi miktar ve kalitede olduğu gözlenmiştir. Diğer protokoller hızlı ve ucuz maliyetli olmasına rağmen elde edilen DNA kalitelerinin gerçek zamanlı PZR'da güvenilir şekilde kullanılacak kadar iyi olmadığı gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Guthrie, DNA izolasyonu, gerçek-zamanlı-PZR

[Abstract:088] [PS-105]

Di George sendromlu hastanın gastropeksi sonrası postoperatif hemşirelik bakımı olgu sunumu**Nejla Serter Avcı****hacettepe üniversitesi tıp fakültesi, çocuk cerrahisi ana bilim dalı, ankara**

Dİ George sendromu; 22. kromozomdaki bozukluktan kaynaklanan bir hastalıktır. Timus bezinin yokluğu yada az gelişmesiyle T hücrelerinin üretilmemesi sonucu hücrel immün yetmezliğe yol açmaktadır. Genetik tahlil olan FISH (Floresan In Situ Hibridizasyon) testi ile tanı konur.

4 yaşındaki erkek hasta 1.5 yaşlarındayken tekrarlayan nöbet öyküsü sonrasında yapılan araştırmalar sonucu incelenen 150 interfaz nükleusunda ve 8 metafaz alanında Di George Sendromu tanısını almıştır. Kusma ve distansiyon şikayetleriyle çocuk cerrahisine başvuran hasta orali kapatılarak izleme alındı. Nazogastrik sonda uygulandı. 1700 ml mide içeriği boşaltılan hastaya ayakta direk batın grafisi, USG ve ÖMD (özefagus-mide-duodenum grafisi) tetkikleri yapıldı. ÖMD sonucunda midede mezenteroaksiyel volvulus görüldü. Hastaya özefagoskopi yapıldı. Mide volvulusu tanısı alan hastaya gastropeksi yapıldı. Hastanın post op izleminde sekonder oluşabilecek enfeksiyonu önlemek amacıyla hasta tek kişilik odaya alındı, yara yeri pansumanı 24 saatte bir aseptik kurallarına uyularak değiştirildi. Uzun süre orali kapalı izlenen hastaya TPN başlandı. İzlemi sırasında 39.5 C ateşi olan hastanın nötrofil sayısı 300 e düştü. Nötropenik izolasyona alınan hastaya çoklu antibiyotik başlandı. Deri ve mukoza bütünlüğünün korunması ve sürdürülmesi için yatak içi banyo sonrası hastanın cildi nemlendirildi. Oral mukoza değerlendirildi. Günde üç defa bikarbonatlı ağız bakımı uygulandı. Hastanın ailesine nötropenik izolasyon hakkında eğitim verildi. Koruyucu önlemler (sık el yıkama ve kurulama, maske, önlük, eldiven kullanma) öğretildi. Hasta için kullanılan tansiyon aleti, stetoskop, timpanik gibi eşyalar özelleştirilerek sadece hastaya ait olması sağlandı. Saksı ve kuru çiçekler enfeksiyon kaynağı olduğu için yasaklandı.

İmmün yetmezliklerle izlenen hastalarda cerrahi operasyon sonrası hemşirelik bakımı tedavi sürecini hızlandırarak hastanede kalış süresini kısaltır

Anahtar Kelimeler: di george sendromu, gastropeksi, hemşirelik bakımı

poster

ULUSLARARASI KATILIMLI 5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ
KONGRESİ

20 – 23 MART 2019

Dİ GEORGE SENDROMLU HASTANIN GASTROPEKSİ SONRASI
POSTOPERATİF HEMŞİRELİK BAKIMI OLGU SUNUMUNejla SERTER AVCI¹¹Hacettepe Üniversitesi Hastaneleri, Çocuk Cerrahi Servisi

GİRİŞ

Di George sendromu ; 22. kromozomdaki bozukluktan kaynaklanan bir hastalıktır. Timus bezinin yokluğu yada az gelişmesiyle T hücrelerinin üretilmemesi sonucu hücresel immün yetmezliğe yol açmaktadır. Bu durumda hastada tekrarlayan enfeksiyonlar, ağızda tedaviye rağmen kolay düzelmeyen pamukçuk, konjenital kalp hastalıkları, sıradışı yüz görünümü , küçük çene, düşük kulaklar, gözler arasındaki mesafenin fazla olması ile karakterizedir. Genetik tahlil olan FISH (Floresan In Situ Hibridizasyon) testi ile tanı konur.

OLGU

4 yaşındaki erkek hasta 1.5 yaşından itibaren tekrarlayan nöbet öyküsü sonrasında yapılan araştırmalar sonucu incelenen 150 interfaz nükleusunda ve 8 metafaz alanında Di George Sendromu tanısını almıştır. Aynı zamanda Opere yarık damak ve epilepsi tanısıyla izlenen hasta kusma ve distansiyon şikayetleriyle çocuk cerrahisine başvurdu. Orali kapatılarak izleme alınan hastaya nazogastrik sonda uygulandı. 1700 ml mide içeriği boşaltılan hastaya ayakta direk batın grafisi, USG ve ÖMD (özofagus-mideduodenum grafisi) tetkikleri yapıldı. ÖMD sonucunda midede mezenteroaksial volvulus görüldü. Hastaya özofagoskopi yapıldı. Mide volvulusu tanısı konulan hastaya, mide ön yüzü 5 adet 2-0 etihbondi dikiş ile karni duvarına tespit edilerek gastropeksi yapıldı. Hastanın post op izleminde seklonçer oluşabilecek enfeksiyonu önlemek amacıyla hasta tek kişilik odaya alındı, yara yeri pansumanı 24 saatte bir aseptik kurallarına uyularak değiştirildi. Serbestçe alınan nazogastrik sondasından gelen sıvı 100 ml de 1 meg potasyum klorürlü serum fizyolojik ile karşılandı. Buna rağmen elektrolit dengesizliği oluşan ve uzun süre orali kapalı izlenen hastaya TPN başlandı. İzlemi sırasında 39.5 C ateşi olan hastanın nötrofil sayısı 300 e düştü. Nötropenik izolasyona alınan hastaya çoklu antibiyotik başlandı. Deri ve mukozaya bütünlüğünün korunması ve sürdürülmesi için yatak içi baryo sonrası hastanın cildi nemlendirildi. Orali mukozaya ve ağız içi değerlendirildi. Günde üç defa bikarbonatlı ağız bakımı uygulandı. intravenöz girişim bölgeleri ve yara yeri pansumanı her shift kontrol edildi. Hastanın ailesine nötropenik izolasyon hakkında eğitim verildi. Koruyucu önlemler (sık el yıkama ve kullama, maske, önlük, eldiven kullanma) öğretildi. Ziyaretçi sıklığı ve sayısı azaltıldı. Çevresel faktörler iyileştirilmeye çalışıldı. Hasta odasına dışardan getirilen eşya sayısı azaltıldı. Hasta için kullanılan tansiyon aleti, stetoskop, timpanik gibi eşyalar özelleştirilerek sadece hastaya ait olması sağlandı. Sakı ve kuru çiçekler enfeksiyon kaynağı olduğu için yasaklandı.

SONUÇ



Resim 1 : İlk ÖMD sonucu görüntüsü



Resim 2 : Cerrahi operasyon sonrası son ÖMD görüntüsü

Nötropeninin eşlik ettiği komplikasyonlar cerrahi amacın ulaşmasına engel olur. İmmün yetmezliklerle izlenen hastalarda cerrahi operasyon sonrası hemşirelik bakımı sürecini hızlandırarak hastanede kalış süresini kısaltır.

[Abstract:133] [PS-106]

Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalarda Hematopoetik Kök Hücre Nakli Deneyimimiz**Başak Adaklı Aksoy¹, Funda Erol Çipe², Selime Aydoğdu², Gürcan Dikme², Ayşenur Kaya³, Çiğdem Aydoğmuş⁴, Esra Özek⁵, Ayça Kıyıkım⁶, Ceyhun Bozkurt¹, Tunç Fışgın⁷**¹İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi, Medical Park Bahçelievler Hastanesi Çocuk Kemik İliği Nakil Ünitesi²Medical Park Bahçelievler Hastanesi Çocuk Kemik İliği Nakil Ünitesi³İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı⁴İstanbul Sağlık Bilimleri Üniv, Kanuni Sultan Süleyman EAH, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Kliniği⁵İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı⁶İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı⁷Altınbaş Üniversitesi Tıp Fakültesi, Medical Park Bahçelievler Hastanesi Çocuk Kemik İliği Nakil Ünitesi

Giriş: Primer immün yetmezlikler, immün sistemin bir molekülünün genetik mutasyonlarla gelişmemesi nedeniyle ortaya çıkmaktadır. Sağlıklı uygun vericilerden yapılan allojenik hematopoetik kök hücre nakli ile immün sistem hücrelerinin yeniden yapılanması sağlanmaktadır.

Metod: Merkezimize 2014-2018 yılları arasında toplam 43 primer immün yetmezlik tanılı hasta kök hücre nakli için refere edildi. Hastaların 30'u erkek, 13'ü kız idi. Tanı yaşları 1 ay ile 16 yaş (Ortalama: 21 ay) arasındaydı. Tanıları; kombine immün yetmezlik: 27 hasta (SCID:12, DOCK8 Eksikliği:3, MHC Class 2 Eksikliği: 1, Omenn's Sendromu: 3, PNP Eksikliği: 2, EBV ilişkili KİY: 2, CD70 Eksikliği: 1, WAS: 3 hasta), Fagositer Sistem hastalıkları: 11 (kronik granümatöz hastalık: 2, lökosit adezyon defekti:1, ağır konjenital nötropeni:5, Gricelli sendromu: 2, Chediak-Higashi sendromu:1 hasta), hemofagositik lenfositosis: 4 hasta ve 1 hasta osteopetrozis şeklinde dağılmıştı. Nakil yaşlarının ortalaması: 32.9 ay (3 ay- 16 yaş) idi. Aile için tam uygun donör 19, akraba dışı tam uygun verici 13 hastada bulunabildi, 12 hastada ise haploidentik transplantasyon uygulandı. Haploidentik nakillerde 13.8-25.4 x 10⁶/kg, diğerlerinde 5-11.4 x 10⁶/kg CD34+ kök hücre verildi. Hazırlama rejimleri 27 hastada Busulfan içeren, 12 hastada Treosulfan içeren kombinasyonlardı. İki SCID tanılı hastaya klinik durumlarından dolayı hazırlama rejimi verilemedi. MHC Class 2 eksikliği olan 1 hasta dışında engraftment tüm hastalarda sağlandı, 1. ay kimerizmleri %92-100 arasında idi. 7 hastada akut, 2 hastada kronik GvHD, 7 hastada VOD, 7 hastada BCGitis görüldü, 6 hasta kaybedildi. Sonuç olarak kök hücre nakli zorlu bir tedavi şekli olmakla birlikte bazı primer immün yetmezlik hastalarında halen tek küratif tedavi seçeneğidir.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, kök hücre nakli

[Abstract:136] [PS-107]

CD70 Eksikliği Olan Hastalarımızda Hematopoetik Kök Hücre Nakil Deneyimimiz**Candan İslamoğlu, Şule Haskoloğlu, Selen Şimşek, Sevgi Bal, Figen Doğu, Aydan İkinciçoğulları**
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara**GİRİŞ**

Primer EBV enfeksiyonu çocukluk döneminde görülen, genelde asemptomatik seyir gösteren bir enfeksiyondur. Adolesan dönem veya ileriki yaşlarda kendi kendini sınırlayan enfeksiyöz mononükleoz tablosuna neden olabilir. Ancak bazı immün yetmezlik tiplerinde EBV ilişkili hastalıklara selektif yatkınlık vardır.

CD27-CD70 etkileşimi T hücre ekspansiyonu ve yaşaması; germinal merkez oluşumu, B hücre aktivasyonu, antikor üretimi ve NK hücre fonksiyonu için gereklidir. CD27 veya CD70 eksikliğinde EBV ilişkili lenfoproliferatif hastalık, lenfoma ve/veya hipogamaglobulinemi gözlenmektedir.

Bu çalışmada EBV ilişkili lenfoma ile başvurup genetik inceleme ile CD70 eksikliği tanısı alan ve hematopoetik kök hücre nakli yapılan ilk 3 vakanın özellikleri ve hematopoetik kök hücre nakli sonrası izlemi sunulmaktadır.

Sonuç: EBV ilişkili lenfoma ile başvuran, anne baba arası akrabalık öyküsü olan olgularda CD70 eksikliği akla gelmelidir.

*Bu çalışma TÜBİTAK 1003 Proje no 315S125 kapsamında desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: EBV ilişkili lenfoma, immün yetmezlik, hematopoetik kök hücre nakli

Olgular

	OLGU 1 (B.Ç.)	OLGU2 (M.N.Ç.)	OLGU 3 (A.S.K)
Lenfoma Tanı Yaşı	2,5 yaş	3 yaş	13 yaş
Cinsiyet	Erkek	Erkek	Erkek
Akrabalık	+	+	+
Klinik Bulgular	Rekürren otitis media Servikal LAP Ayda bir ateş atakları Rekürren diare	Sık ÜSYE 2 aydır servikal LAP	Sık enfeksiyon Yılda 8 tonsillit Sık ateşlenme
Laboratuvar	Panhipogamaglobulinemi EBV PCR +	Panhipogamaglobulinemi EBV PCR +	Panhipogamaglobulinemi EBV PCR +
Biopsi	EBV zemininde mikst selüler Hodgkin Lenfoma	EBV zemininde mikst selüler Hodgkin Lenfoma	EBV zemininde B hücreli non- Hodgkin lenfoma
Tedavi	2 kür OPPA 4 kür COPP	6 kür ABVD	6 kür R-CHOP
Relaps	5 yaş	6 yaş	14 yaş
Relaps Tedavi	3 kür ABVD 2000 cGy RT	6 kür Gemsitabin+ Vinerabin Otolog KİT	8 kür Rituximab 6 kür R-CHOP 16 kür Brentiximab
Genetik	CD 70 geni 3. ekzonda 3-bp delesyonu (c.555_557delCTT)	CD 70 geni 3. ekzonda 3-bp delesyonu (c.555_557delCTT)	chr19:g.6586043C>T, CD70: NM_001252.3:c.570G>A, p.(Trp190*).
HKHT	MUD transplant	MUD transplant	MSD transplant
Hazırlık Rejimi	Treosulfan Fludarabin ATG	Treosulfan Fludarabin ATG	Treosulfan Fludarabin
Sonuç	Post-transplant 4. ay İyi/ Evde	Post-transplant 4. ay Akut böbrek yetmezliği İyi	Post-transplant 5. ay İyi/ Evde

[Abstract:177] [PS-108]

Treosulfan İçeren Yoğunluğu Azaltılmış Hazırlama Rejimi Kullandığımız Primer İmmün Yetmezlik (Piy) Hastalarında Nakil Sonuçlarımız**Merve Karaman Yılmaz, Şule Haskoloğlu, Sevgi Köstel Bal, Candan İslamoğlu, Kübra Baskın, Figen Doğu, Aydan İkinciogulları**
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Kök hücre nakli immün sistemin hematopoetik kök hücreden köken alan, eksik olan veya çalışmayan komponentlerinin sağlıklı donörden alınan, fonksiyon gören hücrelerle yeniden yapılandırılmasıdır. İlk başarılı kök hücre naklinin 1968 yılında 2 PİY'li olguda gerçekleştirilmesinden sonra bu alanda birçok gelişme yaşanmış, günümüzde PİY hastaları için farklı kök hücre kaynakları ve farklı hazırlama rejimleri kullanılarak, doku grupları tam uyumlu aile içi donörü olmayan veya klinik olarak iyi durumda olmayan hastalarda bile başarılı sonuçlar alınmaya başlanmıştır. Treosulfan, miyeloablative ve immünsüpresif etkileri yanında; nakil öncesi organ hasarı olan yüksek riskli hastalarda düşük toksisitesi nedeniyle, konvansiyonel myeloablative rejimlere alternatif olmaktadır.

Yöntem-Bulgular: Bu çalışmada Kasım 2008-Aralık 2018 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı'nda Treosulfan içeren yoğunluğu azaltılmış hazırlama rejimi alan 38 PİY hastası dahil edilmiştir. Bu rejim nakil ilişkili toksisite gelişme riski yüksek olan hastalar seçilerek uygulanmıştır. Hastaların demografik verileri, nakil ilişkili özellikleri, komplikasyonlar ve sonuçları retrospektif olarak değerlendirilmiş ve bulgular Tablo-1'de sunulmuştur.

Sonuç: Bu çalışma sonucunda; %63'ünde nakil öncesi organ hasarı bulunan PİY olgularında Treosulfan rejimi ile %84 sağ kalım sağlandığı gösterilmiştir. Primer immün yetmezlik hastalarında Treosulfan içeren hazırlama rejimi düşük toksisite ve yüksek engraftman başarısı sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hematopoetik kök hücre nakli, primer immün yetmezlik, treosulfan

Tablo-1: Treosulfan içeren hazırlama rejimi alan primer immün yetmezlik hastalarında nakil sonuçları

	AKİV (%) (n:8)	KİV (%) (n:22)	İmmün Disregülasyon (%) (n:8)	Fagosit Sistem (%) (n:8)	Toplam (n:38)
Nakil yaşı (ay)	35,5 (Say:14yaş)	70 (4ay-18yaş)	62 (13 ay-10 yaş)	24 (10ay-4yaş)	47 (5ay-18yaş)
Cinsiyet					
Erkek	4 (50)	11(50)	3(60)	2(67)	20(53)
Kız	4 (50)	11(50)	2(40)	1(33)	18(47)
Kök Hücre Kaynağı					
Kemik iliği	5(63)	20(90)	5(100)	3(100)	33(86)
Periferik kök hücre	3(37)	2(10)	-	-	5(14)
Donör					
Tam uyumlu aile içi	2(25)	16(73)	3(60)	3(100)	24(63)
Tam uyumlu akraba dışı	4(50)	5(23)	2(40)	-	11(29)
Haploidentik	2(25)	1(4)	-	-	3(7)
Pretransplant Organ Hasarı					
Bronşektazi	3(37)	8(36)	1(20)	-	12(32)
Hepatik sorunlar	2(26)	9(40)	-	-	11(29)
Retinit	1(13)	-	-	-	1(3)
Transplant Sırasında Enfeksiyon	4(50)	13(60)	4(80)	3(100)	24(63)
Hazırlama Rejimi İlişkili Toksikite					
Hipertransaminazemi	1(13)	2(10)	-	-	3(7)
Cilt	-	2(10)	1(20)	-	3(7)
Komplikasyonlar					
aGVHD (grade I-III)	4(50)	9(40)	3(60)	1(33)	17(45)
cGVHD (grade I-III)	-	2(10)	-	-	2(5)
VOD	-	6(27)	-	-	6(16)
Viral reaktivasyon	4(50)	15(70)	-	1(33)	20(53)
TMA	-	1(4)	-	-	1(3)
Kimerizm					
Tam	8(100)	19(86)	5(100)	3(100)	35(92)
Mikst	-	3(14)	-	-	3(7)
Takip süresi (min-max)(ay)	15 ay (1-79)	15 ay (5gün-121ay)	13 ay (6-31)	16 ay (10-49)	18 ay (5 gün-121ay)
Kaybedilen	2	3	1	-	6
Yaşayan	6	19	4	3	32
Sağ kalım (%)	75	86	80	100	84

[Abstract:197] [PS-109]

Düşük Doz Busulfan Hazırlama Rejimi İle Kemik İliği Nakli Yapılan Primer İmmün Yetmezlik Hastalarının Nakil Sonuçları**Selin Sevinç, Şule Haskoloğlu, Sevgi Bal, Candan İslamoğlu, Figen Doğu, Aydan İkincioğulları**
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Hematopoietik kök hücre nakli (HKHN) birçok primer immün yetmezlik (PİY) için kür sağlayan bir tedavi seçeneğidir. Son 20 yılda nakil sonrası sağ kalım oranlarındaki artışla beraber hazırlama rejimlerine ikincil gelişen toksisite ve geç komplikasyonlar önem kazanmıştır. Kronik granüloamatöz hastalık (KGH) ile takipli ciddi inflamatuvar yanıtı olan yüksek riskli hastalarda düşük doz Busulfan rejimi ile başarılı sonuçlar bildirilmiştir. Bu protokol, kronik inflamatuvar tabloların ve organ hasarının olduğu başka PİY'lerde de kullanılmaktadır. Biz burada hazırlama rejiminde düşük doz busulfan protokolü kullanarak nakil yaptığımız 13 hastanın sonuçlarını sunmaktayız. Metod: Hazırlama rejimi seçimi; hastaların tanısı, klinik durumları, nakil öncesi organ hasarı, donör ve kök hücre kaynağı, nakil ilişkili potansiyel komplikasyonlar ve riskleri değerlendirilerek yapıldı. Hastaların nakil ile ilişkili özellikleri, komplikasyonlar ve nakil sonuçları retrospektif olarak değerlendirildi. Bulgular: 4 KGH, 3 IL10 defekti, 2 LRBA eksikliği, 1 CD3 gamma zincir defekti, 1 CD25 eksikliği, 1 LAD, 1 Schwachman Diamond Sendromu olgusu çalışmaya dahil edildi. Hastaların ortalama takip süresi 27 ay olup sağ kalım oranı %100 idi. 5 hastada Busulfan ölçümü yapıldı, 3'ünde kümülatif Busulfan seviyesi hedef düzeye ulaşmıştı. Nakil sonrası 13 hastanın 11'inde başarılı engraftman sağlandı. İki hastada primer graft yetmezliği, üç hastada ise nakil sonrası 1. yılda sekonder graft yetmezliği görüldü. Graft yetmezliği olan bir hastaya aynı rejimle Busulfan düzeyi bakılarak yapılan ikinci nakilde engraftman sağlandı. Sonuç: HKHN öncesi düşük doz Busulfan ile hazırlama rejimleri düşük toksisite ile ilişkili olup daha güvenlidir; ancak başarılı engraftman için Busulfan seviyeleri monitörize edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: düşük doz busulfan, hazırlama rejimi, kemik iliği nakli, primer immün yetmezlik

[Abstract:214] [PS-110]

Otoinflamatuvar bulguları olan NEMO eksikliği olgusunda kemik iliği transplantasyonu sonrası immün parametrelerin fonksiyonel testlerle belirlenmesi**Naz Sürücü¹, Başak Kayaoğlu¹, Büşranur Geçkin¹, İhsan Cihan Ayanoğlu¹, Sevgi Bilgiç Eltan³, Nurhan Kasap³, Betül Sözeri², Ayça Kıyıkım³, Elif Karakoç Aydın³, Ahmet Özen³, Safa Barış³, Mayda Gürsel¹**
¹Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara
²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye EAH, Çocuk Romatoloji Kliniği, İstanbul
³Marmara Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünolojisi BD, İstanbul

NF-κB transkripsiyon faktörünün IKKα ve IKKβ tarafından etkinleştirilmesinde, NEMO (IKKγ) önemli bir düzenleyici role sahiptir. NEMO eksikliği, nadir görülen bir primer kombine immün yetmezlik olup, bazı olgularda mekanizması tam olarak bilinmeyen enflamatuvar bulgulara da neden olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada, otoinflamatuvar bulguları ön planda olan ve NEMO eksikliği sekanslama tekniği ile doğrulanan olgumuzda kemik iliği nakli sonrası enflamasyondan sorumlu olabilecek immün parametrelerdeki değişimler fonksiyonel testlerle değerlendirildi. Hasta ve sağlıklı bireylerin periferik kanından izole edilen mononükleer hücreler (PBMC), TLR uyarınları ve anti-CD3/anti-CD28 ile stimüle edildi, gelişen immün yanıtlar sırasıyla sitokin profili, protein ve RNA düzeyinde değerlendirildi. Nötrofillerin ise hücreSEL ROS miktarları ölçülerek aktivite seviyeleri karşılaştırıldı. Buna göre, kemik iliği nakli öncesinde western blot tekniği ile hasta örneklerinde olmadığı doğrulanan Nemo proteininin, nakil sonrasındaki varlığı saptandı. Nakil öncesi TLR7/8 ve TLR4 uyarınlarına IL1β, anti-CD3/anti-CD28 uyarımına ise IFNγ sitokinleri ile yanıtız kalan hastanın PBMC'leri, nakil sonrası sağlıklı kontroller ile benzer yanıt oluşturduğu saptandı. İlginç olarak, kanın PBMC fraksiyonunda rastlanan ve bir nötrofil alt grubu olarak sınıflandırılan düşük dansite granülositler (LDG, low density granulocyte) hastada nakil öncesinde yüksek düzeyde görülürken, nakil sonrası sağlıklı kişilerdeki miktara yaklaştığı görüldü. NEMO eksikliği olgusunun nötrofilleri nakil öncesinde sağlıklı bireylere göre yüksek miktarda ROS sergilerken, nakil sonrasında bu miktarın sağlıklı kontrollerin seviyesine gerilediği görülmüştür. Bu sonuçlar, hastada kemik iliği naklinin hem yetersiz immün yanıtları düzelttiği hem de enflamasyonla ilişkili bulguları ortadan kaldırdığını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: düşük dansite granülosit, NEMO, primer immün yetmezliği

[Abstract:219] [PS-111]

PNP Eksikliği olan bir hastada başarılı haploidentik kök hücre tranplantasyonu**Funda Erol Çipe¹, Ayça Kıyıkım³, Basak Adaklı Aksoy², Selime Aydoğdu², Gürcan Dikme², Tunç Fışgın², Ceyhan Bozkurt², Yıldız Camcioğlu³**¹**İstinye Üniversitesi, Bahçelievler Medical Park Hastanesi, Pediatrik Allerjik-İmmünoloji, İstanbul**²**İstinye Üniversitesi, Bahçelievler Medical Park Hastanesi, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji, İstanbul**³**İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerjik-İmmünoloji, İstanbul**

Pürin nükleosid fosforilaz (PNP) eksikliği nadir görülen bir kombine immün yetmezlik tipidir. İnozin, deoksiinozin, guanozin ve deoksi guanozin gibi pürin nükleozidlerinin hipoksantin ve guanine çevrilmesinde görevli olan bu enzimin eksikliğinden dolayı lenfositlerde ve nöronlarda dGTP birikimine bağlı intoksikasyon tipinde yaşla birlikte artan immün yetmezlik tablosu ve ağır nörolojik bulgular görülür. Erken kök hücre nakli yapılması özellikle yıllar içinde gelişen nörolojik bulguların önlenmesi açısından önemlidir. Tedavisinde tam uyumlu vericiden kök hücre nakli yapılması önerilmektedir.

Olgu: İlk kez 4 aylıkken lenfopenisi (200-450/mm³) saptanan hasta uzun süre bu nedenle takip ve tetkik edilmiş. Sık enfeksiyon, gelişme geriliği, oral moniliazis tariflemiyordu. Hastanın 8 aylıkken halen oturamaması nedeniyle PNP eksikliği açısından bakılan ürik asit düzeyi <1 mg/de saptanınca kurutma kağıdında bakılan PNP düzeyinin çok düşük gelmesi ile hasta PNP eksikliği tanısı almıştı. İmmünoglobulin düzeyleri normaldi, lenfosit alt gruplarında CD3 yüzdesi düşük (%31) bulunmuştu. Kök hücre nakli için merkezimize yönlendirildi. Anne-baba arasında akrabalık yoktu. Fizik incelemede üst ve alt ekstremitelerde hafif hipertonsite ve gövdede hipotonsite dışında patolojik bulgusu yoktu. Hastaya akraba içi ve akraba dışı taramalarında tam uyumlu verici bulunamadı. Bunun üzerine aileye bilgi verilerek erken dönemde haploidentik kök hücre nakli yapılmasına karar verildi. Babasından (6/10) yapılan kök hücre nakli sonrasında şu an posttransplant 3. ayında %99 kimerik (ayrılmamış ve T hücre) olarak komplikasyonsuz takip ediliyor. Literatürde haploidentik nakil yapılan hasta bildirilmediği için bu hastamızdaki deneyimimizi paylaşmak istedik. Sonuç olarak, PNP eksikliğinde tam uygun verici olmadığında anne ya da babadan haploidentik nakil bir tedavi seçeneği olabilir.

Anahtar Kelimeler: PNP eksikliği, kök hücre nakli

[Abstract:116] [PS-112]

İntravenöz İmmünoglobulin (IVIG) Uygulanan Hastanın Hemşirelik İzlemi**Pınar Başar****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara**

Giriş-Amaç: İntravenöz immünoglobulin (IVIG) sağlıklı vericilerden sağlanan plazmaların havuzlanması ile elde edilen normal insan antikor preparatıdır. IVIG uygulanmasında standart bir hemşirelik izlemi, istenmeyen etkilerin azaltılmasında önem taşır.

Yöntem:

- IVIG uygulama öncesi hasta/hasta yakınına bilgi verilerek onamı alınır.
- Uygulamadan 24 saat öncesinde hidrasyonun önemi anlatılarak hasta/hasta yakına bilgi verilir.
- Hastanın venöz yolu açılır.
- Hastaya uygulanacak doz hesaplanarak ilaç hazırlanır. IVIG dozunun infüzyon hızı ve total uygulama süresi belirlenir.
- Hasta başında acil durumda kullanılmak üzere planlanan tıbbi malzemeler ve ilaçlar hazır durumda bulundurulur.
- Hasta monitörize edilir.
- Hekim isteminde varsa, IVIG öncesi hastaya premedikasyon uygulanır.
- IVIG uygulaması planlanan hızla başlatılır ve artırılır.
- İnfüzyondan hemen önce ve İnfüzyon sırasında ilk bir saat 15 dakika aralıklarla 4 kez, sonraki bir saat 30 dakika aralıklarla 2 kez vital bulgu takibi yapılır. İki saatin sonunda hastanın kliniğine göre IVIG dozu tamamlanana kadar saatlik vital bulgu kontrolü sağlanır.
- IVIG infüzyonu sırasında hasta ateş, baş ağrısı, mide bulantısı, nefes darlığı ve göğüs ağrısı gibi akut yan etkiler açısından izlenir.
- Hastanın aldığı-çıkardığı takip edilir.
- Yan etki gelişirse infüzyon durdurularak hekime bilgi verilir.
- Anafaksi durumunda hekim isteminde bulunan ilaçlar uygulanır.
- Yapılan tüm uygulamalar kayıt altına alınır.
- Hasta ve hasta ailesi uygulanan ilaçların etki ve yan etkileri, planlanan infüzyon süresi, kullanılacak tıbbi malzemeler, bol sıvı alımı ve idrar takibi konularında bilgilendirilir.

Sonuç: IVIG uygulaması immün yetmezlik ile izlenen hastanın tedavisinde önemli bir yere sahiptir. Gelişebilecek yan etkiler açısından hemşireler standart bir IVIG uygulama prosedürü izlemelidir

Anahtar Kelimeler: Hemşirelik izlemi, İntravenöz immünoglobulin

[Abstract:119] [PS-113]

Subkutan İmmünnoglobulin Tedavisinde Aile Eğitimi**Meltem Yılmaz Muslu, Özge Altıparmak****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Ankara**

GİRİŞ-Amaç: İnsan plazma kaynaklı immünnoglobulinler başta primer immün yetersizlik hastalıkları olmak üzere pek çok hastalığın tedavi seçenekleri arasında yer almaktadır. İmmünnoglobulin preparatları; intravenöz, subkutan yada intramuskuler yolla verilebilir. Son yıllarda subkutan immünnoglobulin uygulaması, hasta konforunun daha yüksek, maliyetinin ve yan etki insidansının daha düşük olması nedeniyle tercih edilmektedir.

Yöntem: - Ellerinizi iyice yıkayınız.

- Malzemelerinizi hazırlayınız.

- Şişenin üzerindeki koruyucu kapağı çıkarınız.

- Enjektörü ve aspirasyon sistemini birbiri ile birleştiriniz.

- Şişeyi tek kullanımlık enjektör ile birlikte ters çeviriniz ve immünnoglobulin sıvısını yavaşça ve kabarcıksız olarak enjektöre çekiniz.

- Enjektörü aspirasyon sisteminden ayırınız ve enjektörün havasını alınız.

- Steril katateri paketinden çıkarınız.

- Katateri enjektör ile birleştiriniz ve dikkatlice havasını alınız.

- Enjektörün kuru olarak cilde batırılmasını sağlamak amacıyla, bu işlemi enjeksiyon iğnesinden bir damla damlamadan evvel durdurunuz.

- Enjeksiyon alanını temizleyiniz ve tamamen kurumasını bekleyiniz.

- Sabitleyici flasteri hazır tutunuz katater iğnesinin emniyet kapağını çıkarınız.

- Cildi baş parmak ve işaret parmağı arasında tutup sıkıştırınız.

- İğneyi dezenfekte edilen yere derince batırınız.

- Katateri hazır tutulan flasterle sabitleyiniz.

- İnfüzyon sırasında hortumun tıkanacak şekilde kırılıp bükülmemesine dikkat ediniz.

- Enjektörün tıpasını hafifçe geri çekiniz hortuma kan çekilmemesine dikkat ediniz.

- Bu kontrol sırasında hortum sistemine kan çekildiği görülürse iğne çıkarılmalı ve yeni bir kataterle başka bir yere batırılarak yeniden işlem yapılmalıdır.

- İlaç uygulaması doktorun hastaya önerdiği doz ve süre dahilinde uygulanmalıdır.

Sonuç: Subkutan immünnoglobulin uygulaması hasta ve ailenin yaşam kalitesini artırmak ve hastane enfeksiyon riskini minimuma indirmek açısından büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Aile Eğitimi, Hemşirelik İzlemi, Subkutan İmmünnoglobulin

[Abstract:154] [PS-114]

Düşük Ağırlıklı Hastalarda Subkutan İmmünnoglobulin Kullanımı, KONYA Deneyimi**Havva Bozkurt Alan, Hasan Kapaklı, Yahya Gül, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisli****Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Pediatri Alerji Ve İmmünoloji Bilim Dalı, KONYA****DÜŞÜK AĞIRLIKLI HASTALARDA SUBKUTAN İMMÜNGLOBULİN KULLANIMI, KONYA DENEYİMİ**

Havva Bozkurt Alan, Hasan Kapaklı, Yahya Gül, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisli
Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Primer immün yetmezlikler tekrarlayan enfeksiyonlar, malignite ve otoimmüniteye eğilim gösteren genetik geçişli hastalıklardır. İmmün sistemin gelişiminde yada fonksiyonlarındaki aksamalarından kaynaklanır. Primer immün yetmezlik tanılı hastaların tedavisinde intravenöz (İVİG) veya subkutan (SCİG) yolla uygulanan immünnoglobulinler önemli seçeneklerdir. Burada düşük ağırlıklı olup SCİG uygulanan hastalar sunulmuştur.

Metod: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji kliniğinde takipli Nisan 2015 – Aralık 2018 tarihleri arasında SCİG tedavisi alan 117 hastadan düşük ağırlıklı (3 persentil altı) olan 16 olgu çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması 3,2±1,27(2-4) yıl ve kız erkek oranı 6/10 ve ağırlıkları 3 persentil (4,87-9,6 kg) altındaydı. Olguların 6'sında yeterli immünnoglobulin düzeyi sağlanamaması, 4'ünde venöz yol açılmada güçlük, 2'inde hastaneye ulaşımında zorluk ve 4'ünde aile isteği nedeniyle SCİG tedavisine geçilmişti. Kilosu 3 persentil altında olan hastalarda SCİG tedavisi sonrası önemli bir komplikasyon gözlenmedi.

Sonuç: Bu çalışmada SKİG tedavisi, özellikle küçük yaş gruplarında ve düşük vücut ağırlıklarında da güvenle uygulanabildiği gösterilmiştir. SKİG, ailelerinin hastaneye gelişlerini, sosyal ve iş hayatından geri kalma sürelerini azaltarak ailelerin hayat kalitelerini iyileştireceği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, İmmün yetmezlik, Subkutanimmünnoglobulin

Anahtar Kelimeler: Çocuk, İmmün yetmezlik, Subkutanimmünnoglobulin

[Abstract:155] [PS-115]

Düşük Ağırlıklı Hastalarda Subkutan İmmunglobulin Kullanımı, KONYA Deneyimi**Havva Bozkurt Alan, Hasan Kapaklı, Yahya Gül, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisli****Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Pediatri Alerji Ve İmmünoloji Bilim Dalı, KONYA**

DÜŞÜK AĞIRLIKLI HASTALARDA SUBKUTAN İMMUNGLOBULİN KULLANIMI, KONYA DENEYİMİ

Havva Bozkurt Alan, Hasan Kapaklı, Yahya Gül, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisli
Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Primer immün yetmezlikler tekrarlayan enfeksiyonlar, malignite ve otoimmüniteye eğilim gösteren genetik geçişli hastalıklardır. İmmün sistemin gelişiminde yada fonksiyonlarındaki aksamalarından kaynaklanır. Primer immün yetmezlik tanılı hastaların tedavisinde intravenöz (İVİG) veya subkutan (SCİG) yolla uygulanan immünglobülinler önemli seçeneklerdir. Burada düşük ağırlıklı olup SCİG uygulanan hastalar sunulmuştur.

Metod: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji kliniğinde takipli Nisan 2015 – Aralık 2018 tarihleri arasında SCİG tedavisi alan 117 hastadan düşük ağırlıklı (3 persentil altı) olan 16 olgu çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması $3,2 \pm 1,27$ (2-4) yıl ve kız erkek oranı 6/10 ve ağırlıkları 3 persentil (4,87-9,6 kg) altındaydı. Olguların 6'sında yeterli immünoglobulin düzeyi sağlanamaması, 4'ünde venöz yol açılmada güçlük, 2'inde hasteneye ulaşımında zorluk ve 4'ünde aile isteği nedeniyle SCİG tedavisine geçilmişti. Kilosu 3 persentil altında olan hastalarda SCİG tedavisi sonrası önemli bir komplikasyon gözlenmedi.

Sonuç: Bu çalışmada SKİG tedavisi, özellikle küçük yaş gruplarında ve düşük vücut ağırlıklarında da güvenle uygulanabildiği gösterilmiştir. SKİG, ailelerinin hastaneye gelişlerini, sosyal ve iş hayatından geri kalma sürelerini azaltarak ailelerin hayat kalitelerini iyileştireceği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, İmmün yetmezlik, Subkutanimmunglobulin

Anahtar Kelimeler: Çocuk, İmmün yetmezlik, Subkutanimmunglobulin

[Abstract:199] [PS-116]

Subkutan İmmunglobulin Replasmanı Uygulanan Primer İmmün Yetmezlik Hastalarında Serum İmmunglobulin G Düzeylerinin Değerlendirilmesi**Rukiye Bulut, Gülcan Kirişçi, Ömer Akçal, Selime Özen, İdil Akay Hacı, İlke Taşkırdı, Canan Şule Karkıner, Salih Gözmen, Murat Sürücü, Nesrin Gülez, Ferah Genel****SBÜ İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi**

Giriş-Amaç: Primer immün yetmezlik (PİY) hastalıklarında immünglobulin replasmanı enfeksiyon kontrolünde önemli bir yer teşkil etmektedir. Subkutan immünglobulin (SCİG) replasman tedavisi evde uygulanabilirliği, sağlık birimine ve personeline ihtiyacın azalması ve yan etkilerinin hastalar tarafından daha iyi tolere edilebilir olması nedeniyle daha konforlu bir uygulama yöntemidir. Bu çalışmayla PİY'li hastalarda SCİG replasmanları sürecinde saptanan IgG düzeylerinin İVİG aldıkları dönemle kıyaslanarak SCİG'in etkinliğinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: PİY tanısıyla izlediğimiz İVİG replasmanı başlanıp izleminde SCİG replasmanına geçtiğimiz 28 hastanın immünglobulin değerleri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular ve Tartışma: SCİG replasmanı yapılan hastaların 11'i kız, 17'si erkek olup ortalama yaşı 10,5 yaş (15 ay-23 yaş) olarak belirlendi. Hastaların İVİG replasmanı alma süreleri ortalama 36,5 ay; SCİG alma süreleri ortalama 15 ay idi. Hastaların immünglobulin replasmanı başlanmadan önceki ortalama serum IgG düzeyi 701 ± 383 mg/dl, SCİG replasmanına geçmeden önceki İVİG replasmanı almakta oldukları son 1 yılın ortalama serum IgG düzeyi 900 ± 342 mg/dl olarak saptandı. SCİG başlandıktan sonraki ilk 6 ay ortalama değerler 1082 ± 312 mg/dl, ikinci 6 ay 1141 ± 243 mg/dl, ikinci yıl 1129 ± 378 mg/dl olarak bulundu. İVİG ve SCİG replasmanı aldıkları süreçteki ortalama IgG düzeyleri tedavi öncesi döneme göre anlamlı yüksek idi ($p < 0,05$). SCİG aldıkları ilk 6 aydaki, ikinci 6 aydaki ve ikinci yıldaki ortalama IgG düzeyleri, İVİG aldıkları süreçteki düzeylere göre anlamlı seviyede yüksek bulundu ($p < 0,001$, $p = 0,031$, $p = 0,043$).

Sonuç: Serum IgG düzeylerinin optimum seviyelerde tutulmasıyla PİY'li hastaların enfeksiyonlarının kontrolünde daha iyi sonuçlar sağlanacağı düşünülmektedir. Subkutan uygulama da bunun sağlanabilmesinde uygun bir yöntemdir.

Anahtar Kelimeler: subkutan immunglobulin, yanetki, serum IgG

[Abstract:202] [PS-117]

İntravenöz İmmünglobulin Tedavi Uygulamasına Bağlı Yan Etkiler: Klinik Deneyimlerimiz

Gülcan Kirişçi, Rukiye Bulut, Selime Özen, Ömer Akçal, İlke Taşkırđı, İdil Akay Hacı, Canan Şule Karkıner, Murat Sürücü, Nesrin Gülez, Ferah Genel
SBÜ İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ

Damar içine verilen insan kaynaklı immünglobulin (İVİG) replasmanı en yaygın olarak, primer antikor eksiklikleri ve kombine immün yetmezliklerde olmak üzere birçok hastalığın tedavisinde kullanılmaktadır. İmmünglobulin subkutan ya da intravenöz yolla verilebilmektedir. Bu çalışma ile kliniğimizde İVİG uygulamasına bağlı gelişen yan etkileri, sıklığını, tipini ve ciddiyetini önlenebilecek yan etkiler açısından almamız gereken önlemleri hemşirelik deneyimleri ile belirlemeyi amaçladık.

Materyal-Metod: Bu çalışma ile 01.05.2018-31.11.2018 tarihleri arasında ayakta tedavi ünitemizde İVİG replasmanı yapılan ve İVİG infüzyonu esnasında reaksiyon gelişen hastaların poliklinik dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi. İlk 6 saatte gözlenen reaksiyonlar erken reaksiyon olarak değerlendirildi. Hastaların yaşları, cinsiyeti, bu süreçte uygulanan toplam infüzyon sayısı, kaçınıcı dozda ve nasıl reaksiyon gözleendiği, uygulanan müdahale şekli kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 293 hastaya toplam 1000 infüzyon uygulanmıştı. Bu hastaların 27'sinde (%9,2) erken reaksiyon gözlenmiş olup, tüm infüzyonların %2,7'sini oluşturmaktaydı. Reaksiyon gelişen hastaların yaş ortalaması 78,9± 36,4ay ve erkek/kız oranı 2,8/1 idi. Hastaların %37'sinde (n:10) ilk infüzyon esnasında erken reaksiyon gözleendi. En sık görülen yan etkiler sırasıyla ateş yüksekliği (%51,8) ürtiker (%40), öksürük (%22,2), başağrısı (%22,2), bulantı-kusma (%11,1), nefes darlığı (%3,7), anjioödem (%3,7) idi. Hiçbir hastamızda anflaksi gözlenmedi. Hastalara parasetamol ve/veya antihistaminik, gerektiğinde steroid ile müdahale edildi.

SONUÇ

Çalışmamızda İVİG'e bağlı ciddi bir reaksiyon görülmemiştir. Ancak nadir de olsa hayatı tehdit eden ciddi komplikasyonlar görülebileceğinden İVİG tedavi endikasyonu çok iyi belirlenmeli ve uygulanacak hastalar, hasta yakınları ve sağlık personeli olası yan etkiler yönünden bilgilendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: iv immünglobulin, yan etki

[Abstract:226] [PS-118]

İntravenöz İmmün Replasman Tedavisi Yan Etki Yönetimi**Feride Özkan, Meliha Erol, Feyzi İlhan Tezcan, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz, Elif Soyak Aytekin
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

_İntravenöz immünglobulin preparatları dünya çapında kullanımda etkili ve güvenli ürünlerdir. Nadir olmasına rağmen İVİG'in yan etkileri ciddi olabilir, hayatı tehdit edici olabilir. Klinisyenler hasta risk faktörlerini gözönünde bulundurmalı ve potansiyel yan etkileri yönetebilmelidir.

İntravenöz immünglobulin infüzyonuna bağlı yan etkilerin gelişimi bir çok risk faktörüne bağlıdır. Hastanın altta yatan başka tıbbi durumlarının varlığına, yaşına, tedavi edilen hastalıklarına, eşlik eden ilaç kullanımına, kullanılacak immünglobulin ürününün formülasyonuna, konsantrasyonuna, dozuna ve verilme hızına bağlı olarak da gelişebilir.

AKUT YAN ETKİLER

_Baş ağrısı, eklem ağrısı, mide bulantısı, miyalji, ateş titreme ve solunum sıkıntısı

_Deri reaksiyonları

Hafif ise; infüzyonu yavaşlatın /15-30 dk ara verin.

Orta yada ağır ise; infüzyonu durdurun

Antihistaminik ve NSAİİ verilir, buna rağmen yan etkiler gerilemezse steroid uygulanmalıdır.

_Anafilaktik reaksiyonlar;

İnfüzyon durdurulur, acil müdahale yapılır.

Sonraki infüzyonlarda düşük IgA içeren preparatlar düşünülmelidir.

GEÇ YAN ETKİLER

_Migren tipi baş ağrısı;

Analjezikler ve antimigren ilaçlar infüzyon öncesi uygulanabilir.

_Aseptik menenjit;

Analjezik, antiemetik, antimigren ilaçları verilebilir.

İnfüzyon öncesi ve sonrası hidrasyon önerilir.

Semptomatik tedavi yapılır.

_Renal bozukluklar;

Hastanın serum kreatinin düzeyi takibi yapılmalıdır.

Hidrasyonu planlanmalıdır.

Sukroz içermeyen ürünler tercih edilmelidir.

Ürünün infüzyon hızı ve konsantrasyonu düşürülmeli ve mümkünse dozlar bölünerek infüzyon sıklığı artırılmalıdır.

_Hemoliz;

Tedavi durdurulmalıdır.

_Nötropeni;

Premedikasyonla verilmelidir.

_Akut akciğer hasarı;

Tedavi durdurulmalıdır.

Premedikasyona rağmen reaksiyon devam ederse subkutan immünglobulin replasmanı önerilir.

Lot ve seri numarası kaydı ve takibi ile yan etki bildirimini yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: İmmün Replasman, Yan Etki, Yönetim

İVİG RİSK FAKTÖRLERİ

Hasta Risk Faktörleri	Volüm Yüğü	Şeker	Na+	Osmolarite	pH	IgA
Kardiyak Hastalık	+		+	+		
Renal Hastalık	+	+	+	+		
Tromboz Riski	+		+	+		
Anti IgA ab						+
Diyabetik Hasta		+				
Yaşlı Hasta	+	+	+	+		
Çocuk	+		+	+	+	

[Abstract:089] [PS-119]

Talasemi majör nedeniyle hematopoietik kök hücre nakli sonrası gelişen sekonder immün yetmezlik; bir olgu sunumu**Esra Yücel¹, Zeynep Hızlı Demirkale¹, Suheyla Ocak³, Cevdet Özdemir², Serap Karaman³, Zeynep Karakaş³, Zeynep Ülker Tamay¹****¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul****²İstanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü, İstanbul****³İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, İstanbul****Giriş**

Talasemi majör ağır seyirli, tedavi düzgün sürdürülmezse yaşam süresini belirgin kısaltan ve yaşam kalitesini çok olumsuz etkileyen bir hemoglobinopatidir. Hematopoietik kök hücre nakli (HKHN) hastalığı tamamen düzeltebilen bir tedavi yöntemidir. Özellikle iyi tedavi edilen, karaciğerde hasar oluşmamış hastalarda, doku tipi uygun sağlıklı kardeştan yapılan nakil başarılı olmaktadır. Ancak önleyici tedaviler ve erken tanı ile birlikte giderek azalmış olsa da HKHN tedavi edici özelliğinin yanında birçok komplikasyonla birlikte karşımıza çıkmaktadır. Bu komplikasyonlar arasında yetersiz hücre engraftmanı da akılda tutulmalıdır. Burada HKHN sonrası gelişen sekonder immün yetmezlik nedeni ile izleme alınan bir olgu sunulmuştur.

Olgu

Teyze çocukları çiftin beşinci çocuğu olan 15 yaşında erkek hastaya 5 yıl önce Talasemi majör tanısı ile tam uyumlu kardeştan HKHN yapıldı. İzlemede kronik GVHD nedeni ile 3 yıl süre ile immünsupresif ilaç kullandı. Yetersiz engraftmana bağlı olduğu düşünülen trombositopeni nedeniyle ara ara IVIG aldığı ve Eltrombopag tedavisi kullandığı ifade edilen hastanın son bir yıl içinde 3 kez sepsis ve septik şok nedeniyle yoğun bakım ünitesinde izlemine gerekmesi sebebiyle tarafımıza danışıldığında hastanın agammaglobulinemisi ve CD19 düşüklüğü saptandı (Tablo 1). Hastada B hücre engraftmanı olmamasına bağlı sekonder immün yetmezlik düşünüldü, düzenli IVIG ve antibiyotik profilaksisi ile izleme alındı. IVIG sonrası serum total IgG düzeyi 881 mg/dl'ye yükseldi. İzleminde enfeksiyon gelişmedi.

Sonuç

HKHN malign veya non-malign kemik iliği hastalıkları ve PİY'de önemli bir tedavi seçeneği ve kür şansıdır. Ancak beraberinde getirdiği komorbiditeler ve erken veya geç dönem ortaya çıkabilen komplikasyonlar nedeni ile hastaların uzun dönem yakından izlemi gerekmektedir. Bu komplikasyonlar arasında gelişebilecek sekonder immün yetmezlik de akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Talasemi majör, hematopoietik kök hücre nakli, sekonder immün yetmezlik**Hastanın nakilden 5 yıl sonraki laboratuvar sonuçları**

Lökosit	7740/mm ³
Hb	12,6 g/dl
Hct	%38,9
MCV	71,1 fL
Trombosit	177,000/mm ³
Monosit	1000/mm ³
Eozinofil	%1,3
Lenfosit	4200/mm ³
PNL	2400/mm ³
IgG	29 mg/dl
IgA	<1 mg/dl
IgM	12 mg/dl
IgE	<18 IU/L
CD3	%88
CD4	%24
CD8	%60
CD19	%0
CD16-56	%4

[Abstract:091] [PS-120]

Kronik Mukokütanöz Kandidiyazis:3 Farklı Genotip**Sezin Aydemir¹, Gözde Yeşil², Jean Laurent Casanova³, Ayca Kıyıkım¹, Haluk Çokuğraş¹, Yıldız Camcıoğlu¹****¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmunoloji BD,İstanbul****²Bezmialem Üniversitesi Tıbbi Genetik BD,İstanbul****³Pediatric Immunology Hematology and Rheumatology Unit Necker Hospital,Paris**

GİRİŞ: Kronik mukokütanöz kandidiyazis sistemik yayılım göstermeyen deri, tırnak ve muköz membranların tedaviye dirençli tekrarlayan kandida infeksiyonudur. Kazanılmış ya da genetik olarak T hücre fonksiyon bozukluğu ile ilişkilidir. Burada kronik mukokütanöz kandidiazis tablosunda başvuran IL17RA eksikliği, ACT1 eksikliği ve STAT1 fonksiyon kazanım mutasyonu saptanan 3 olgu sunulmuştur.

Olgu:

Olgu 1; 10 yaşında kız hasta, 1 yaşından beri ağız içinde zaman zaman azalan ancak hiç geçmeyen mantar enfeksiyonu ve gövdede folikülit bulguları ile takip edilip ACT1 eksikliği tanısı aldı.

Olgu 2; 8 yaşında erkek hasta 2 yaşında ağızda geçmeyen mantar enfeksiyonu saçlı deride boyunda ve gövdede kuruluk ve kızarıklık şikayetleri ile başvurdu. İzleminde IL17RA eksikliği tanısı kondu

Olgu 3; 8 yaşında erkek hasta, 3 yaşında ağızda ve tırnaklarda tekrarlayan mantar enfeksiyonu ile başvurdu.

İzleminde 7 yaşında iken kandida özofajiti gelişti. Moleküler analizinde daha önce tanımlanmış olan heterozigot STAT1 fonksiyon kazanım mutasyonu saptandı.

Sonuç: Kronik mukokütanöz kandidiyazisde; IL17RA eksikliği, ACT1 eksikliği ve STAT1 fonksiyon kazanım mutasyonu akılda tutulmalıdır. Akut enfeksiyonlar uygun antifungal ajanlar ile tedavi edilebildiği gibi bazı olgularda uzun dönem antifungal profilaksisi gerekmektedir. STAT1 fonksiyon kazanım mutasyonunda eşlik eden diğer bulgular nedeniyle hastalık erken yaşlarda yüksek mortalite ve morbidite ile seyredilmekte ve şiddetli semptomları olan hastalarda JAK inhibitörleri tedavide kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: ACT1, IL17RA, kandidiyazis, STAT1

[Abstract:100] [PS-121]

Primer İmmün Yetmezlik Tanısında Kullandığımız 10 Uyarıcı İşareti Genişletmeli miyiz**Ahmet Gökcan Öztürk¹, Şule Haskaloğlu², Ayşe Sevgi Bal², Candan İslamoğlu², Aydan İkinciöğulları², Figen Doğu²****¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara****²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**

Primer immün yetmezlikler (PİY), immün sistemin farklı yapıtaşlarının işlev veya olgunlaşmasında duraklamaya yol açan genetik bozuklukların neden olduğu hastalıklardır. Klinikte tekrarlayan enfeksiyonlar, otoimmünite, lenfoproliferasyon, otoinflamasyon ve allerjiyle seyredilen primer immün yetmezlikler 9 alt grup altında sınıflandırılmaktadır.

PİY tanısında, Jeffrey Model Vakfı tarafından yayınlanmış olan '10 uyarıcı işaret' enfeksiyonun ilk bulgu olduğu PİY'ler için önemini korurken, otoimmünite, otoinflamasyon, lenfoproliferasyon ve allerji ile presente olan PİY'ler için yeterli olup olmadığı tartışmalıdır. Bu çalışmanın amacı son 2 yıl içerisinde kliniğimizde PİY tanısı almış hastalarda 10 uyarıcı işaretin yanısıra kendi belirlediğimiz ek uyarıcı işaretlerin (göbeğin geç düşmesi, kronik ishal, aşı reaksiyonu, bronşiektazi, siğil, allerjik hastalıklar, otoimmünite) tanıya katkısını sorgulamaktır. Ocak 2016- Kasım 2018 tarihleri arasında AÜTF Pediatrik İmmunoloji/Allerji Polikliniği'ne başvurmuş PİY tanısı almış 298 hastanın dosyası retrospektif olarak değerlendirildi. Antikor eksikliğine bağlı immün yetmezlikler %72.5, T ve B hücre yetmezliğine bağlı immün yetmezlikler %10.7, sendromik durumlarla ilişkili immün yetmezlikler %6, immüendisregülasyonla giden immün yetmezlikler %3.4, fagosit sistem bozuklukları %7, kompleman eksikliğine bağlı immün yetmezlikler %0.3 olarak saptandı.

Otit ve uzun süren antibiyotik kullanma gereksinimi antikor eksikliğine bağlı immün yetmezlik tanısı koymada; pnömoni, gelişme geriliği, direngen moniliazis, uzun süren iv antibiyotik kullanımı, aile hikayesi, fırsatçı enfeksiyonlar T ve B hücre eksikliğine bağlı immün yetmezlik tanısı koymada; derin doku enfeksiyonları fagosit sayı ve/veya fonksiyonlarına bağlı immün yetmezlik tanısı koymada anlamlı olduğu saptandı (p<0.05). Kendi belirlediğimiz uyarıcı işaretlerden kronik ishal, aşı reaksiyonu, akrabalık T ve B hücre eksikliğine bağlı immün yetmezlik tanısı koymada; allerjik astım antikor eksikliğine bağlı immün yetmezlik tanısı koymada anlamlı olarak yüksek bulundu (p<0.05). PİY tanısında kullanılan uyarıcı işaretlerin genişletilmesi daha fazla hastanın erken tanı almasına katkıda bulunacaktır.

Anahtar Kelimeler: işaret, primerimmün yetmezlik, uyarıcı

[Abstract:111] [PS-122]

Kistik Fibrozisli Hastaların Periodontal Durumunun Klinik ve İmmünolojik Olarak Değerlendirilmesi**Onurcem Duruel¹, Ezel Berker¹, Mina Gharibzadeh Hızal², Cansu Özşin Özler³, Sanem Eşref², Çağman Tan⁴, Emel Tuğba Ataman Duruel¹, Nural Kiper², Uğur Özçelik², Deniz Doğru Ersöz², Ebru Güneş Yalçın², İlhan Tezcan⁴**¹Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği, Fakültesi Periodontoloji Ana Bilim Dalı, Ankara²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Göğüs Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara³Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği, Fakültesi Pedodonti Ana Bilim Dalı, Ankara⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Bu çalışmanın amacı; kistik fibrozisli hastaların periodontal durumlarını ve dişeti oluğu sıvısındaki (DOS) sitokin düzeylerini belirlemektir. Kistik fibrozisli 41 hasta ve 39 sistemik sağlıklı hastanın DOS örnekleri toplanarak, klinik ölçümleri yapıldı. Hastaların DOS hacmi kaydedildi. DOS'ta IL-1 β , IL-17 ve IL-10 miktarları ELİSA ile ölçüldü. Kistik fibrozisli hastalarda DOS IL-1 β düzeyi kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı yüksek ölçülürken; DOS IL-10 düzeyi ise kontrol grubuna göre anlamlı derecede düşük bulundu ($p < 0.05$). DOS IL-17 düzeyi ise kistik fibrozisli hastalarda sistemik sağlıklı gruba göre istatistiksel anlamlı olmasa da yüksek bulundu ($p > 0.05$). Periodontal durum, immünolojik parametrelerin DOS'ta incelendiği ilk çalışma olan bu araştırmanın sonucunda; kistik fibrozis hastalığının, periodontal durumdan bağımsız olarak, periodontal dokularda artmış pro-enflamasyona ve düşük anti-enflamatuvar yanıtı neden olduğu gösterilmiştir. Bu durum, hastalarda gingivitisin periodontitise dönüşümünün daha kolay olabileceğini düşündürmektedir. Bu nedenle, kistik fibrozis hastalığının, sık aralıklarla periodontal açıdan kontrol altına alınması gereken, riskli sistemik hastalıklar grubuna dahil edilerek değerlendirilmesinin önemli olacağı kanaatine varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Dişeti oluğu sıvısı, kistik fibrozis, periodotal durum, sitokin

[Abstract:115] [PS-123]

Çocukluk Çağında Nadir Görülen Igg4 (İmmünglobulin G4) İlişkili Hastalık: Dört Hastanın Değerlendirilmesi**Seyda Çayan Doğan¹, Nazan Tökmeci², Neslihan Edeer Karaca², Necil Kütükçüler³, Güzide Aksu³**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Ana Bilim Dalı, İzmir²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Ana Bilim Dalı, İzmir³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Romatoloji Ana Bilim Dalı, İzmir

Amaç: IgG4 ilişkili hastalık IgG4 (+) plazma hücrelerinin tutulan organlarda infiltrasyonu sonucu oluşan storiform fibrosis ve obliteratif flebit ile karakterize, immün aracılı fibroinflamatuvar bir hastalıktır. Çocukluk çağında nadir görülmesi nedeni ile hastanemizde son iki yıl içinde tanı alan dört olguyu tartışmayı amaçladık.

Olgu 1:13 yaşında kız olgu, altı aydır sol göz kapağında şişlik nedeni ile çekilen orbita MRG'ında sol lakrimal bezde inflamatuvar değişiklikler, eksizyonel biyopside yoğun lenfoplazmositer hücre popülasyonunda IgG4 pozitifliği saptandı. Göz tutulumu dışında başka organ tutulumu saptanmadı. Hastaya ve mikofenolat mofetil (MMF) tedavisi başlandı.

Olgu 2: 12 yaşında kız olgu, 2 sene önce nefritik düzeyde proteinüri nedeniyle böbrek biyopsisi ile IgA nefropatisi saptanmış. Sonrasında hastanın sol göz kapağında şişlik gelişmiş, çekilen orbita MRG'ında lakrimal bez lojunu içine alan kitle, Eksizyonel biyopsisi IGG4-ilişkili hastalık ile uyumlu bulundu. Hastaya metilprednizolon -MMF tedavisi başlandı.

Olgu 3:12 yaşında erkek olgu, sol göz kapağında şişme, egzoftalmus ile başvurdu. Orbita MRG'ında ekstraoküler kaslarda kalınlaşmaya yol açmış yumuşak dokunun eksizyonel biyopsisinde IGG4-ilişkili hastalıkla uyumlu bulundu. Başka organ tutulumu saptanmadı. Hastaya metilprednizolon tedavisi başlandı.sonrasında kesildi.

Olgu 4:12 yaşında kız olgu, sağ gözde şişlik yakınması ile başvurdu. Orbita MRG'ında ekstrakonal kitle, her iki lakrimal glandda hipertofi, nsizyonel biyopsi IGG4-ilişkili hastalıkla uyumluydu.HRCT'de bilateral akciğer bazallerinde buzlu cam dansitesi, kollajen-doku-hastalığı ile uyumlu bulundu. Hastaya metilprednizolon-MMF başlandı.İzlemde göz tutulumunda artışla tip II Diabetes kliniği, infiltrasyon olmamasına rağmen pankreas etkilenmesini düşündürdü. Tüm immünsupresif tedavilere direnci nedeni ile rituximab tedavisi başlandı.

IgG4 ilişkili hastalık çocukluk çağında gözden kaçabilmekte veya geç tanı alabilmektedir. Tedavi yanıtları değişken olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: IgG4 ilişkili hastalık, storiform fibrosis, fibroinflamatuvar hastalık

[Abstract:120] [PS-124]

MALT 1 Mutasyonu Saptanmış Bir Olgu Sunumu**Necil Kütükçüler¹, Seyda Çayan Doğan², Nazan Tökmeci³, Güzide Aksu¹, Neslihan Edeer Karaca³**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Romatoloji Ana Bilim Dalı, İzmir²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Ana Bilim Dalı, İzmir³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Ana Bilim Dalı, İzmir

GİRİŞ: İnflamasyon ve kanserde rol oynadığı bilinen nükleer faktör kappa B (NF- κB) sinyal yolu aktivasyonu, anti-apoptotik ve proliferatif uyarıma neden olur. NF- κB sinyal yolağında bulunan BCL10, MALT1 (mukozayla ilişkili lenfoid doku) in bir substratı olarak işlev görür; bölünmesi, b1 integrin aracılı T-hücre yapışmasını düzenleyebilir. BCL10, CARD (caspase-recruitment-domains) içeren proteinlerin kodlamasını yapar. BCL10 proapoptotik ve NF-κB aktive edici bir genidir. Mutasyonlu BCL10 (MALT lenfomalarında olduğu gibi) pro-apoptotik işlevini kaybeder ve B hücrelerine çoğalma avantajı sağlar. Psoriasisde, BCL10'un MALT1 ile etkileşime girdiği ve keratinositlerde NF-B'nin BCL10 ve MALT1 bağımlı aktivasyonunu tetiklediği gösterilmiştir.

Olgu: 19 yaşında kız olgu, tekrarlayan-otit, sekonder işitme-azlığı, 8 yaşında bronkopnomoni nedeni ile yatış öyküsü mevcut. 10 yaşında Selektif-IgA eksikliği-C4-eksikliği ile izleme alınmış. Özgeçmişinde özellik yok. Soygeçmişinde anne-baba arasında 1. derece kuzen evliliği mevcut. Fizik muayenesinde: saçlı deride yaygın seboreik dermatit, el ve ayak ekstensör yüzünde psöriasis, ellerinde siğilleri mevcut, bilateral aksiller ve servikal LAP(+) saptandı. Laboratuar bulgularında ANA: 1 /320 (+) granüler, C ANCA: 1/64 (+), ANA profil: (-), hipokomplementemi, D.Coombs: (++) , IgG:2930, IgA:<5,9, IgM: 236, lenfosit paneli: normal, HRCT: Bilateral aksiller ve supraklavikular LAP (+), ABDOMEN USG: splenomegali ve sağ böbrekte grade 1 hidroüreteronefroz, Epigastrik bölgede, paraaortik bölgede ve her iki parailiak zincirde multiple LAP(+), eksizyonel biyopsi: Folliküler hiperplazi saptandı. Saçlı deri biyopsi: skuamöz epitelde hiperplazi, dermada perivasküler lenfosit infiltrasyonu Psoriasis tanısı aldı. Malinite dışlandı. MALT 1 geninde homozigot mutasyon (+). MEFV: M694V Heterozigot mutasyon (+) saptandı.

Kliniğimizde siğilleri ve psoriasis nedeniyle izlenen hastamızda MALT1-mutasyonu saptanmasıyla bu patolojinin tartışılması hedeflendi.

Anahtar Kelimeler: MALT1-mutasyonu, (NF- κB) sinyal yolu, psöriasis

[Abstract:131] [PS-125]

Hematopoetik kök hücre naklinde donör son anda vazgeçerse**Dilara Bešli Çelik, Şule Haskoloğlu, Sevgi Köstel Bal, Candan İslamoğlu, Figen Doğu, Aydan İkinciogulları****Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: Hematopoetik kök hücre naklinde başarıyı etkileyen en önemli faktörler hastalığın tipi, hastanın klinik durumu, donör tipi, hazırlama rejimi, nakil merkezinin donanımı ve ekibin deneyimidir. Erişkinlerde donörün kendi rızası, donör çocuk ise ebeveynlerin rızası mutlaka gerekmektedir. Biz burada tam uyumlu kuzeninden nakil yapmak üzere hazırlama rejimini tamamladığımız bir hastada, donör ailesinin çocuklarının donör olmasından vazgeçtiklerini bildirmesi üzerine yaşadıklarımızı paylaşmak istedik.

Olgu: DOCK8 eksikliği nedeniyle izlediğimiz 3 yaşındaki kız hastanın aile içi donör taramasında 12 yaşındaki kuzeni ile HLA doku grupları arasında tam uyum saptandı. Aile ile görüşüldü imzalı onamları alındı. Hastaya treosulfan ve fludarabinden oluşan hazırlama rejimi başlandı. Kemoterapinin son gününde donörün ailesi çocuklarının verici olmasına izin vermediğini söyledi. Aileye, bu işlemin çocuklarına zarar vermeyeceği, alıcıya hazırlık rejimi verildiği, bu durumda hastanın ölebileceği anlatılmasına rağmen fikirleri değişmedi. Bunun üzerine acil olarak akraba dışı donör ve kordon kanı taraması yapıldı. Ancak tam uyumlu bir donör bulunamadı. Askerde olan babası çağrılarak post-transplant siklofosamid rejimi ve ATG verilerek haploidentik nakil yapıldı. Evre 4 akut cilt GvHH geçiren hasta, post-transplant 1. yılında, genel durumu iyi ve mikst kimerizm ile izlenmektedir.

Sonuç: Donörlerin ve donör ebeveyninin, nakil ekibi tarafından süreç ve işlemler hakkında tam ve gerçekçi şekilde önceden bilgilendirilmesi şarttır. Donörlerin bir sebep belirtmeden istedikleri safhada bağış yapmaktan vazgeçme hakkı mevcuttur. Ancak özellikle nakil sürecinin son döneminde bağıştan vazgeçmek hasta için hayati riskler doğurabilir. Nakil başarısının düşebileceği bilinse de bu durumda mevcut en uygun donörden nakil yapmak tek çözümdür.

Anahtar Kelimeler: Hematopoetik kök hücre nakli, donör, onam

[Abstract:138] [PS-126]

Pediyatrik Sistemik Lupus Eritematozus Olgularında Genetik Faktörlerin Belirlenmesi**Güzide Aksu¹, Seyda Çayan Doğan², Nazan Tökmeci³, Neslihan Edeer Karaca³, Necil Kütükçüler¹**¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Romatoloji Ana Bilim Dalı, İzmir²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Ana Bilim Dalı, İzmir³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Ana Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Sistemik lupus eritematozus (SLE), çoklu-sistem tutuluşlu otoimmün bir hastalıktır. Aday gen yaklaşımı ve genom boyu ilişkilendirme analizleri sonucunda, hem doğal hem de adaptif immün sistem yolaklarını düzenleyen genler SLE ile ilişkilendirilmiştir. Erken başlangıçlı olgularda genetik faktörlerin önemli rol oynadığı düşünülmektedir. Monogenik SLE olgularının tanınması tedavi yaklaşımı, prognoz ve genetik danışma açısından önemlidir.

Amaç: İmmün disregülasyon bulguları, aile öyküsü veya ebeveyn-akrabalığı olan olgularda Pediyatrik SLE fenotipine yol açan genetik faktörlerin belirlenmesi.

Gereç-Yöntem: Pediyatrik SLE olguları, SLICC (Systemic Lupus International-Collaborating-Clinics) kriterlerine göre değerlendirilmiş ve Next Generation Sequencing (NGS) yapılmıştır.

Sonuç: Altı farklı aileden 15-18 yaş aralığında, ve ortalama yaş 15,5 olan 6 hasta incelendi. Dört ailede ebeveyn-akrabalığı varken iki ailede yoktu. Altı hastanın birinin kardeşi kronik granülomatöz hastalık (KGH) tanılıydı ve KGH tanısı aldı. NGS ile, bir hastamız ve daha önce lupus tanısı almış erişkin abisinde C1R geninde homozigot mutasyon; bir hastada MBL geninde heterozigot; bir hastada C1QC geninde C.100G>A homozigot; bir hastada C1QC geninde homozigot mutasyon; diğerinde TCF3 Variant tespit edildi.

Tartışma: C1QC genlerinde bulunan mutasyonların daha önce SLE ile ilişkili olabilecekleri bildirilmiştir. C1q proteini, immün komplekslerin tanınması, fagositozun uyarılmasının ve otoreaktif B hücrelerinin negatif seleksiyonunda rol oynamaktadır. C1q dışındaki kompleman protein eksikliklerinin de (C1r/C1s, C2, C4 gibi) SLE ile ilişkili olabileceği gösterilmiştir. KGH olguları SLE bulguları ile başvurduğu gibi SLE olgularında fagositer aktivite, apoptozla ilgili genetik mutasyonlar saptanabilir.

Sonuç: Aile öyküsü, ebeveyn-akrabalığı bulunan pediyatrik SLE olgularında genetik faktörlerin saptanması, hastalık patogenezi ve primer immün yetmezliklerle ilişkinin daha iyi anlaşılmasına yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Sistemik lupus eritematozus, next generation sequencing

[Abstract:139] [PS-127]

Ailesel Hemofagositik Lenfositik Lenfositik Tip 3 (ALH Tip 3/UNC13D Defekti): Üç Kardeş, 2 Nakil**Doğan Kaymaz¹, Şule Haskoloğlu¹, Sevgi Köstel Bal¹, Candan İslamoğlu¹, Kübra Baskın¹, Figen Doğu¹, Aydan İkinçioğulları¹, Serdar Ceylaner², Gülay Ceylaner², Helen Su³**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara²İntergen Genetik Tanı Merkezi, Ankara³Laboratory of Clinical Immunology and Microbiology, National Institute of Allergy and Infectious Diseases, National Institutes of Health, Bethesda, USA

GİRİŞ: Ailesel lenfositik lenfositik (ALH)'ler otozomal resesif geçişli, sıklıkla yaşamın ilk iki yılı içinde hemofagositozun görüldüğü hastalık grubudur. 5 ayrı tipi vardır. UNC13D mutasyonu Munc 13-4 protein defekti görülen AHL TİP 3'e neden olmaktadır. Tüm AHL olgularının %30-40'ından UNC13D defekti sorumludur. ALH TİP 3'de sitolitik granüllerin ekzositoz ile sekresyonunda yetersizlik, NK hücre aktivitesinde belirgin azalma mevcuttur. Burada UNC13D mutasyonuna bağlı AHL3 ile izlediğimiz 3 kardeş sunulmaktadır.

Olgu: Aralarında 1. dereceden kuzen evliliği olan ailenin üç çocuğu kliniğimize sırasıyla; 2014 yılında 2 yaşında (K), 2015 yılında 13 aylık (K) ve 2017 yılında 3,5 aylık (E) iken ateş, halsizlik ve solukluk şikayetleri ile başvurdu. Her üçünün de fizik muayenesinde saç renkleri çok açık sarı, ciltleri soluk, ateş ve hepatosplenomegali vardı.

Tetkiklerinde ilk olguda pansitopeni diğer iki çocukta bisitopeni (anemi, trombositopeni), hipertrigliseridemi ve hiperferritinemi saptandı. Hepsinin kemik iliği aspirasyonunda hemofagositoz görüldü. Çocuk onkoloji tarafından değerlendirilen, HLH 2004 protokolü başlanan ilk olgu tedavinin 9. ayında kalp yetmezliği ile kaybedildi. İkinci olgu ilk başvurusunda kliniğimize danışıldı. HLH 2004 protokolü sonrası remisyona girdi ve tam uyumlu kız kardeşinden hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapıldı. Tüm bulguları düzelen hasta +3. yılında tam donör kimerizmi ile izlenmekte. Üçüncü hastaya da remisyona girdikten sonra aynı donörden HKHN yapıldı. Nakil sonrası 7. ayında komplikasyonsuz Her üç hastada WES analizi ile UNC13D geninde homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: ALH, immünsüpresif tedaviye rağmen relapslarla seyreden mortalitenin yüksek olduğu ve kesin tedavinin HKHN ile mümkün olduğu bir hastalıktır. Genetik analiz ile tanı koyulabilen bu hastalarda erken tanı ve erken hematopoetik kök hücre nakli hayat kurtarıcıdır.

Anahtar Kelimeler: Anahtar kelime: Ailesel Hemofagositik Lenfositik Lenfositik Tip 3, Hematopoetik Kök Hücre Nakli

[Abstract:149] [PS-128]**HIV pozitif hastalarda double negatif T lenfositlerin rolü ve HIV RNA düzeyleri ile korelasyonu****Hatice Türk Dağı¹, Şua Sümer², Ayça Emsen³, Hasibe Artaç³****¹Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Konya****²Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Konya****³Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya**

Giriş: CD3 + CD4- CD8- T hücreleri, genellikle çift negatif (DN) T lenfositler olarak tanımlanır, CD4 benzeri fonksiyonlar gösterir. DN T lenfositlerin Greft-versus host hastalığı, otoimmün hastalıklar, parazit ve HIV enfeksiyonu gibi bulaşıcı hastalıklarda önemli bir rol oynadığı öne sürülmektedir. Bu çalışmanın amacı HIV ile enfekte hastaların HIV RNA düzeyleri ile CD4+,CD8+ ve DN T lenfosit oranları arasında korelasyon olup olmadığını araştırmaktır.

Gereç-Yöntem: 2018 yılında hastanemize başvuran 44 HIV ile enfekte hastanın verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların HIV RNA düzeyleri Real-time PCR yöntemi ile kantitatif olarak belirlendi. CD4+,CD8+ ve DN T lenfosit oranları akım sitometri yöntemiyle saptandı. HIV RNA düzeyleri ile CD4+,CD8+ ve DN T lenfosit oranları arasındaki ilişkiyi belirlemek için SPSS 21 programı kullanılarak Spermans' rho korelasyon katsayıları hesaplandı. P<0,05 değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Bulgular: Hastaların HIV RNA düzeylerinin, CD4+, CD8+ ve DN T lenfosit oranlarının medyan değerleri sırasıyla 220 IU/mL (66-6.642.929), %22.4 (0.6-45.2), %46.6 (20.2-81.1) ve %3.7 (0.4-9.1) olarak tespit edildi. HIV RNA düzeyleri ile CD4+ T lenfosit oranları arasında negatif (r=-0.52, P=0.000) ve CD8+ T lenfosit oranları arasında pozitif bir korelasyon (r=0.43, P=0.001) saptanırken, DN T lenfosit oranları arasında saptanmadı (r=0.18, P=0.177).

Sonuç: Çalışmamızda hastaların HIV düzeyleri ile CD4+ ve CD8+ T lenfosit oranları arasında bir korelasyon saptanırken, DN T lenfosit oranları ile ilişki saptanmadı. HIV enfeksiyonunun klinik seyrinde DN T lenfositlerin rolünü anlamak için prospektif klinik çalışmalar yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Double Negatif T lenfosit, HIV RNA**[Abstract:160] [PS-129]****Tıp Fakültesi Öğrencilerinde PİY Farkındalığı****Nesrin Reislı¹, Şükrü Nail Güner², Esra Hazar Sayar³, İsmail Reislı²****¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi****²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji ABD****³Alanya Alaaddin Keykubat Üniversitesi, Alanya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Ünitesi**

Akraba evliliği oranının yüksek olduğu ülkemizde, Primer immün yetmezlikler (PİY) farkındalığı oldukça önemlidir. Farkındalık düzeyi düştükçe PİY tanısı geç konulur, erken tanı ve etkin tedavi yapılamaz(1). Bu çalışmanın amacı Tıp Fakültesi dördüncü sınıf öğrencilerinin PİY farkındalığını değerlendirmek ve aldıkları klinik immünoloji eğitiminin bu düzeye etkisini araştırmaktır. Dördüncü sınıf stajında altı saat olan PİY derslerine girmeden önce ve ders sonrasında öğrencilerin aynı anketin toplam 69 sorusunu cevaplamaları istendi. Dağıtılan 132 anketten, 116 sı (%88 ve 60 erkek, 56 kız) değerlendirilmeye alındı. Anket sorularına verilen doğru yanıtlar, anket skoru olarak karşılaştırıldı. Eğitim öncesi anket skoru 37,4 ± 3,7 ve eğitim sonrası anket skoru 42 ± 4,3 (p<0.05) idi. Doğru yanıtlar ile cinsiyet arasında ilişkisi kurulamadı. Anket sorularının 39 adedi doğrudan PİY ile ilişkili idi. Bu sorulardan 10 tanesine eğitim öncesi doğru yanıt verme oranı %50 nin altındayken, eğitim sonrası tüm sorular doğru olarak yanıtlanmıştı. En doğru yanıtlanan sorular PİY ile ilişkili klinik bulgular konusundaydı. Akraba evliliği konusu ile PİY ilişkisi, eğitim öncesinde de iyi biliniyordu. Lenfopeni konusu ise %80 oranında PİY ile ilişkili olarak yanıtlanmıştı. Ancak NBT ve CH50 testleri, PİY ile ilişkili olarak yanıtlanmamıştı. Tıp Fakültesi öğrencilere verilen klinik immünoloji derslerinin PİY farkındalığını artırdığı kanaatine varıldı.

1.Yüksek M, İkinciogullari A, Doğu F, Elhan A, Yüksek N, Reislı I, Babacan E. Primary immune deficiency disease awareness among a group of Turkish physicians. Turk J Pediatr. 2010; 52(4):372-7.

Anahtar Kelimeler: Primer İmmün Yetmezlikler, PİY Farkındalığı

[Abstract:174] [PS-130]

Primer İmmün Yetmezlik ve Malign Hastalığı Olan Olgularımız; Tek Merkez Deneyimi**Gökçe Pınar Reis, Ayşenur Bahadır, Erol Erduran****Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, Trabzon**

Giriş: Primer immün yetersizliği (PID) olan bireylerde, normal bağışıklık sistemi olan insanlara kıyasla 1.6-2.3 kat oranında malignite riski artmıştır. Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID), ataxi telenjektazi (AT), wiskott aldrich sendromu ve ağır kombine immün yetmezlik gibi PID'lerde non-hodgkin lenfoma (NHL), lösemi, gastrik kanserler ve virüs ilişkili kanserler sık görülmektedir. Bu çalışmada 2'si AT, 1'i CVID tanılı 3 PID ve maligniteli hasta tartışılmıştır.

Vaka:

Olgu I: Bir yaşından beri AT tanısı ile takip edilen hastaya 10 yaşında akut lenfoblastik lösemi tanısı koyularak St-Jude Total XV kemoterapi protokolü başlandı. Üç haftada bir intravenöz immünglobülin (IVIG) tedavisi uygulandı. İzleminde hastanın hemarajik sistiti gelişti ve mesane damar embolizasyonu ile düzelen masif hematürisi oldu. Hastanın tedavisine devam edilmektedir.

Olgu II: Üç yaşından beri AT tanısı ile izlenen kız hasta 9 yaşında diffüz büyük B hücreli NHL tanısı koyuldu. Evre IV NHL olan hastaya ritüksimab tedavisi ile birlikte azaltılmış dozlarda kemoterapi başlandı. Üç haftada bir IVIG tedavisi verilmesi planlandı. Hastanın tedavi sonrası ağır mukoziti ve bir aydan uzun süren nötropenisi gelişti. Kliniğimizde tedavisi devam etmektedir.

Olgu III: İki yaşından beri CVID tanısı ile izlenen ve üç haftada bir IVIG tedavisi alan hastaya üç yaşında prekürsör T hücreli lenfoblastik lenfoma tanısı koyuldu. Evre III NHL olarak kabul edilen hastaya BFM-NHL 96 kemoterapi protokolü başlandı. Kemoterapi sonrası karaciğer enzimlerinde belirgin bozulma izlendi. Hasta kliniğimizde tedavi görmektedir.

Tartışma: Kanser PID kapsamında tedavisi, ciddi toksisiteler ve uzun vadeli yan etkiler nedeniyle zordur. PID'de kanserin moleküler olarak tanınması hedeflenen tedavilerin geliştirilmesine olanak sağlayarak hastalardaki toksisitelerin azalmasını sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, malignite, çocuk

[Abstract:175] [PS-131]

Sağlıklı çocuklarda serum immünglobulin (IgG, IgA, IgM) ve IgG alt grup düzeylerinin referans aralıkları**Rumeysa Olcay Bayram¹, Hülya Uçaryılmaz¹, Ayça Emsen¹, Hatice Türk Dağı², Hasibe Artaç¹****¹Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya****²Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Konya**

Giriş-Amaç: Sağlıklı çocuklarda immünglobulin (IgG, IgA, IgM) ve IgG alt grup düzeyleri farklı etnik gruplar arasında genetik ve çevresel faktörlerin etkisiyle yaşa göre değişmektedir. Bu çalışmanın amacı, sağlıklı çocuklarda serum immünglobulin düzeylerinin yaşa göre referans değerlerini belirlemektir.

Metod: Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniğine başvuran 0-18 yaş arasında toplam 330 sağlıklı çocuk çalışmaya alındı. Serum immünglobulin düzeyleri her bir yaş grubunda 30 kişi olacak şekilde toplam 11 grupta, IgG alt grupları 2 yaş üzerinde toplam 6 grupta nefelometrik yöntemle ölçüldü. Ortalama, minimum, maksimum değerler ile %95 güven aralığı belirlendi.

Bulgular: Serum IgG düzeyinin yeni doğan dönemde yüksek olduğu, 6. aya kadar azaldığı ve sonrasında artarak 18 yaşında maksimum seviyeye ulaştığı gözlemlendi. IgA düzeyinin yenidoğan dönemde çok düşük olduğu sonra yaşla birlikte arttığı saptandı. IgM ve IgG alt grup düzeylerinin ise yaş gruplarına göre değişken olduğu izlendi.

Sonuç: Serum immünglobulin düzeyleri ve IgG alt grupları ile ilgili referans değerleri bu çalışma ile güncellenmiştir. Serum immünglobulin düzeylerinin belirlenmesi primer ve sekonder immün yetmezlik tanısında genel tarama testi olup bu hastalıkların doğru tanı ve tedavisi için çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: IgG, IgA, IgM, IgG alt grupları, referans değerler

[Abstract:190] [PS-132]

Sağlıklı ve semptomatik irreversible pulpitisli pulpa dokularındaki IL-1β düzeylerinin karşılaştırılması**Emre Nagaş¹, Çağman Tan², Begüm Özbek², Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²**¹Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Endodonti Anabilim Dalı, Ankara²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji Ünitesi/Ankara

Son yıllarda diş pulpasındaki sitokin seviyeleri ile klinik teşhis arasında objektif verilere dayanan bir ilişki kurulmaya çalışılmaktadır. Bu çalışmanın amacı insan pulpa dokusunda IL-1β düzeyini ölçüp semptomatik irreversible pulpitis varlığında miktarında farklılık olup olmadığını araştırmaktır. Doku örnekleri cerrahi olarak çekilen gömülü üçüncü molar dişlerden ve endodontik tedavi uygulanan irreversible pulpitisli dişlerden elde edilmiştir. Doku örneklerindeki IL-1β düzeyi ELISA yöntemi ile ölçülmüş ve değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: İrreversible pulpitisli, IL-1β

[Abstract:193] [PS-133]

Erken ve Hızlı PİY Tanısında Akım Sitometrisi (AS)' nin Yeri**Deniz Güloğlu¹, Şule Haskoloğlu¹, Meltem Arıkan¹, Candan İslamoğlu¹, Sevgi Bal¹, Duygu Uğur¹, Caner Aytekin², Figen Doğu¹, Aydan İkinciogulları¹**¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Allerji Bilim Dalı, Ankara²Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Akım Sitometrisi (AS) başta ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) olmak üzere birçok PİY'in tanısında genetik analizden önce güvenilir bilgiler elde edilmesine olanak sağlayan bir tekniktir. Temel olarak immünfenotiplendirme ile immün sistem hücrelerinin sayı ve fonksiyonlarındaki anormallikler belirlenir. Ayrıca bazı PİY'lerde, AS ile, mutant genin ürünü olan spesifik molekülün ifade edilmediğinin belirlenmesi özellikle genetik tanının uzun zaman aldığı ülkemiz koşullarında genetik öncesi erken, hızlı ve kesin tanıya olanak sağlar. Amaç: AS ile spesifik molekül ifadesi (spesifik molekül ekspresyonu) ölçülerek tanı koyulan PİY hastalarımızın retrospektif olarak incelenmesi ile hastaların genetik öncesi erken ve hızlı tanıya ulaşımında AS'nin rolünün değerlendirilmesidir.

Materyal-Metod: Bu çalışmada 1997-2018 yılları arasında PİY tanısı alan ve Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı Araştırma Laboratuvarı'nda AS ile spesifik molekül ifadeleri değerlendirilen 66 olgu gözden geçirildi.

Bulgular: PİY düşünülen 66 olguda spesifik molekül ifadesi ile genetik tanı öncesinde kesin tanı sağlandığı saptandı. AS ile spesifik molekül ekspresyonu değerlendirilerek tanı alan PİY'ler Tablo I' de sunulmaktadır. Bu 66 olgudan ancak 30'unda (% 45,5) AS sonrası genetik çalışma yapılabilir ve tümünde hastalıktan sorumlu genin ürünü olan proteine spesifik molekül ifadesinin eksik veya hiç bulunmadığı görüldü.

Sonuç: Genetik tanıdan önce Akım Sitometrisi ile hastalığa spesifik molekül ekspresyonlarının değerlendirilmesi, özellikle Kombine İmmün Yetmezlik (KİY) ve İmmün Disregülasyon (İD) bozukluğu içinde yer alan, ciddi klinik tablo oluşturan ve hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) gerektiren PİY'lerin erken ve hızlı tanı almasına olanak tanımaktadır.

Anahtar Kelimeler: PİY, Akım sitometrisi, spesifik molekül, HKHN**Tablo I. AS ile spesifik molekül ekspresyonu değerlendirilerek tanı alan PİY'ler**

PİY	AS ile tanı (n=66, %100)	Önce AS tanı (n=60, %90,9)	AS sonrası Genetik tanı (n=30, %45,5)
MHC Class I Eksikliği	8 (12,1)	8 (13,3)	8 (26,7)
MHC Class II Eksikliği	16 (24,2)	16 (26,7)	2 (6,6)
Lökosit Adezyon Defekti I	10 (15,2)	10 (16,7)	5 (16,7)
Bruton Hastalığı	10 (15,2)	10 (16,7)	5 (16,7)
DOCK-8 Eksikliği	8 (12,1)	8 (13,3)	6 (20,0)
LRBA Eksikliği	4 (6,0)	1 (1,7)	1 (3,3)
CD25 Eksikliği	3 (4,6)	3 (5,0)	3 (10,0)
ZAP-70 Eksikliği	2 (3,0)	2 (3,3)	-
CD40 Eksikliği	2 (3,0)	-	-
CD40 Ligand Eksikliği	3 (4,6)	2 (3,3)	-

[Abstract:212] [PS-134]

Primer immün yetmezlik tanısı ve ön tanısı ile hastaneye yatan çocuklarda malnutrisyon sıklığı**Sebla Güneş, Nazan Tökmeci, Neslihan Karaca, Necil Kütükçüler, Güzide Aksu**
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Malnutrisyon; hastane yatışlarında gözden kaçabilen bir klinik problem olup uzamış hastane yatışları, enfeksiyonlar, artmış hastane masrafları, morbidite, mortalite ve immün yetmezlikle yakın ilişkilidir. Çalışmamızda primer immün yetmezlik tanısı/ön tanısı ile hastaneye yatan çocuklarda malnutrisyon sıklığının saptanması ve tedavisi amaçlandı.

Materyal-Metod: Ege Üniversitesi Çocuk İmmünoloji servisine yatan 100 hastanın vücut ağırlığı, boy, kol çevresi ve triceps yağ doku kalınlığı ölçüldü; BMI, yaşa göre vücut ağırlığı, yaşa göre boy ve boya göre ağırlıkları saptandı. Sonuçlar WHO, Gomez, Waterlow ve Wellcome malnutrisyon sınıflamalarına göre yorumlandı.

Bulgular: Hastaların %44'ü kız, %56'sı erkek olup, yaş ortalaması 56 ay, malnutrisyon oranı %59 olarak saptandı. 26 humoral immün yetmezlik, 26 kombine immün yetmezlik, 8 SCID, 7 kronik granüloamatöz hastalık, 5 doğal immün yetmezlik, 4 immün disregülasyon, 3 otoenflamatuar hastalık, 21 immün yetmezlik tetkik hastası yatırıldı. WHO'ya göre 9 hafif, 38 orta, 12 ağır; Waterlow'a göre 16 akut(zayıf), 27 kronik(bodur), 16 kronik zeminde akut malnutrisyon; Wellcome'a göre 9 Marasmus, 1 Kwashiorkor, 1 Marasmik-kwashiorkor, 21 düşük ağırlıklı hasta saptandı. Primer immün yetmezlikler içinde en yüksek malnutrisyon görülen grup; hastalarının tümünde (%100) malnutrisyon saptanan kronik granüloamatöz hastalık oldu. Bunu sırasıyla SCID(%63), kombine immün yetmezlik(%62), humoral immün yetmezlik(%62), immün disregülasyon sendromları(%50), immün yetmezlik tetkik grubu(%48), doğal immün yetmezlik(%40) ve otoenflamatuar hastalıklar grubu (%33) izledi. Malnutrisyon saptanan hastalar diyetisyene yönlendirilip eğitim ve enteral/parenteral beslenme desteği sağlandı.

Sonuç: Çocuk İmmünoloji servisine primer immün yetmezlik tanısı/ ön tanısıyla yatırılan hastalarda malnutrisyon oranı, dağılımı ve müdahalesi anlatılmıştır. Malnutrisyon güncelliğini hala koruyan önemli bir klinik problem olup morbidite-mortalitenin önüne geçmek ve immün yetmezlikleri yönetebilmek; malnutrisyonun zamanında tespit edilip müdahale edilmesiyle mümkündür.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, malnutrisyon, pediatri

Primer immün yetmezlik alt gruplarında malnutrisyon türü dağılımı

Hastalık Tanıları	Kronik Malnutrisyon	Akut Malnutrisyon	Kronik Zeminde Akut Malnutrisyon
Humoral immün yetmezlik (26 hasta)	7 hasta	5 hasta	4 hasta
Kombine immün yetmezlik (26 hasta)	5 hasta	6 hasta	5 hasta
İmmün yetmezlik tetkik (21 hasta)	7 hasta	3 hasta	0 hasta
SCID (8 hasta)	3 hasta	1 hasta	1 hasta
Kronik granüloamatöz hastalık (7 hasta)	2 hasta	4 hasta	1 hasta
Doğal immün yetmezlik (5 hasta)	0 hasta	1 hasta	1 hasta
İmmün disregülasyonlar (4 hasta)	2 hasta	0 hasta	0 hasta
Otoenflamatuar hastalıklar (3 hasta)	1 hasta	0 hasta	0 hasta

[Abstract:216] [PS-135]

Ektodermal Displazi ile Birliktelik Gösteren Primer İmmün Yetmezlik Vakaları**Ece Erci¹, Elif Soyak Aytekin², Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²**¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Ektodermal-displazi (ED) embriyonik ektodermden köken alan en az iki dokunun etkilendiği geniş bir hastalık grubunu tanımlamaktadır. ED klasik olarak saç (hipotrikoz), diş (anodontia/hipodontia), ve ter bezi (anhidro/hipohidro) anomalilerinden oluşur. NFκB yolağında görevli moleküllerin mutasyonu sonucunda ortaya çıktığı düşünülmektedir. Çalışmamızın amacı kliniğimizde takipli olan ED'li hasta grubunun klinik/immünolojik özelliklerini belirleyerek bu hastaların tanı-takip-tedavi hedeflerini belirlemektir.

Metod: İmmünoloji Polikliniği'ne 2018 Ağustos-Aralık arasında başvuran ED tanılı hastalar çalışmaya dahil edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 9 hasta (E/K: 5/4) dahil edilmiştir. Ortalama tanı yaşı 9.5 yaştır. Hastaların %30'unda anne-baba arasında akrabalık vardır. En sık başvuru şekli sırasıyla cilt bulguları, tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonu, pnömoni ve bronşiolit şeklindedir. Altı hastada pnömoni nedeni ile hastaneye yatış öyküsü vardır. Diğer nedenler arasında miyokardit, sepsis, hipopiyonlu keratit yer almaktadır. En sık görülen saç bulgusu seyrek-ince saç teli iken 4 hastada alopesi (alopesi totalis) vardır. Sadece 4 hastada termoregülasyon bozukluğu mevcuttur. Diş şekil bozukluğu/dişlerde eksiklik 2 hastada görülmüştür. Eşlik eden diğer hastalıklar hipotiroidi(n:4), sistemik juvenil idiyopatik artrit(n:1), immün trombositopenik purpura(n:1) ve iyi diferansiye skuamöz hücreli karsinomdur(n:1). Laboratuvar bulgularından en sık görüleni lenfopeni ve hipogammaglobulinemidir, hastaların %30'unda mevcuttur. Bir hastada hem lenfopeni hem de hipogammaglobulinemi vardır.

ED'nin erken yaşta tespiti eşlik eden primer immün yetmezliklerin tanısında değerli bir bulgudur. Literatürde sıklıkla saç, diş ve tırnak bulguları ile prezente olduğu gösterilmiş, bizim hastalarımızda da literatür ile uyumlu şekile en sık saç-tırnak bulguları olduğu görülmekte, termoregülasyon bozukluğu %44 oranında mevcuttur. Enfeksiyonlar (özellikle pnömoni, otitis media), otoinflamatuar ve immüendisregülatuar hastalıklar eşlik eden önemli bulgular arasındadır.

Anahtar Kelimeler: ektodermal displazi, immün yetmezlik

[Abstract:221] [PS-136]

Lökosit Adezyon Yetmezliği Nedeniyle Gözlenen Hızlı İlerleyen Şiddetli Periodontitis: Üç kardeş olgu serisi**Emel Tuğba Ataman Duruel¹, Nermin Yamalık¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan², Ezel Berker¹**¹Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği, Fakültesi Periodontoloji Ana Bilim Dalı, Ankara²Hacettepe Üniversitesi, Tıp fakültesi, Pediatrik immünoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Konak immün yanıtının baskılanmış olduğu bazı sistemik hastalıklarda şiddetli periodontal yıkım gözlenebilmektedir. Periodontal dokuların savunmasında primer rol oynayan, lökositlerin yapışma defekti ile karakterize olan "Lökosit Adezyon Yetmezliği", otozomal resesif geçiş gösteren, nadir gözlenen bir nötrofil bozukluğudur. Çalışmamızda, şiddetli periodontal yıkım belirlenen, ailesel "Lökosit Adezyon Yetmezliği" teşhisi koyulan 3 olgu serisi sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

18 yaşında kadın hasta, diş etlerinde şiddetli kanama ve ağrı şikayetleriyle Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Periodontoloji kliniğine başvurmuştur. Hastanın alınan anamnezinde, herhangi bir sistemik rahatsızlığının bulunmadığı rapor edilmiştir. Yapılan klinik ve radyolojik muayenede, ileri derecede kemik kaybının izlendiği, şiddetli periodontitis tanısı konulmuştur. Hastanın ailesel hikayesinde kardeşlerinde de aynı periodontal şikayetlerin olduğu belirlenerek, klinik ve radyolojik muayeneleri yapılmış ve bütün kardeşlere şiddetli periodontitis teşhisi konulmuştur. Hastalarda uygulanan klinik tedavilerin yanı sıra, gözlediğimiz şiddetli periodontal harabiyetin etyopatogenezini açıklayabilmek için kan, diş eti oluğu sıvısı (DOS) örnekleri alınmış ve klinik parametreler (cep derinliği, klinik ataçman kaybı, gingival indeks, plak indeksi ve sondlamada kanama) kaydedilmiştir. DOS'ta Luminox ile sitokin analizi ve kanda flow sitometre ile CD alt grupları incelenmiştir.

SONUÇLAR

Klinik değerlendirmelerde hastalarda 9 mm'den fazla sondlama derinliğinin bulunduğu cepler, tüm dişlerinde sondlamada kanama kaydedilmiştir. Plak indeksi tüm kardeşlerde ortalama 1.5 olarak hesaplanmıştır. Elde edilen sitokin düzeyleri ve CD alt grup yüzdeleri sonucunda hastalara lökosit adezyon yetmezliği teşhisi konulmuş olup, düşük plak indeks ortalamalarına rağmen, hızlı ilerleyen şiddetli periodontitis oluşmasında bu sistemik bozukluğun etkisinin olduğu sonucuna varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: lökosit adezyon yetmezliği, periodontitis, sitokin

[Abstract:244] [PS-137]

Selektif İmmunglobulin M Eksikliğinin Klinik ve İmmünolojik Bulgularının Değerlendirilmesi**Canan Caka¹, Özlem Şatırer¹, Pınar Kahyaoğlu¹, Deniz Ayvaz², İlhan Tezcan²****¹Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı****²Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı**

Giriş: Selektif IgM eksikliği (sİGME), yaşa göre 2 standart sapmanın altında serum IgM değeri, normal serum IgA-IgG düzeyleri, normal T hücre sayısı/fonksiyonları olup herhangi bir immün yetmezlik tanısının eşlik etmediği, primer immün yetmezliktir (PİY). Amacımız kliniğimizde sİGME tanısıyla izlenen hastaların immünolojik özelliklerini belirlemek, izole IgM eksikliğine dikkat çekmektir.

Materyal-Metod:Çalışmamızda 2013-2018 yılları arasında sİGME tanısı ile çocuk immunoloji polikliniğininde izlenen hastalar değerlendirilmiştir.

Bulgular: Tanı alan 43 hastanın tanı yaşları ortalama 14,75 K/E oranı 9/34.Hastaların en sık başvuru nedeni tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonuydu ve bu nedenle başvuran hastaların %40'ında eşlik eden hastalık/sendrom gözlenmemiştir. Yedi hastada genetik (22q11.2 delesyonu (n=3), trizomi 21 (n=2), 1p delesyonu (n=1),charge sendromu(n=1) 6 hastada allerjik (astım (n=4), allerjik rinit (n=1), tekrarlayan bronşiolit (n=1)) ve 4 hastada otoimmün hastalık (behçet,sjögren,Itp,diabet), saptanmıştır. Üç hastada izlemde malignite aml (2), tubuler adenom(1) gelişmiştir. sİGME ile izlenen hastalar içerisinde osteopetrozis, kongenital nötropeni, Guillain Barre Sendromu tanılı hastalar vardır. Dört hastada sİGME sık üsye geçirdiği için istenen tetkik sonucu saptanmış olup herhangi ek patolojisi bulunmamaktadır.

Izole IgM düşüklüğü ile takip edilirken PİY tanısı almış 12 hastanın 9'unda kombine immün yetmezlik (1 hastada ADA eksikliği), 2'sinde otoimmün lenfoproliferatif hastalık, 1'inde de kronik granülomatöz hastalık vardı.

Sonuç: Çalışmamızda immunoloji kliniğinde izlenen hastaların içerisinde sİGME tanısı alan hasta oranı %0,15 olarak saptanmıştır. Etyolojisi tam olarak bilinmemeyen sİGME'ne genetik, allerjik ve otoimmün hastalıklar eşlik edebilmekte, hastalar bazen asemptomatik olarak izlenebilmektedir. Bir kısım hastanın izlemde PİY tanısı aldığı, bunların çoğunun kombine immün yetmezlik olduğu göze çarpmıştır.

Anahtar Kelimeler: selektif IgM eksikliği, İmmün Yetmezlik, Klinik Bulgular

[Abstract:246] [PS-138]

İmmün Yetmezliği Olan Vakalarda Açık Akciğer Biyopsisinin Tanısal Değeri**Mina Gharibzadeh Hızal, Sanem Eryılmaz Polat, Nagehan Emirlioğlu, Ebru Yalçın, Deniz Doğru Ersöz, Uğur Özçelik, Nural Kiper****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara**

Amaç: İmmün yetmezlik tanısı ile izlenen ve akciğer tutulum bulguları olan çocukların açık akciğer biyopsi sonuçlarının değerlendirilmesi ve tanısal amaçlı yapılan açık akciğer biyopsilerinin yararlılığı, güvenilirliği ve uygun zamanlamasını belirlemek amaçlanmıştır.

Yöntem: Hacettepe Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği'nde 2007-2016 tarihleri arasında immün yetmezlik tanısı ile takip edilen ve akciğer tutulumu nedeni ile tanısal amaçlı açık akciğer biyopsisi yapılmış olan hastalar retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Sonuç: 2007-2016 tarihleri arasında 12 hastaya açık akciğer biyopsisi yapılmıştır. Biyopsi öncesinde hastaların 4'ünde immün yetmezlik tespit edilmiştir. Bu hastaların biri kronik granülomatöz hastalık, biri yaygın değişken immün yetmezlik ve ikisi hipogamaglobinemi nedeni ile izlenmiştir. Hastalara biyopsi sonucu sırası ile granülomatöz enflamasyon, granülositik lenfositik interstisyel pnömoni, foliküler bronşiolit ve SPC eksikliği olarak saptanmıştır. Biyopsi yapılan hastaların yaş ortamları 8.5 idi. K/E oranı 1/3 idi. Biyopsi öncesinde akut solunum yetmezliği gelişen hasta olmadı. Hastaların hiçbirinde malignite izlenmedi. Respiratuvar semptomların başlaması ve biyopsi arasında geçen ortalama süre 6 ay idi. Biyopsi sonrasında akut solunum yetmezliği gelişen hasta olmadı. Biyopsi sonucunda immün yetmezliği olan tüm hastalarda tedavi modifikasyonu yapıldı. Steroid en çok kullanılan tedavi oldu. Bir hastamıza ek olarak mikofenolat mofetil başlandı.

Tartışma: Altta yatan immün yetmezliği olan hastalardaki akciğer tutulumunun aydınlatılması için açık akciğer biyopsisi seçili hasta grubunda güvenli bir şekilde uygulanabilecek tanısal yöntemler arasındadır. Biyopsi sonucunda hastalara tedavi değişikliği yapılabilmektedir. Bu nedenle akciğer tutulumunun nedeninin aydınlatılması açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Açık akciğer biyopsi, immün yetmezlik

[Abstract:252] [PS-139]

Hazırlayanlar: Nuray Aslankaya, Kumru Kalemöğlü
İmmünolojik Hastalarda Ağız Bakımının Önemi

Giriş-amaç: İmmün sistem, vücudu bakteri, virüs, mantar ve parazit gibi mikroorganizmalardan korumak üzere planlanmıştır. İmmün yetmezliğin tipik klinik özellikleri kronik, tekrarlayıcı veya alışılmamış enfeksiyonlarla enfeksiyon tedavisine eksik yanıtı kapsar. İmmün sistemi baskılanmış hastalarda pek çok sistemi etkileyeceğinden oral mukozal epitelyal hücrelerinin değerlendirilmesi ve hemşirelik bakımına gereksinim duyulmaktadır

Olgu: Hasta 4 aylıkken başlayan ve sık tekrar eden akciğer enfeksiyonu nedeniyle yapılan tetkikler sonucunda 5 yaşındayken CD40 eksikliği tanısı almış. IVIG tedavisi başlanan hastanın gastroenterit tanısıyla hastane yatışları olmuş. Yatışı sırasında hastaya candida özafajiti konmuş. Hastanın bilinen hikayesinde 5 kez ateş ve oral candidiazis nedeniyle hastane yatışı olmuş. Hastayı ağızdaki paslı görüntü, beslenememe ve aftlar sebebiyle kulak burun boğaz ve gastroenteroloji bölümleri takip etmektedir

Kök hücre transplantasyon yapılması amacıyla servise yatışı yapılan hastanın protokolüne uygun kemoterapi tedavisi başlatıldı. Hikayesinde sık candida özafajiti, oral candidiazis geçirdiği bilinen hastada kemoterapiye sekonder olarak gelişebilecek oral mukoz membranlarda bozulma olasılığının daha yüksek olabileceği öngörülmüştür. Buna yönelik değerlendirmelerin yapılması, eğitiminin verilmesi ve hemşirelik bakımının uygulanması planlanmıştır. Ağız bakımına yönelik sf gargara, sodyum bikarbonatlı gargara, nistatin uygulanmaktadır.

Hemşirelik Tanısı
Oral mukoz membranlarda bozulma

Hemşirelik Girişimleri

- Trombosit ve nötrofil sayıları izlenmelidir.
- Olası enfeksiyonların erken belirtileri izlenmelidir.
- Hastanın beslenme durumu değerlendirilip travmaya neden olmayacak yumuşak ve likit yiyecekler alması sağlanmalıdır.
- Enfeksiyonları önlemek amacıyla hastanın antifungal ve antiseptiklerle gargara yapması sağlanmalıdır.
- Yutma ağırlı ise lokal anestetiklerle yemekten önce ağız içinin çalkalanması sağlanmalıdır.
- Lezyonlardan kültür alınarak hekim istemine göre uygun antibiyotik tedavisine başlanmalıdır.

Dünya Sağlık Örgütü Mukozit Sınıflaması

Grade 0	Grade 1	Grade 2	Grade 3	Grade 4
Normal	<ul style="list-style-type: none"> • Hafif lokal değişiklikler (eritemli alanlar) • Ağrı ve duyarlılık henüz yoktur. • Ağızdan beslenebilir. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ağrısız ülser ve eritem • Hafif ağrı hissi • 2 mm'den küçük ülserler vardır. • Ağızdan beslenebilir. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ağrılı eritem, ödem veya ülser vardır (derinlik <2mm ve mukozanın yarısından azında) • Kanama yoktur • Ağızdan alım bozuktur. Zorlukla yiyebilir. 	<ul style="list-style-type: none"> • Eritem, ödem, ülser (mukozanın yarısından fazlasında) • Şiddetli ağrı, kanama vardır. • Ağızdan alamaz. Parenteral veya enteral beslenme desteği gerekir.

Sonuç: CD40 eksikliği olan hastalarda oral mukozite yatkınlık olduğu için hastada hemşirelik değerlendirmesi, eğitimi ve bakımı önemli bir konuma sahiptir

Anahtar Kelime: İmmün yetmezlikte ağız bakımı, İmmün yetmezlik



5. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Ahmet Eken	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Ahmet Gökcan Öztürk	PS-121	100	99
Ahmet Özen	PS-020, PS-037, PS039, PS-086, PS-088, PS-093, PS-101, PS-110	209, 182, 184, 093, 211, 82, 233, 214	27, 38, 39, 73, 75, 79, 80, 85, 92
Ahmet Zafer Çalışkaner	PS-015	151	24
Akgün Yaman	PS-090	201	76
Ali Cem Küçükdağlı	PS-082	238	70
Alper Baysal	PS-083	240	71
Alper Özcan	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Arzu Ataseven	PS-040	186	40
Arzu Yazal Erdem	PS-030	144	35
Asude Durmaz	PS-006, PS-025, PS-062, PS-094	188, 241, 98, 94	17, 31, 54, 80
Asuman Çamyar	PS-007, PS-024, PS-025	195, 210, 241	18, 31, 31
Atıl Bişgin	PS-014	122	23
Avniye Kübra Baskın	PS-028, PS-057, PS-074, PS-108, PS127	135, 248, 168, 177, 127	34, 50, 63, 64, 91, 102
Ayça Aykut	PS-006, PS-025, PS-026, PS-062, PS-094	188, 241, 108, 98, 94	17, 31, 32, 54, 80
Ayça Emsen	PS-011, PS-035, PS-128, PS-131	236, 176, 149, 175	22, 37, 103, 104
Ayça Kıyıkım	PS-085, PS-093, PS-101, PS-106, PS-110, PS-111, PS-120	251, 82, 233, 133, 214, 219, 91	73, 79, 80, 85, 89, 92, 93, 99
Aydan İkinciöğulları	PS-003, PS-004, PS-008, PS-010, PS-028, PS-044, PS-045, PS-056, PS-057, PS-068, PS-074, PS-084, PS-098, PS-102, PS-103, PS-104, PS-107, PS-108, PS-109, PS-121, PS-125, PS-127, PS-133	123,132, 196, 232, 135, 162, 170, 228, 248, 134, 168, 243, 128, 235, 242, 245, 136,177, 197, 100, 131, 139, 193	15, 16, 18, 19, 20, 21, 34, 42, 50, 59, 60, 63, 64, 71, 72, 82, 86, 87, 89, 90, 91, 92, 99, 101, 102, 105
Aylin Alan Yücel	PS-092	224	78
Aynur Kaya	PS-080	229	68
Ayşe Gül Zamani	PS-043	225	41
Ayşe Metin	PS-027, PS-029, PS-030, PS-049, PS-058, PS-064	110, 141, 144, 145, 83, 105	32, 33, 34, 35, 44, 51, 56, 57
Ayşe Şenay Şaşıhüseyinoğlu	PS-014	122	23
Ayşegül Akarsu	PS-051	217	45, 46
Ayşen Başaran	PS-086	93	73
Ayşen Bingöl	PS-086	93	73
Ayşenur Bahadır	PS-099, PS-130	185, 174	83, 104
Ayşenur Kaya	PS-106	133	89
Banu Bozkurt	PS-052	218	47
Baran Erman	PS-017, PS-076	179, 181	25, 66
Barış Boral	PS-090	201	76
Basak Adaklı Aksoy	PS-017, PS-076, PS-106, PS-111	179, 181, 133, 219	25, 66, 89, 93
Başak Kayaoğlu	PS-020, PS-056, PS-110	209, 228, 214	27, 50, 92
Begüm Özbek	PS-002, PS-019, PS-022, PS-023, PS-032, PS-048, PS-061, PS-077, PS132	109, 204, 143, 167, 161, 85, 92, 208, 190	14, 26, 29, 30, 36, 44, 53, 66, 105
Benhur Şirvan Çetin	PS-034	169	37
Berna Uzunoğlu	PS-054	222	49
Betül Karaatmaca	PS-027	110	32, 33
Betül Sözeri	PS-110	214	92
Beyza Özcan	PS-095	112	81
Bilgehan İbibik	PS-019, PS-077	204, 208	26, 66
Buket Dalgıç	PS-088	211	75



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Bülent Ataş	PS-038	183	39
Büşranur Geçkin	PS-020, PS-056, PS-110	209, 228, 214	27, 50, 92
Can Koşukcu	PS-002	109	14
Canan Caka	PS-137	244	108
Canan Şule Karkıner	PS-060, PS-116, PS-117	87, 199, 202	53, 95, 96
Candan İslamoğlu	PS-004, PS-057, PS-068, PS-003, PS-045, PS-074, PS-098, PS-108, PS-109, PS-121, PS-125, PS-127, PS-133, PS-056, PS-102, PS-028, PS-107	123, 132, 135, 170, 228, 248, 134, 168, 128, 235, 136, 177, 197, 100, 131, 139, 193	15, 16, 50, 59, 60, 42, 63, 64, 82, 91, 92, 99, 101, 102, 105, 86, 34, 89, 90
Caner Aytekin	PS-008, PS-010, PS-044, PS-045, PS-053, PS-133, PS-084	196, 232, 162, 170, 220, 243, 193	18, 19, 20, 21, 42, 47, 48, 105, 71, 72
Cansu Özşin Özler	PS-122	111	100
Cem Ar	PS-093, PS-101	82, 233	79, 80, 85
Cevdet Özdemir	PS-119	89	98
Ceyda Doğançay Karahan	PS-003	123	15
Ceyhun Bozkurt	PS-017, PS-076, PS-106, PS-111,	179,181, 133, 219	25, 66, 89, 93
Christoph Klein	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Çağkan İnkaya	PS-091	206	77
Çağla Çağlı	PS-016	158	24
Çağman Tan	PS-002, PS-012, PS-013, PS-019, PS-023, PS-032, PS-048, PS-051, PS-055, PS-061, PS-073, PS-077, PS-082, PS-091, PS-122, PS-132	109, 247, 249, 204, 167, 161, 85, 217, 223, 92, 163, 208, 238, 206, 111, 190	14, 22, 23, 26, 29, 30, 36, 44, 45, 46, 49, 53, 63, 66, 70, 77, 100, 105
Çiğdem Aydoğmuş	PS-106	133	89
Deniz Acıcan	PS-102	235	86
Deniz Aşlar Öner	PS-102, PS-104, PS-103	235, 245, 242	86, 87
Deniz Çağdaş Ayvaz	PS-002, PS-012, PS-013, PS-019, PS-021, PS-022, PS-032, PS-048, PS-051, PS-054, PS-055, PS-061 PS-064, PS-073, PS-077, PS-082, PS-083, PS-091, PS-100, PS-118, PS-132, PS-135, PS-136, PS-137	109, 247, 249, 101, 143,161, 85, 222, 223, 92, 105, 163, 208, 238, 240, 206, 231, 226, 190, 216, 221, 244	14, 22, 23, 26, 27, 28, 29, 36, 44, 45, 46, 49, 49, 53, 56, 57, 63, 66, 70, 71, 77, 83, 84, 97, 105, 107, 108
Deniz Doğru Ersöz	PS-122, PS-138	111, 246	100, 108
Deniz Güloğlu	PS-008, PS-010, PS-044, PS-068, PS-084, PS-133,	196, 232, 162, 134, 193, 133	18, 19, 20, 21, 42, 59, 60, 71, 72, 105
Deniz Karapınar	PS-006	188	17
Deniz Yaşar	PS-100	231	83, 84
Derya Alabaz	PS-016	158	24
Derya Özyörük	PS-030	144	35
Derya Ufuk Altıntaş	PS-014, PS-016, PS-030	122, 144, 158	23, 24, 35
Dilara Beşli Çelik	PS-125	131	101
Dilara Fatma Kocacık Uygun	PS-086	93	73
Dilek Başer	PS-037, PS-039	182, 184	38, 39
Dilek Çiçekkökü	PS-086	93	73
Dilek Doğruel	PS-014, PS-016	122, 158	23, 24
Doğan Kaymaz	PS-127	139	102
Duygu Aldaç	PS-058	83	51
Duygu Uğur	PS-133	193	105
E. Figen Doğu	PS-003, PS-004, PS-008, PS-010, PS-028, PS-044, PS-045, PS-056, PS-057, PS-068, PS-074, PS-084, PS-098, PS-099, PS-102 PS-103, PS-104, PS-107, PS-108, PS-109, PS-121, PS-125, PS-127, PS-133	123, 132, 196, 232, 135, 162, 170, 228, 248, 134, 168, 243, 128, 185, 235, 242, 245, 136, 177, 197, 100, 131, 139, 193	15, 16, 18, 19, 20, 21, 34, 42, 50, 59, 60, 63, 64, 71, 72, 82, 83, 86, 87, 89, 90, 91, 92, 99, 101, 102, 105



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Ebru Güneş Yalçın	PS-122	111	100
Ebru Yalçın	PS-138	246	108
Ece Erci	PS-135	216	107
Eda Ataseven	PS-062	98	54
Eda Özcanoglu	PS-070	146	61
Eda Süzen	PS-098	128	82
Ekrem Unal	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Elif Aytekin	PS-048	85	44
Elif Azarsız	PS-042, PS-063	203, 103	41, 54, 55
Elif Bahat Özdoğan	PS-099	185	83
Elif Karakoç Aydınar	PS-020, PS-037, PS-039, PS-088, PS-093, PS-101, PS-110	209, 182, 184, 211, 82, 233, 214	27, 38, 39, 75, 79, 80, 85, 92
Elif Soyak Aytekin	PS-002, PS-012, PS-022, PS-032, PS-051, PS-073, PS-082, PS-083, PS-118, PS-135	109, 247, 143, 161, 217, 163, 238, 240, 226, 216	14, 22, 29, 36, 45, 46, 63, 70, 71, 97, 107
Emel Okulu	PS-103	242	86
Emel Tuğba Ataman Duruel	PS-122, PS-136	111, 221	100, 107
Emin Karaca	PS-006, PS-018	188, 189	17, 26
Emine Çiğdem Özer	PS-045	170	42
Emine Dibeek Mısırlıoğlu	PS-029	141	34
Emine Kocabaş	PS-016	158	24
Emine Vezir	PS-030, PS-058	144, 83	35, 51
Emrah Koç	PS-090	201	76
Emrah Salman	PS-090	201	76
Emre Balbaşı	PS-020	209	27
Emre Nagaş	PS-132	190	105
Erdem Başaran	PS-086	93	73
Eren Erken	PS-090	201	76
Erhan Pariltay	PS-006, PS-025, PS-094	188, 241, 94	17, 31, 80
Erik Glocker	PS-092	224	78
Erol Erduran	PS-130	174	104
Ersin Durğun	PS-041	191	40
Esra Hazar Sayar	PS-015, PS-080, PS-092, PS-114, PS-115, PS-129,	151, 229, 224, 154, 155, 160	24, 68, 78, 94, 95, 103
Esra Özek	PS-076, PS-106	181, 133	66, 89
Esra Yücel	PS-119	89	98
Ezel Berker	PS-122, PS-136	111, 221	100, 107
F. İlhan Tezcan	PS-002, PS-012, PS-013, PS-019, PS-021, PS-022, PS-023, PS-032, PS-048, PS-051, PS-054, PS-055, PS-061, PS-064, PS-073, PS-077, PS-082, PS-083, PS-091, PS-100, PS-118, PS-122, PS-132, PS-135, PS-136, PS-137	109, 247, 249, 204, 101, 143, 167, 161, 85, 217, 222, 223, 92, 105, 163, 208, 238, 240, 206, 231, 226, 111, 190, 216, 221, 244	14, 22, 23, 26, 27, 28, 29, 30, 36, 44, 45, 46, 49, 53, 56, 57, 63, 66, 70, 71, 77, 83, 84, 97, 100, 105, 107, 108
Fatih Şap	PS-038	183	39
Fatma Duksal	PS-095	112	81
Fatma Gökçe	PS-059	86	51, 52
Fatma Ömür Ardeniz	PS-024	210	31
Fatma Zehra Okus	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Fazıl Orhan	PS-009, PS-046	200, 198	20, 43



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Ferah Genel	PS-018, PS-026, PS-033, PS-041, PS-042, PS-060, PS-116, PS-117	189, 108, 164, 191, 203, 87, 199, 202	26, 32, 36, 40, 41, 53, 95, 96
Ferda Özbay Hoşnut	PS-053	220	47, 48
Feride Özkan	PS-118	226	97
Fethiye Eken	PS-102, PS-103, PS-104	235, 242, 245	86, 87
Filiz Hazan	PS-041	191	40
Filiz Kibar	PS-090	201	76
Funda Erol Çipe	PS-017, PS-076, PS-106, PS-111	179, 181, 133, 219	25, 66, 89, 93
Gamze Akgün	PS-037, PS-039, PS-086	182, 184, 93	38, 39, 73
Gizem Şentürk	PS-093, PS-101	82, 233	79, 80, 85
Gökçalp Bolkent	PS-098	128	82
Gökçe Pınar Reis	PS-130	174	104
Göksu Gökberk Kaya	PS-019, PS-077, PS-088	204, 208, 211	26, 66, 75
Gözde Yeşil	PS-120	91	99
Graham Davies	PS-028	135	34
Gülşay Ceylaner	PS-068, PS-127	134, 139	59, 60, 102
Gülşay Kaya	PS-099	185	83
Gülcan İnce	PS-071	150	62
Gülcan Kirişçi	PS-116, PS-117	199, 202	95, 96
Gülizar Gülnur Bal	PS-096	124	81
Gülseren Şahin	PS-053	220	47, 48
Gürçan Dikme	PS-017, PS-076, PS-106, PS-111	179, 181, 133, 219	25, 66, 89, 93
Güzide Aksu	PS-006, PS-018, PS-033, PS-042, PS-062, PS-063, PS-089, PS-094, PS-123, PS-124, PS-126, PS-134	188, 189, 164, 203, 98, 103, 102, 94, 115, 120, 138, 212	17, 26, 36, 41, 54, 55, 75, 80, 100, 101, 102, 106
Hakan Göker	PS-021	101	27, 28
Halil Haldun Emiroğlu	PS-052	218	47
Halil Tuna Akar	PS-061	92	53
Halit Canatan	PS-036	178	38
Haluk Çokuğraş	PS-085, PS-120	251, 91	73, 99
Hasan Kapaklı	PS-005, PS-038, PS-040, PS-043, PS-072, PS-080, PS-081, PS-092, PS-095, PS-097, PS-114, PS-115	137, 183, 186, 225, 152, 229, 234, 224, 112, 127, 154, 155	17, 39, 40, 41, 62, 68, 69, 78, 81, 82, 94, 95
Hasibe Artaç	PS-011, PS-035, PS-047, PS-128, PS-131	236, 176, 215, 149, 175	22, 37, 43, 103, 104
Hasibe Aytaç	PS-007, PS-024, PS-025	195, 210, 241	18, 31
Hatice İrem Efe	PS-097	127	82
Hatice Türk Dağı	PS-128, PS-131,	149, 175	103, 104
Hatice Yıldız	PS-084	243	71, 72
Havva Bozkurt Alan	PS-114, PS-115	154, 155	94, 95
Helen C. Su	PS-057, PS-127	248, 139	50, 102
Henri De La Salle	PS-068	134	59, 60
Hikmet Tekin Nacaroglu	PS-001, PS-065	106, 107	14, 58
Hilmi Bolat	PS-025	241	31
Hülya Uçaryılmaz	PS-011, PS-131	236, 175	22, 104
Hülya Yılmaz	PS-021, PS-093, PS-101	101, 82, 233	27, 28, 79, 80, 85
Hüseyin Onay	PS-007, PS-024	195, 210	18, 31
Hüseyin Tokgöz	PS-080	229	68
İdo Somekh	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
İşıl Bilgiç	PS-073	163	63
İbrahim Celalettin Haznedaroğlu	PS-021	101	27, 28
İbrahim Tuncer	PS-090	201	76



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
İdil Akay Hacı	PS-026, PS-033, PS-042, PS-060, PS-116, PS-117	108, 164, 203, 87, 199, 202	32, 36, 41, 53, 95, 96
İhsan Cihan Ayanoğlu	PS-110	214	92
İhsan Gürsel	PS-019, PS-077, PS-088	204, 208, 211	26, 66, 75
İkbal Ok Bozkaya	PS-027	110	32, 33
İlkay Özer	PS-040	186	40
İlke Baş	PS-006	188	17
İlke Taşkırđı	PS-026, PS-033, PS-042, PS-060, PS-116, PS-117	108, 164, 203, 87, 199, 202	32, 36, 41, 53, 95, 96
İlknur Külhaş Çelik	PS-029, PS-030	141, 144	34, 35
İnderjeet Dokal	PS-037	182	38
İrem Ateş	PS-059	86	51, 52
İrem Evcili	PS-019, PS-077, PS-088	204, 208, 211	26, 66, 75
İsmail Öğülür	PS-086	93	73
İsmail Reisli	PS-005, PS-015, PS-031, PS-038, PS-040 PS-043, PS-072, PS-080, PS-081, PS-092 PS-095, PS-096, PS-097, PS-114, PS-115 PS-129	137, 151, 157, 183, 186, 225, 152, 229, 234, 224, 112, 124, 127, 154, 155, 160	17, 24, 35, 39, 40, 41, 62, 68, 69, 78, 81, 82, 94, 95, 103
İsmail Yaz	PS-002, PS-022, PS-032	109, 143, 161	14, 29, 36
Janet Chou	PS-039	184	39
Jasmin Dmytrus	PS-098	128	82
Jean Laurent Casanova	PS-015, PS-120	151, 91	24, 99
Kaan Boztuğ	PS-003, PS-004, PS-008, PS-010, PS-084, PS-091, PS-092, PS-098, PS-100	123, 132, 196, 232, 243, 206, 224, 128, 231	15, 16, 18, 19, 20, 21, 71, 72, 77, 78, 82, 83, 84
Kumru Kalemoğlu	PS-139	252	109
Lale Özışık	PS-023	167	29, 30
Lale Şatıroğlu Tufan	PS-102, PS-103, PS-104	235, 242, 245	86, 87
Luigi Daniele Notarangelo	PS-072, PS-092	152, 224	62, 78
Mahir Serbes	PS-014	122	23
Mahmut Selman Yıldırım	PS-038, PS-043	183, 225	39, 41
Mayda Gürsel	PS-019, PS-020, PS-056, PS-077, PS-088, PS-110	204, 209, 228, 208, 211, 214	26, 27, 50, 66, 75, 92
Mehmet Ali Karaselek	PS-080, PS-096, PS-097	229, 124, 127	68, 81, 82
Mehmet Kocaoğlu	PS-072	152	62
Mehmet Ünşel	PS-007	195	18
Mehtap Sönmez	PS-002, PS-032	109, 161	14, 36
Meino Rohlfş	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Melek Işık	PS-027	110	32, 33
Melih Özışık	PS-007, PS-024, PS-025	195, 210, 241	18, 31
Meliha Erol	PS-118	226	97
Meliike Emiroglu	PS-047, PS-052	215, 218	43, 47
Meliike Kahveci	PS-091	206	77
Melikşah Keskin	PS-053	220	47, 48
Meltem Arıkan	PS-133	193	105
Meltem Yılmaz Muslu	PS-067, PS-113	118, 119	59, 94
Meral Bülbül Öztoprak	PS-075	171	65
Merve Karaman Yılmaz	PS-108	177	91
Merve Süleyman	PS-091	206	77
Michael Hershfield	PS-091	206	77
Mina Gharibzadeh Hizal	PS-122, PS-138	111, 246	100, 108
Mucahit Tan	PS-078	213	67
Muhammed Yasin Boz	PS-064	105	56, 57



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Muhammed Yusuf Ozan Avcı	PS-043	225	41
Muhammet Taha Demirci	PS-095	112	81
Muhlis Cem Ar	PS-021	101	27, 28
Murat Büyükođan	PS-017, PS-076	179, 181	25, 66
Murat Cansever	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Murat Sürücü	PS-041, PS-116, PS-117	191, 199, 202	40, 95, 96
Musa Karakükçü	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Mustafa Yılmaz	PS-014, PS-016	122, 158	23, 24
Muzaffer Yıldırım	PS-088	211	75
Müge Sayitođlu	PS-093, PS-101	82, 233	79, 80, 85
Müge Toyran	PS-029, PS-064	141, 105	34, 56, 57
Nagehan Emiraliođlu	PS-138	246	108
Nalan Yakıcı	PS-061	92	53
Namik Özbek	PS-049	145	44
Namik Yaşar Özbek	PS-027	110	32, 33
Natalia Zietara	PS-036	178	38
Naz Bozbeyođlu	PS-088	211	75
Naz Sürücü	PS-020, PS-056, PS-110	209, 228, 214	27, 50, 92
Nazan Çetingül	PS-062	98	54
Nazan Tökmeci	PS-006, PS-018, PS-033, PS-042, PS-062, PS-063, PS-094, PS-123, PS-124, PS-126, PS-134	188, 189, 164, 203, 98, 103, 94, 115, 120, 138, 212	17, 26, 36, 41, 54, 55, 80, 100, 101, 102, 106
Necil Kütükçüler	PS-006, PS-018, PS-033, PS-042, PS-062, PS-063, PS-089, PS-094, PS-123, PS-124, PS-126, PS-134	188, 189, 164, 203, 98, 103, 102, 94, 115, 120, 138, 212	17, 26, 36, 41, 54, 55, 75, 80, 100, 101, 102, 106
Nedim Samancı	PS-085	251	73
Nejla Serter Avcı	PS-105	88	87, 88
Nermin Yamalık	PS-136	221	107
Neslihan Edeer Karaca	PS-006, PS-018, PS-033, PS-042, PS-062, PS-063, PS-089, PS-094, PS-123, PS-124, PS-126, PS-134	188, 189, 164, 203, 98, 103, 102, 94, 115, 120, 138, 212	17, 26, 36, 41, 54, 55, 75, 80, 100, 101, 102, 106
Nesrin Gülez	PS-018, PS-026, PS-033, PS-041, PS-042, PS-060, PS-116, PS-117	189, 108, 164, 191, 203, 87, 199, 202	26, 32, 36, 40, 41, 53, 95, 96
Nesrin Reisli	PS-129	160	103
Neşe Yaralı	PS-049	145	44
Nevin Uzuner	PS-069	140	61
Nihan Avcu	PS-100	231	83, 84
Niğün Sayınalp	PS-021	101	27, 28
Niğün Beylik	PS-070, PS-079	146, 227	61, 67
Nural Kiper	PS-122, PS-138	111, 246	100, 108
Nuray Aslankaya	PS-139	252	109
Nurhan Kasap	PS-020, PS-037, PS-039, PS-110	209, 182, 184, 214	27, 38, 39, 92
Nursel Çalık Başaran	PS-023	167	29, 30
Nurşen Ciğerci Günaydın	PS-085	251	73
Onurcem Duruel	PS-122	111	100
Oruç Ali Guliyev	PS-063	103	54, 55
Ömer Akçal	PS-026, PS-033, PS-042, PS-060, PS-116, PS-117,	108, 164, 203, 87, 199, 202	32, 36, 41, 53, 95, 96



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Ömür Ardeniz	PS-007, PS-025	195, 241	18, 31
Özay Gököz	PS-091	206	77
Özden Anal	PS-069	140	61
Özden Hatırnaz Ng	PS-093, PS-101	82, 233	79, 80, 85
Özge Altıparmak	PS-067, PS-113	118, 119	59, 94
Özgür Çoğulu	PS-006, PS-025, PS-062, PS-094	188, 241, 98, 94	17, 31, 54, 80
Özkan Karaman	PS-069	140	61
Özlem Arman Bilir	PS-049	145	44
Özlem Karapınar	PS-022, PS-032	143, 161	29, 36
Özlem Narin	PS-035	176	37
Özlem Özgür Gündeşlioğlu	PS-016	158	24
Özlem Şatırcı	PS-137	244	108
Pamir Çerçi	PS-087	99	74
Pembe Oltulu	PS-040	186	40
Pınar Başar	PS-112	116	93
Pınar Gür Çetinkaya	PS-019, PS-055, PS-061, PS-077, PS-091	204, 223, 92, 208, 206	26, 49, 53, 66, 77
Pınar Kahyaoğlu	PS-137	244	108
Rafiye Ciftçiler	PS-021	101	27, 28
Raif Geha	PS-039	184	39
Raul Jimenez Heredia	PS-084	243	71, 72
Raziye Atan	PS-064	105	56, 57
Rukiye Bulut	PS-116, PS-117	199, 202	95, 96
Rumeysa Olcay Bayram	PS-131	175	104
Safa Barış	PS-020, PS-037, PS-039, PS-064, PS-088, PS-101, PS-110	209, 182, 184, 105, 211, 233, 214	27, 38, 39, 56, 57, 75, 85, 92
Sait Karaman	PS-001, PS-041, PS-060, PS-065	106, 191, 87, 107	14, 40, 53, 58
Salih Çetiner	PS-090	201	76
Salih Çiçek	PS-095	112	81
Salih Gözmen	PS-116	199	95
Saliha Esenboğa	PS-012, PS-013, PS-061	247, 249, 92	22, 23, 53
Sanem Eren Akarcan	PS-089	102	75
Sanem Eryılmaz Polat	PS-138	246	108
Sanem Eşref	PS-122	111	100
Sebastian Hollizeck	PS-036	178	38
Sebla Güneş	PS-134	212	106
Seda Şirin Köse	PS-069	140	61
Sefika Akyol	PS-036	178	38
Selen Şimşek	PS-068, PS-107	134, 136	59, 60, 89, 90
Selime Aydoğdu	PS-017, PS-076, PS-106, PS-111	179, 181, 133, 219	25, 66, 89, 93
Selime Özen	PS-018, PS-026, PS-033, PS-042, PS-060, PS-116, PS-117	189, 108, 164, 203, 87, 199, 202	26, 32, 36, 41, 53, 95, 96
Selin Aytaç	PS-091	206	77
Selin Özcan	PS-066	114	58
Selin Sevinç	PS-109	197	92
Semiha Bahçeci	PS-060	87	53
Semra Çetinkaya	PS-053	220	47, 48
Senem Koçak	PS-102, PS-103, PS-104	235, 242, 245	86, 87
Serap Karaman	PS-119	89	98
Serdar Al	PS-069	140	61
Serdar Ceylaner	PS-068, PS-127	134, 139	59, 60, 102
Sevgi Bilgiç Eltan	PS-020, PS-037, PS-039, PS-110	209, 182, 184, 214	27, 38, 39, 92



5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Sevgi Keleş	PS-005, PS-015, PS-031, PS-038, PS-040, PS-043, PS-065, PS-072, PS-080, PS-081, PS-092, PS-096, PS-097, PS-114, PS-115	137, 151, 157, 183, 186, 225, 107, 152, 229, 234, 224, 124, 127, 154, 155	17, 24, 35, 39, 40, 41, 58, 62, 68, 69, 78, 81, 82, 94, 95
Sevgi Köstel Bal	PS-003, PS-004, PS-008, PS-010, PS-045 PS-056, PS-068, PS-074, PS-084, PS-098, PS-102, PS-107, PS-108, PS-109, PS-121, PS-125, PS-127, PS-133	123, 132, 196, 232, 170, 228, 134, 168, 243, 128, 235, 136, 177, 197, 100, 131, 139, 193	15, 16, 18, 19, 20, 21, 42, 50, 59, 60, 63, 64, 71, 72, 82, 86, 89, 90, 91, 92, 99, 101, 102, 105
Sevgi Pekcan	PS-015, PS-031, PS-043	151, 157, 225	24, 35, 41
Sevil Oskay Halaçlı	PS-022, PS-032, PS-061	143, 161, 92	29, 36, 53
Sevim Büşra Aydın	PS-081	234	69
Sevin Karaüzüm	PS-042	203	41
Sezin Aydemir	PS-085, PS-120	251, 91	73, 99
Sinan Sarı	PS-088	211	75
Sinem Fırtına	PS-017, PS-076, PS-093	179, 181, 82	25, 66, 79, 80
Sinem Şişko	PS-093	82	79, 80
Sinem Uluer Simsek	PS-079	227	67
Stephanie Boisson Dupuis	PS-015	151	24
Suade Özlem Badak	PS-090	201	76
Suheyra Ocak	PS-119	89	98
Suna Asilsoy	PS-069	140	61
Sümeyye Tanır	PS-040	186	40
Şengül Aksakal	PS-007	195	18
Şerife Erdem	PS-034, PS-036	169, 178	37, 38
Şeyda Çayan Doğanant	PS-089, PS-094, PS-123, PS-124, PS-126	102, 94, 115, 120, 138	75, 80, 100, 101, 102
Şeyhan Kutluğ	PS-078	213	67
Şua Sümer	PS-128	149	103
Şükrü Nail Güner	PS-005, PS-015, PS-038, PS-040, PS-043, PS-072, PS-080, PS-081, PS-092, PS-096, PS-097, PS-114, PS-115, PS-129	137, 151, 183, 186, 225, 152, 229, 234, 224, 124, 127, 154, 155, 160	17, 24, 39, 40, 41, 62, 68, 69, 78, 81, 82, 94, 95, 103
Tekin Aksu	PS-027	110	32, 33
Tuğçe Dübüş	PS-071	150	62
Tuğçe Sudutan	PS-101	233	85
Tunç Fişgin	PS-017, PS-076, PS-106, PS-111	179, 181, 133, 219	25, 66, 89, 93
Turkan Patiroglu	PS-034, PS-036, PS-078	169, 178, 213	37, 38, 67
Uğur Özçelik	PS-122, PS-138	111, 246	100, 108
Ülker Öneş	PS-076	181	66
Ümrhan Çalışkan	PS-080	229	68
Vedat Uygun	PS-092	224	78
Velat Şen	PS-075	171	65
Veysel Sabri Hançer	PS-017, PS-076	179, 181	25, 66
Yahya Büyükaşık	PS-021, PS-091	101, 206	27, 28, 77
Yahya Gül	PS-005, PS-038, PS-040, PS-043, PS-072, PS-080, PS-081, PS-097, PS-114, PS-115,	137, 183, 186, 225, 152, 229, 234, 127, 154, 155	17, 39, 40, 41, 62, 68, 69, 82, 94, 95
Yeşim Haliloğlu	PS-034	169	37
Yıldız Camcioğlu	PS-093, PS-101, PS-111, PS-120	82, 233, 219, 91	79, 80, 85, 93, 99
Yoko Mizoguchi	PS-036	178	38
Yonca Eğin	PS-102, PS-104	235, 245	86, 87
Yuk Yin Ng	PS-093, PS-101	82, 233	79, 80, 85
Zehra Şule Haskoğlu	PS-003, PS-004, PS-028, PS-045, PS-056, PS-057, PS-068, PS-074, PS-098, PS-102, PS-107, PS-108, PS-109, PS-121, PS-125, PS-127, PS-133	123, 132, 135, 170, 228, 248, 134, 168, 128, 235, 136, 177, 197, 100, 131, 139, 193	15, 16, 34, 42, 50, 59, 60, 63, 64, 82, 86, 89, 90, 91, 92, 99, 101, 102, 105
Zeynep Gökçe Gayretli Aydın	PS-009, PS-046	200, 198	20, 43
Zeynep Hızlı Demirkale	PS-119	89	98
Zeynep Karakaş	PS-119	89	98
Zeynep Şengül Emeksiz	PS-044	162	42
Zeynep Ülker Tamay	PS-119	89	98
Zülfikar Akelma	PS-053	220	47, 48



ALFABETİK SIRA İLE OTURUM BAŞKANI VE KONUŞMACILAR



Dr. Ahmet Özen	Dr. Mayda Gürsel
Dr. Ayça Kıyıkım	Dr. Mehmet Ali Karaselek
Dr. Aydan İkinciogulları	Dr. Mehmet Kılıç
Dr. Aysel Yüce	Dr. Meltem Kurt
Dr. Ayşe Metin	Dr. Metin Aydoğan
Dr. Banu Anlar	Dr. Muhlis Cem Ar
Dr. Buket Dalgıç	Dr. Mustafa Güleç
Dr. Candan İslamoğlu	Dr. Mutlu Yüksek
Dr. Caner Aytekin	Dr. Necil Kütükçüler
Dr. Çağman Tan	Dr. Neslihan Karaca
Dr. Çiğdem Aydoğmuş	Dr. Nesrin Gülez
Dr. Demet Altun	Dr. Nural Kiper
Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz	Dr. Nurdan Taçyıldız
Dr. Derya Ufuk Altuntaş	Dr. Ömür Ardeniz
Dr. Dilara Kocacık Uygun	Dr. Öner Özdemir
Dr. Dilek Doğruel	Dr. Özden Sanal
Dr. Elif Karakoç Aydın	Dr. Özlem Keskin
Dr. Emel Ünal	Dr. Safa Barış
Dr. Erdem Topal	Dr. Saliha Esenboğa
Dr. Fatih Çelmeli	Dr. Serap Aksoylar
Dr. Fazıl Orhan	Dr. Serdar Ceylaner
Dr. Ferah Genel	Dr. Serkan Filiz
Dr. Figen Doğu	Dr. Sevgi Keleş
Dr. Funda Çipe	Dr. Sevgi Köstel Bal
Dr. Gülbu Uzel	Dr. Şebnem Kılıç
Dr. Gülsan Sucak	Dr. Şule Haskoloğlu
Dr. Günseli Bozdoğan	Dr. Şükrü Güner
Dr. Güzide Aksu	Dr. Tayfun Güngör
Dr. Hasibe Artaç	Dr. Türkan Patıroğlu
Dr. İhsan Gürsel	Dr. Zafer Çalışkaner
Dr. İlhan Tezcan	Dr. Zülfikar Akelma
Dr. İsmail Reisli	Hem. Birsal Küçükersan
Dr. Kaan Boztuğ	Hem. Feride Özkan
Dr. Koray Harmancı	Hem. Havva Bozkurt Alan
Dr. Lale Şatıroğlu Tufan	Hem. Pembe Gözde Gündoğan
Dr. Leman Yel	Hem. Zehra Caferoğlu
Dr. M.Yavuz Köker	Sn. Ömer İren

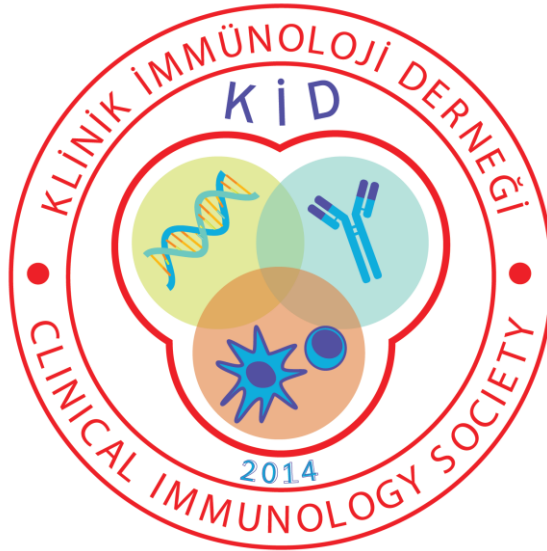


5. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

DİZİN



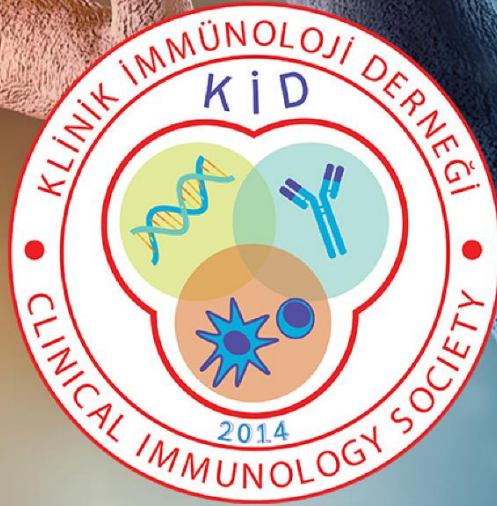
KAPAK	1
KONGRE MESAJI	2
YÖNETİM VE DÜZENLEME KURULU	3
PROGRAM	4
POSTER NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ	7
KONU BAŞLIKLARINA POSTER TARTIŞMALARI	12
POSTER BİLDİRİLERİ	13
POSTER DİZİNİ	110
DİZİN	119



5. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

İMMÜN SİSTEM
VE
HASTALIKLARI

TANIDAN TEDAVİYE



20-23 MART 2019

TITANIC DELUXE BELEK HOTEL - ANTALYA

www.klinikimmunoloji.com

www.metaturizm.com.tr