

6.

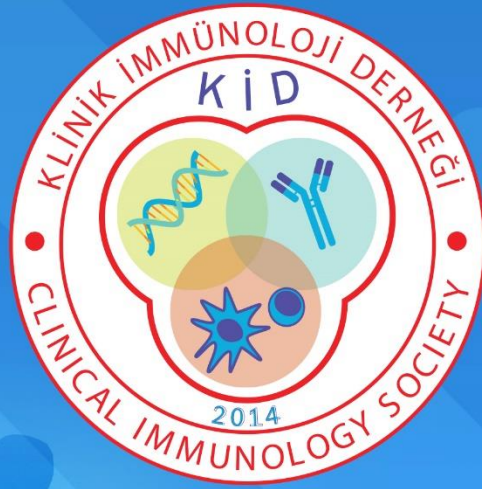
KLİNİK

İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

ONLINE

31 EKİM - 01 KASIM 2020

OTOİNFLAMASYON &
OTOİMMÜNİTE VE
İMMÜN SİSTEM



İMMÜN YETMEZLİK

OTOİNFLAMASYON

OTOİMMÜNİTE

İMMÜN YETMEZLİK



META
TURİZM

Değerli Meslektaşlarım,

Klinik İmmünoloji Derneği olarak düzenlediğimiz 6. Klinik İmmünoloji Kongresi, 31 Ekim-1 Kasım 2020 tarihleri arasında online olarak yapılacaktır.

Primer İmmün yetmezlikler, immün sistemin bir veya daha fazla komponentinin eksikliğine veya fonksiyon görememesine bağlı olarak karşımıza çıkan tekrarlayan enfeksiyonlar, kanser ve otoimmünite ile karakterize, 350' den fazla alt tipi olan hastalıklar grubudur.

Bu yıl kongremizin ana teması "Otoinflamasyon& Otoimmünite ve İmmün Sistem"dir. İmmün sistemin disregülasyonu sonucunda ortaya çıkan otoinflamatuvar ve otoimmün hastalıkların patofizyolojisi, immün yetmezlikli hastalardaki klinik seyri, laboratuvar bulguları ve tedavisi tartışılacaktır.

Kongremiz yine her yıl olduğu gibi immünologlar, yan-dal uzmanlık eğitimi alan öğrencileri, İmmünoloji ile ilgilenen pediatri ve iç hastalıkları uzmanları - klinik/temel bilim araştırmacıları, immünoloji hemşireleri ve ilaç endüstrisinin temsilcilerinin yanında, bu yıl pediatrik romatoloji uzman ve yan dal uzmanlık öğrencilerinin de katılımıyla daha da güçlenerek alanında çok önemli bir ulusal platform olarak devam edecektir. Kongremizin ana teması pek çok konferans, panel, sempozyum, sözlü ve poster bildiri sunumları ile farklı oturumlarda tartışılacaktır.

Kongre Düzenleme Kurulu adına sizleri bu yıl da Kongre'mizde görmekten mutlu olacağız.

Saygı ve sevgilerimle,

Prof. Dr. Sara Şebnem KILIÇ GÜLTEKİN



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. S. Şebnem Kılıç

Düzenleme Kurulu

Prof. Dr. F. İlhan Tezcan
Prof. Dr. Necil Kütükçüler
Prof. Dr. İsmail Reisli
Doç. Dr. Caner Aytekin
Doç. Dr. Mutlu Yüksek
Uz. Dr. Fatih Çiçek

Prof. Dr. K. Aydan İkinciöğulları
Prof. Dr. E. Figen Doğu
Prof. Dr. Zafer Çalışkaner
Prof. Dr. Ömür Ardeniz
Prof. Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz
Uz. Dr. Demet Hafizoğlu

Kongre Sekreterleri

Uz. Dr. Demet Hafizoğlu
E-posta: dedemet@gmail.com

Uz. Dr. Fatih Çiçek
E-posta: drfatihcck@gmail.com

6. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

31 EKİM – 01 KASIM 2020 ONLINE KONGRE PROGRAMI

31 EKİM 2020 CUMARTESİ

AÇILIŞ KONFERANSI

09:30 - 10:20	Oturum Başkanları: Dr. İlhan Tezcan, Dr. S. Şebnem KILIÇ
09:30 - 09:45	Açılış Konuşmaları
09:45 - 10:20	Enfeksiyondan Genetiğe – Dr. Yıldız Camcıoğlu
10:20 - 10:30	ARA

10:30 - 11:50	Primer İmmün Yetmezlikte Otoinflamasyon ve Otoimmünite - (Prof. Dr. Mustafa Yılmaz Oturumu)
	Oturum Başkanı: Dr. İlhan Tezcan
10:30 - 10:40	Prof. Dr. Mustafa Yılmaz'ı anma konuşması - Dr. Derya Ufuk Altıntaş
10:40 - 11:00	Primer immün yetmezlikler ve Otoinflamasyon - Dr. S. Şebnem Kılıç
11:00 - 11:20	Primer immün yetmezlikler ve Otoimmünite – Dr. Ömür Ardeniz
11:20 - 11:40	Romatolojik hastalıkların tanısında klinik ipuçları ve uyarıcı işaretler nelerdir? - Dr. Kenan Barut
11:40 - 11:50	Tartışma
11:50 - 12:00	ARA

12:00 - 12:50	UYDU SEMPOZYUMU: CSL BEHRING İmmün Yetmezlik Tedavisinde İmmünoglobulinler
	Oturum Başkanı: Dr. İlhan Tezcan
12:00 - 12:50	Konuşmacılar: Dr. S. Şebnem Kılıç, Dr. İsmail Reisli
12:50 - 13:30	ÖĞLE ARASI

13:30 - 14:00	KONFERANS: Pediatri Pratiğinde Sık Karşılaşılan Otoimmün Hastalıklar
	Oturum Başkanı: Dr. Nesrin Gülez
13:30 - 14:00	Konuşmacı: Dr. Betül Sözeri

14:00 - 15:00	Romatolojik Hastalıkların Tanısında Laboratuvarın Rolü
	Oturum Başkanı: Dr. Barbaros Oral
14:00 - 14:20	Otoimmün hastalıkların tanısında laboratuvar bulguları - Dr. Mutlu Yüksek
14:20 - 14:40	Otoinflamatuvar hastalıkların tanısında laboratuvar bulguları - Dr. Nuray Aktay Ayaz
14:40 - 15:00	Romatolojik hastalıkların tanısında kullanılan genetik testler nelerdir? - Dr. Serdar Ceylaner
15:00 - 15:20	ARA

15:20 - 16:20	Periyodik Ateş Sendromları
	Oturum Başkanı: Dr. Güzide Aksu
15:20 - 15:40	Türkiye'de FMF gerçeği - Dr. Özgür Kasapçopur
15:40 - 16:00	Hiper Ig D sendromu ve TRAPS - Dr. Erbil Ünsal
16:00 - 16:20	CAPS/PFAPA sendromu - Dr. Yelda Bilginer
16:20 - 16:30	Tartışma

16:30 - 17:00	KONFERANS: Yeni Tanımlanmış İnflamazom Hastalıkları ve İnterferonopatiler
	Oturum Başkanı: Dr. Necil Kütükçüler
16:30 - 17:00	Konuşmacı: Dr. Seza Özen
17:00 - 17:20	ARA

17:20 - 18:00	Romatoloji Kliniğinde Primer İmmün Yetmezlikli Hasta ve Tedavi Yöntemleri
	Oturum Başkanı: Dr. Öner Özdemir
17:20 - 17:40	Romatoloji polikliniğinde primer immün yetmezlikli hastayı nasıl tanıyım? - Dr. Neslihan Karaca
17:40 - 18:00	İmmün disregülasyonda biyolojik ilaçların yeri ve immün yetmezlikli hastalarda kullanımı - Dr. Safa Barış
18:00 - 18:10	Tartışma

18:10 - 19:10	SÖZEL BİLDİRLER
	Oturum Başkanları: Dr. Ferah Genel, Dr. Mehmet Kılıç
18:10 - 18:20	Sözel sunum –Dr. Dilara Kocacık
18:20 - 18:30	Sözel sunum –Dr. Aylin Yücel
18:30 - 18:40	Sözel sunum –Dr. Şule Haskaloğlu
18:40 - 18:50	Sözel sunum –Dr. Selime Özen
18:50 - 19:00	Sözel sunum –Dr. Elif Aytekin
19:00 - 19:10	Sözel sunum –Dr. Demet Hafizoğlu

19:10 - 20:00	KONFERANS: Novel defects and insights at the border of immune deficiency, autoimmunity and cancer predisposition.
	Oturum Başkanı: Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz
19:10 - 20:00	Konuşmacı: Dr. Kaan Boztuğ

20:00 - 21:00	UYDU SEMPOZYUMU: TAKEDA Individualized approach for the treatment of primary immunodeficiency
	Oturum Başkanı: Dr. İlhan Tezcan
20:00 - 21:00	Konuşmacı: Dr. Jordan Orange

1 KASIM 2020 PAZAR

09:00 - 09:10	Akılcı İlaç Kullanımı
	Konuşmacı: Dr. Fatih Çiçek
09:10 - 10:30	Fagositer Sistemin Hastalıkları
	Oturum Başkanı: Dr. Yıldız Camcioğlu
09:10 - 09:30	Kronik granülatöz hastalık –Dr. Elif Karakoç Aydın
09:30 - 09:50	Lökosit adezyon defektleri – Dr. Ayça Kıyıkım
09:50 - 10:10	Konjenital nötropeniler –Dr. Caner Aytekin
10:10 - 10:30	Mikobakteriye yatkınlıkla seyreden hastalıklar (MSMD) –Dr. Hasibe Artaç
10:30 - 10:50	ARA

PARALEL OTURUM

10:00 – 11:00	PİY Hemşireliği Kursu - Primer İmmün Yetmezlikli Hasta Bakımı ve Tedavi Uygulamaları
	Kurs Başkanları: Dr. Zafer Çalışkaner, Hem. Adalet Yılmaz
10:00 – 10:20	Primer immün yetmezlikli hasta bakımı - Hem. Birsel Küçükersan
	Girişimsel İmmünoloji Pratiği
10:20 – 10:40	IVIG (Intravenöz İmmünglobulin Uygulamaları) - Hem. Adalet Yılmaz
10:40 – 11:00	SCIG (Subkutan İmmünglobulin Uygulamaları) - Hem. Havva Bozkurt Alan
10:50 - 11:50	İmmün Yetmezlik ve Kanser
	Oturum Başkanı: Dr. Çiğdem Aydoğmuş
10:50 - 11:10	Primer immün yetmezlik ve malignite - Dr. Figen Doğu
11:10 - 11:30	DNA instabilitesi ve onarım - Dr. Ayşe Metin
11:30 - 11:50	EBV ilişkili lenfoma gelişiminde CD27-CD70 yoluğu - Dr. Sevgi Köstel Bal
11:50 - 12:00	ARA

12:00 - 12:30	UYDU SEMPOZYUMU: EUROIMMUN TURKEY Otoimmün Hastalıkların Tanısında Serolojik Test Yöntemleri
	Oturum Başkanı: Dr. Caner Aytekin
12:00 - 12:30	Konuşmacı: Dr. Ayten Öz Kamiloğlu
12:30 - 13:30	ÖĞLE ARASI

13:30 - 14:20	UYDU SEMPOZYUMU – PHARMADA İLAÇ Çocuklarda Subkutan İmmünglobulin Tedavisinin Etkinliği
	Oturum Başkanı: Dr. İsmail Reisli
13:30 - 14:20	Konuşmacı: Dr. Hasibe Artaç

14:20 - 15:20	SÖZEL BİLDİRİLER
	Oturum Başkanları: Dr. Günseli Bozdoğan , Dr. Funda Çipe
14:20 - 14:30	Sözel sunum-1: STAT1 GOF Olan Hastaların Doğal Ve Edinsel Bağışıklık Sistemi Yanıtlarının İncelenmesi. Dr. Aslı Gülce Bartan
14:30 - 14:40	Sözel sunum-2: Selektif IgA Eksikliği Olan Erişkin Hastalarda T Regulator Hücre Düzeylerinin (CD4+, CD25 yüksek, Foxp3+ T hücreleri) Otoantik Varlığı ile İlişkisi. Dr. Gökhan Aytekin
14:40 - 14:50	Sözel sunum-3: Primer immün yetmezlik tanısı ile izlenen hastaların klinik ve genetik bulguları: 3 yeni mutasyon ve bir yeni enfeksiyon profili. Dr. Baran Erman
14:50 - 15:00	Sözel sunum-4: Chaple Hastalığında Düzenleyici T Hücrelerin ve Sitokin Üretim Profillerinin Belirlenmesi. Dr. Dilek Başer
15:00 - 15:10	Sözel sunum-5: LBRA ve CTLA-4 Eksikliklerinin Tanısında ve Ayrımında Flow Sitometrinin Yeri. Dr. Bengü Akçam
15:10 - 15:20	Sözel sunum-6: Herediter Komplet MPO eksikliği: 2 vaka üzerinden tanısall çalışmalar. Dr. Nezihe Köker
15:20 - 15:40	ARA

15:40 - 16:40	SÖZEL BİLDİRİLER
15:40 - 15:50	Sözel sunum-1: Konjenital Nötropeni: 35 Olguluk Tek Merkez Deneyimi. Dr. Caner Aytekin
15:50 - 16:00	Sözel sunum-2: Nadir sendromlar ve immün yetmezlik. Dr. Yahya Gül
16:00 - 16:10	Sözel sunum-3: Primer İmmün Yetmezliklerde CFSE Hücre Proliferasyon Analizi: Referans Değerler. Dr. Sevil Oskay Halaçlı
16:10 - 16:20	Sözel sunum-4: İmmün disregülasyon hastalık modeli olan LRBA eksikliği olgularında solubleCD25 ve foliküler T hücrelerinin hastalık aktivitesini göstermedeki rolü. Dr. Bengü Akçam
16:20 - 16:30	Sözel sunum-5: Ülkemizde Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY) Yenidoğan Tarama Programı (YTP): Pilot Çalışmanın İlk Verileri. Dr. Senem Koçak
16:30 - 16:40	Sözel sunum-6: Homozigot ve Heterozigot TACI Mutasyonu Saptanan PİY'li Hastaların Klinik ve İmmünolojik Bulgularının Değerlendirilmesi. Dr. Begüm Özbek

16:40 – 17:40	KAPANIŞ KONFERANSI Inflamed and Untamed: PID Patients With Autoimmunity
	Oturum Başkanı: Dr. Aydan İkinçioğulları
16:40 - 17:40	Konuşmacı: Dr. Gülbu Uzel

20:00 - 21:00	UYDU SEMPOZYUMU - TAKEDA Kolaylaştırılmış Subkutan İmmünglobulin
	Oturum Başkanları: Dr. S. Şebnem Kılıç, Dr. Figen Doğu
20:00 - 21:00	Konuşmacı: Dr. Elif Karakoç Aydın, Dr. Ömür Ardeniz



POSTER ve SÖZEL SUNUM NUMARALARINA GÖRE BİLDİRİLER



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
PS - 001	82	5 Yıllık Tek Merkez Deneyimimiz: 47 Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastasının Retrospektif Analizi	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 002	83	Premature Retinopatisi Olan Hastalarda KDR Gen Polimorfizm Taraması Ve Bazı Hücre Yüzey Reseptörlerin Ekspresyon Düzeyi	Diğer
PS - 003	84	Hereditör Anjiödem Profilaksisinde Bir Merkezin Danazol Deneyimi: Etkili ama işimiz o kadar basit mi?	Kompleman eksiklikleri
PS - 004	85	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Tanısı Alan Hastada Hemşirelik Bakımı	Kombine immün yetmezlikler
PS - 005	86	Primer İmmün yetmezliğe bağlı gelişen mukormukozisli hastada hemşirelik bakımı	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 006	90	Phagocytic congenital immunodeficiency as a cause of mycobacterial infection	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 007	92	Premalign lezyonları bulunan bir primer immün yetmezlik olgusunda hipoalbuminemi nedeni: Çölyak benzeri enteropati midir?	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 008	93	TOTAL IgE DÜZEYİ YÜKSEK VE DÜŞÜK OLAN HASTALARIN İMMÜN PARAMETRELER YÖNÜNDEN KARŞILAŞTIRILMASI	Diğer
PS - 009	94	X-CGD taşıyıcılığı: Fagositer sistem defektlerinde bir ayırıcı tanı	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 010	96	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalarda Prognozun Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
PS - 012	99	1 Yaş Altındaki Kemik İliği Nakil Hastalarında Hemşirelik Bakımının Farklılıkları	Diğer
PS - 013	100	CVID(YDİY) ile diffüz büyük B hücreli lenfoma birlikteliği	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 014	101	Lökosit Adhezyon Defekli Bir Hastanın Nakil Sonrası Takibinde Akım Sitometrinin Kullanımı	Doğal immünite defektleri
PS - 015	103	CVID+ITP VE GLILD tanılı hastada Rituximab deneyimimiz	Diğer
PS - 016	104	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Ve Kombine İmmün Yetmezlik Tanılı 54 Olgunun Değerlendirilmesi	Kombine immün yetmezlikler
PS - 017	107	Ağır egzema ve sitopeni; STK4 Eksikliği	Kombine immün yetmezlikler
PS - 018	108	Santral Sinir Sistemi Lenfoması Kliniğiyle Gelen Bir Griscelli Sendromu Olgusu	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 019	109	2007-2018 Yılları Arasında Pediatrik İmmünoloji-Allerji Bilim Dalında Süt Çocukluğunun Geçici Hipogamaglobulinemi Ve Sınıflandırılmayan Hipogamaglobulinemi Tanılı Olgularımızın Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
PS - 020	110	Wiskott Aldrich Sendromu Tanısı Alan Vakaların Özelliklerinin Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 021	111	WDR1 Eksikliğinde Subkutan İmmünglobulin Replasmanı İle Cilt Ülseri Gelişimi	SCIG /IVIG
PS - 022	112	Tekrarlayan Atipik Mikobakteri Enfeksiyonu: IFNGR1 Mutasyonu	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 023	114	NK Hastalığında İmmünolojik, Fonksiyonel ve Genetik Çalışmalar	Doğal immünite defektleri
PS - 025	116	Tekrarlayan Enfeksiyonlardan Nijmegen Breakage Sendromu'na	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 026	117	DiGeorge Sendromu Tanılı Hastaların Klinik ve İmmünolojik Yönden Değerlendirilmesi: Hacettepe Serisi	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler

PS - 027	119	Non-tuberculosis Mycobacteria in Cystic Fibrosis Patients	Diğer
PS - 028	124	Erişkin Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastalarında Bronşiektazi için Risk Faktörleri	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 029	125	Tersten Bakış: Akut İdiyopatik Trpmositopenik Purpura Hastalarının İmmünolojik Değerlendirmesi	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 030	129	Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Allojenik Hematopoetik Kök Hücre Nakli: Tek Merkez Deneyimi	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS - 031	130	Homozigot Rag1 Mutasyonuna Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY): Omenn Sendromu Ve Langerhans Hücreli Histiositozis (LHH) Birlikteliği İle Gelen Bir Olgu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 032	131	İmpetigo ile Başvuran Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Vakası	Kombine immün yetmezlikler
PS - 033	132	Homozigot SP110 mutasyonuna bağlı "Hepatik venookluziv hastalık ve immün yetmezlik" tanısı alan, kronik hepatit ve agammaglobulinemi ile 18 yıldır izlenen bir vaka	Diğer
PS - 034	133	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanısında Yeni Nesil Dizileme Tekniklerinin Kullanımı	Antikor eksiklikleri
PS - 035	134	Otoimmün-otoinflamatuvar Bulgularla İle Seyreden Primer İmmün Yetmezlikler: Tek Merkez Deneyimi	Otoimmün hastalıklar
PS - 036	135	Enfeksiyona Yatkın Olan ve Olmayan Omurilik Yaralanması Bulunan Hastaların İmmün Yanıtlarının Araştırılması	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 037	136	RLTPR defekti olan hastada immün sistem yanıtlarının araştırılması	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 038	140	Non-enfeksiyöz yaygın değişken immün yetmezlikte nadir bir komplikasyon: Renal amiloidozis	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 039	141	ΨNCF1/ NCF1 Gen Oranının Normal Popülasyondaki Dağılımının Hesaplanması ve KGH (p47phox defekti) Tanısındaki Önemi	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS - 040	142	StafAureus'un Nötrofil Uyarımına Etkisinin İncelenmesi ve Yeni Nötrofil Uyarım Testi Geliştirilmesi	Doğal immünite defektleri
PS - 041	143	Sık değişken immün yetersizlik	Kombine immün yetmezlikler
PS - 042	144	İnterleukin-2 Reseptör Gama Defektine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik: Bir Olgu Sunumu	Kombine immün yetmezlikler
PS - 043	145	İnflamatuvar Bağırsak Hastalıklarında Lokal ve Sistemik Sitokin Yanıtı ile Periodontal Durumun Değerlendirilmesi	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 044	147	PGM 3 Geninde Novel Mutasyon Saptanan 3 Kardeş Olgu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 045	148	İnvaziv fungal hastalıklı yedi kronik granulomatoz hastalıklı hastanın uzun dönem vorikonazol tedavisinin etkisi	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 046	149	Herpes Simpleks Virüs Ensefaliti ve T hücre düşüklüğü olan bir olgu sunumu	Diğer
PS - 047	150	CTLA-4 Mutasyonlu Olgularda Erişkin İmmün Yetmezlik Merkezimizin Deneyimi	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 049	154	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanılı Erişkin Hastalarda İletim ve Sensörinöral İşitme Kaybı	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 050	157	PNP Eksikliği olan 4 yaşındaki kız çocuğu	Kombine immün yetmezlikler
PS - 051	158	EBV ilişkili Lenfoproliferatif Sendrom	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 052	159	Chediak-Higashi Sendromlu İki Kardeş Olgu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 054	165	İmmün Yetmezlik Tanılı Hastaya Hastalık Yönetiminde Hemşirelik Yaklaşımı	Kombine immün yetmezlikler
PS - 056	170	SCID Tanılı Hastada;Atopik Dermatit	Kombine immün yetmezlikler
PS - 057	172	LRBA defekti saptanan üç kardeş ve üç farklı klinik evredeki olgu sunumları	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 058	173	Konvulziyonla Başvuran Griselli Sendromu: Bir Olgu Sunumu	Diğer
PS - 059	175	Gebelik ve İntravenöz İmmunglobulin Tedavisi	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS - 060	176	MHC sınıf II eksikliği: olgu sunumu	Kombine immün yetmezlikler

PS - 061	178	Otoinflamatuvar hastalıkların nadir sebebi olarak bilinen NOD2 mutasyonu: Gerçekten nadir mi?	Otoinflamatuvar hastalıklar
PS - 062	179	Organik Asidemi Tanılı Pediatrik Hastaların İmmunolojik Yönden Değerlendirilmesi	Diğer
PS - 063	180	KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKTE TANISAL İPUÇLARI; 17 YILLIK DENEYİMİMİZ	Kombine immün yetmezlikler
PS - 064	181	Total Alopesi İle Başvuran Cytotoxic T Lymphocyte-Associated Antigen (CTLA) 4 Eksikliği Olgusu	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 065	182	Lökosit Adezyon Defekti Tanısı Alan Hastaların Klinik ve Laboratuvar Bulgularının Değerlendirilmesi	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 066	183	Kronik Granümatöz Hastalık Tanısı Alan Hastaların Yeni Nesil Dizileme Teknolojisi İle Analizi	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 067	184	Otoinflamatuvar Hastalık ya da İmmün yetmezlik Hastalığı mı?	Otoimmün hastalıklar
PS - 068	185	Trichohepatoenteric sendrom ve immün yetmezlik	Kombine immün yetmezlikler
PS - 069	187	Bir Ataksi-Telenjektazi olgusunda kronik öksürükte neler düşünmeliyiz	Doğal immünite defektleri
PS - 070	188	Progresif Noduler Rejeneratif Hiperplazi Nedeniyle Karaciğer Transplantasyonu Yapılan CVID Olgusu	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 071	189	Primer immün yetmezlik tanısı almış hastaların solunum sistemi bulguları yönünden değerlendirilmesi	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 072	191	XLA Tanısı ile Hospitalize Edilen Hastanın Klinik İzlemine Göre Planlanan Hemşirelik Tanıları	Diğer
PS - 073	192	Homozigot SPPL2a Mutasyonuna Bağlı Kombine İmmün Yetmezlik Olgusu	Kombine immün yetmezlikler
PS - 074	194	SIFD Sendromlu Bir Olgu Sunumu	Otoinflamatuvar hastalıklar
PS - 075	195	Besin Proteini ile İndüklenen Enterokolit Olgusunda Yeni Bir IL10RB Mutasyonu	Otoinflamatuvar hastalıklar
PS - 076	197	Otoinflamatuvar Vaskülit Bulguları Eşlik Eden Fankoni Anemisi Olgusu	Otoinflamatuvar hastalıklar
PS - 077	198	Çocuklarda nadir görülen bir hastalık; Lenfoid İnterstisyel Pnömoni	Diğer
PS - 078	200	Çok Erken Başlangıçlı İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı ve Hemofagositik Lenfositosis: XIAP Eksikliği Olgusu	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 079	201	Nötropenin Eşlik Ettiği MDA5 Eksikliği: Olgu Sunumu	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 080	203	Çocuk Hematoloji-İmmünoloji Ayaktan Tedavi Ünitesinde Girişim Uygulanan Hastaların Ebeveynlerinde Anksiyete Değerlendirilmesi	Diğer
PS - 081	204	Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Çocuk Hastanın Psikososyal Yönden Desteklenmesinde İzolasyon Engel mi?	Diğer
PS - 082	205	TAC1 Mutasyonu Olan Hastaların Değerlendirilmesi	Kombine immün yetmezlikler
PS - 083	209	JAK3 Mutasyonu Saptanan Bir Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Vaka Sunumu	Kombine immün yetmezlikler
PS - 084	210	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Modeli Olarak TAC1 Eksikliğinin Farklı Klinik Spektrumu	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS - 085	211	IgE yüksekliği ve terminal ileum tutulumu ile giden Crohn hastalığı; Yeni bir subtip mi?	Otoimmün hastalıklar
PS - 086	212	İmmünglobulin E yüksekliği nedeni ile izlenen hastaların değerlendirilmesi; klinik-laboratuvar özellikler ve moleküler çalışmalar, hangisi hiperimmünglobulin E sendromu?	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 087	213	Bir ailede iki primer immün yetmezlik, üç hasta; aynı aileden DiGeorge Sendromu ve Bruton Hastalığı tanısı alan olguların sunumları	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 088	214	STAT1 Mutasyonu Saptanan 11 Hastanın Klinik, Genetik ve Fenotipik Bulgularının Değerlendirilmesi	Kombine immün yetmezlikler
PS - 089	215	IVIG Ve SCIG Alan Hastaların Klinik Ve Laboratuvar Bulgularının Değerlendirilmesi	SCIG /IVIG
PS - 090	216	Artemis Eksikliği ve 3M Sendromu Birlikteliği	Kombine immün yetmezlikler
PS - 091	217	Çoklu Otoimmün Organ Tutulumu ile Klinik Bulgu Veren Bir Ailede Heterozigot AIRE Gen Mutasyonu	Otoimmün hastalıklar
PS - 092	218	Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümünde Son 5 Yılda İzlenen Hastaların Dağılımları	Diğer

PS - 093	219	Ağır Aspergillus Osteomyeliti ile İzlenen Bir Kronik Granüloamatöz Hastalık Olgusu	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 094	220	Nadir Bir İmmün Yetmezlik: IGLL1(λ5) Defekti	Antikor eksiklikleri
PS - 095	221	Saf Eritroid Aplazi ile Seyreden Geç Başlangıçlı ADA2 Eksikliği	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 096	222	Fonksiyonel NK eksikliğine nötropeninin eşlik ettiği nadir bir immün yetmezlik olgusu	Diğer
PS - 097	223	İmmunoglobulin Replasman Tedavi Yöntemlerine Hasta Yaklaşımları, Marmara Deneyimi	SCIG /IVIG
PS - 098	224	CARMIL2 Eksikliği ve Klinikte Gözlenen Farklı Fenotipleri: Erken Tanı için Uyarıcı Bulgular	Kombine immün yetmezlikler
PS - 100	226	Tekrarlayan Makrofaj Aktivasyon Sendromu ile Başvuran Olguda NLRC4 Mutasyonu	Otoinflamatuvar hastalıklar
PS - 101	227	Steroide Dirençli Akut Gastrointestinal GvHH da Yeni Tedavi: Alfa1 Antitripsin (AAT)	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS - 102	229	Selektif İmmünglobulin M Eksikliği Gerçekte Sık Karşılaştığımız Bir Durum Mu?	Antikor eksiklikleri
PS - 103	230	Otoimmün Bulgularla Prezente Olan Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarımız	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 104	232	The effectiveness of intravenous immunoglobulin replacement therapy in Hermansky- Pudlak Syndrome: Clinical experience in two premature cases	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 105	233	Türkiye’de Görev Yapan Hekimlerin Primer İmmünyetmezlik Farkındalığının Değerlendirilmesi	Diğer
PS - 106	234	Yenidoğan Dönemi Sağlıklı Çocuklarda Normal İmmunoglobulin Değerleri	Antikor eksiklikleri
PS - 107	235	İzohemagglutinin Titreleri İle Protein Yapıdaki Aşı Antijenlerine Cevap Gelişimi Arasındaki İlişki	Antikor eksiklikleri
PS - 108	236	Recent Thymic Emigrants (RTE) ile TREC sayılarının primer immün yetmezlik hastalarında ve kontrollerde karşılaştırılması	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
PS - 109	238	STAT1-GOF Mutasyonunda 3 Farklı Klinik Tablo	Doğal immünite defektleri
PS - 110	239	Kromozom 22q11.2 Delesyon Sendromu Tanılı 31 Hastanın Klinik ve İmmunofenotipik Özelliklerinin Değerlendirilmesi	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
PS - 112	242	Spontan Ve İdiyopatik Rekürren Düşük Yapan Kadınlarda Natural Killer (NK), T Hücre İmmünglobulin Ve Müsin Domein-3 (TIM-3) Düzeylerinin Araştırılması	Diğer
PS - 113	244	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Nedeni, NFKB Yolak Bozuklukları	Antikor eksiklikleri
PS - 114	245	Süt Çocuğunun Geçici Hipogamaglobulinemisi ile Alerjik Hastalıkların Birlikteliği	Antikor eksiklikleri
PS - 115	246	Ağır Kombine İmmün Yetmezlikte 23 Yıllık Sonuçlarımız	Doğal immünite defektleri
PS - 116	247	İmmün Yetmezliği Olan Çocuklarda Subkutan İmmünglobulin Tedavisinin Etkinliği	SCIG /IVIG
PS - 117	248	DOCK2 eksikliğinde posttransplant siklofosamid rejimi ile başarılı haploidentik hematopoetik kök hücre nakli	Primer İmmün yetmezliklerde tedavi
PS - 118	249	CVID'li Hastada Karaciğer S	Erişkinde immün yetmezlikler
PS - 119	250	LAMC2 Mutasyonuna Bağlı Epidermolizis Bülloza-Herlitz Tip:Olgu Sunumu	Diğer
PS - 120	251	Lökosit Adezyon Defekti Tip I’de Tekrarlayan Tifilit Atakları	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 121	253	Yenidoğan Guthrie Kart Örneklerinin Farklı Saklama Koşullarının Ve Saklama Süresinin B-Aktin Analizi Üzerine Etkisinin İncelenmesi	Diğer
PS - 122	254	Yaş Tahmininde Gerçek Zamanlı Kantitatif PZR Yöntemi İle TREC Analizinin Kullanımı	Diğer
PS - 123	255	Kardiyak Defektli Bir Hastada İntravenöz İmmünglobulin Replasman Tedavisi Sırasında Görülen Komplikasyon ve Yönetimi	SCIG /IVIG
PS - 124	256	Down sendromu ve ağır kombine immün yetmezlik birlikteliği	Kombine immün yetmezlikler
PS - 125	257	Serum Sickness Benzeri Reaksiyon Olan Bir Olgu	Diğer
PS - 126	259	Aktif B hücrelerinin allerjen immünoterapisindeki rolü	Antikor eksiklikleri

PS - 127	260	Antikor eksikliği ile seyreden primer immün yetmezliklerde B hücre alt gruplarının sağlıklı çocuklarla karşılaştırılması	Antikor eksiklikleri
PS - 128	261	Hemofagositik sendrom ile kendini gösteren bir ataksi-telenjektazi olgusu	Kombine immün yetmezlikler
PS - 129	262	Siklik Nötropeni ile prezente olan HAX-1 mutasyonlu bir olgu	Fagositer sistem eksiklikleri
PS - 130	263	Boy Kısaldığı ile Gelen STAT3 Fonksiyon Kazandıran Mutasyonlu Olgusu	İmmün disregülasyon hastalıkları
PS - 131	264	X'e Bağlı Agamaglobulinemi Tanılı Bir Olgusu Sunumu	Antikor eksiklikleri
PS - 132	265	JAGN1 Eksikliği Olgusu Sunumu ve Uzun Süreli Takip Sonuçları	Diğer
PS - 133	190	Kombine İmmün Yetmezlik Tanısı İle İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı	Kombine immün yetmezlikler
SS - 01	87	Hereditör Komplek MPO eksikliği: 2 vaka üzerinden tanısız çalışmalar	Fagositer sistem eksiklikleri
SS - 02	137	STAT1 GOF Olan Hastaların Doğal Ve Edinsel Bağışıklık Sistemi Yanıtlarının İncelenmesi	Erişkinde immün yetmezlikler
SS - 03	153	Selektif IgA Eksikliği Olan Erişkin Hastalarda T Regulator Hücre Düzeylerinin (CD4+, CD25 yüksek, Foxp3+ T hücreleri) Otoantikor Varlığı ile İlişkisi	Erişkinde immün yetmezlikler
SS - 04	156	Primer immün yetmezlik tanısı ile izlenen hastaların klinik ve genetik bulguları: 3 yeni mutasyon ve bir yeni enfeksiyon profili	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
SS - 05	168	Chaple Hastalığında Düzenleyici T Hücrelerin ve Sitokin Üretim Profillerinin Belirlenmesi	Kompleman eksiklikleri
SS - 06	169	LBRA ve CTLA-4 Eksikliklerinin Tanısında ve Ayrımında Flow Sitometrinin Yeri	İmmün disregülasyon hastalıkları
SS - 07	186	Homozigot ve Heterozigot TACI Mutasyonu Saptanan PIY'li Hastaların Klinik ve İmmünolojik Bulgularının Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
SS - 08	228	Nadir sendromlar ve immün yetmezlik	Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine İmmün yetmezlikler
SS - 09	231	Primer İmmün Yetmezliklerde CFSE Hücre Proliferasyon Analizi: Referans Değerler	Diğer
SS - 10	237	İmmün disregülasyon hastalık modeli olan LRBA ve CTLA4 eksikliği olgularında solubleCD25 ve foliküler T hücrelerin hastalık aktivitesini göstermedeki rolü	İmmün disregülasyon hastalıkları
SS - 11	252	Ülkemizde Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY) Yenidoğan Tarama Programı (YTP): Pilot Çalışmanın İlk Verileri	Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler
SS - 12	258	Konjenital Nötropeni: 35 Olguluk Tek Merkez Deneyimi	Fagositer sistem eksiklikleri
SS - 13	240	İmmundisregülasyonla ilişkili yeni bir mutasyon: CD137/4-1BB defekti	İmmün disregülasyon hastalıkları
SS - 14	266	İmmün Disregülasyon, Poliendokrinopati, Enteropati, X geçişli FoxP3 Gen Mutasyonu (IPEX) Sendromu	Diğer
SS - 15	267	Kök Hücre Nakli Yapılan DOCK8 Mutasyonlu bir hastada izlemde ikinci yılında ortaya çıkan graves hastalığı	Diğer
SS - 16	268	Neonatal başlangıçlı IBH: IL-10 reseptör mutasyonu	Diğer
SS - 17	269	CTLA-4 Eksikliği Saptanan Hastaların Klinik Fenotipik, Laboratuvar Bulguları ile Tedavi Yanıtının Değerlendirilmesi	Diğer
SS - 18	270	Multisistem tutulum gösteren hastalıklarda doğru tanı için gerekli şart: Klinik-Genetik iş birliği	Diğer



KONU BAŞLIKLARINA GÖRE POSTER TARTIŞMALARI



Poster tartışmaları online kongre esnasında , aşağıda isimleri sıralanan başkanlar gözetiminde yapılacaktır.

KONU	POSTER SUNUM NO	ÖZET NO	BAŞKANLAR
Antikor eksiklikleri	PS - 010, PS - 019, PS - 034, PS - 094, PS - 102	96, 109, 133, 220, 229	Dr. İsmail Reisli
	PS - 106, PS - 107, PS - 113, PS - 114, PS - 126	234, 235, 244, 245, 259	Dr. Safa Barış
	PS - 127, PS - 131	260, 264	Dr. Ayşe Metin
Doğal immünite defektleri	PS - 014, PS - 023, PS - 040	101, 114, 142	Dr. Ayşe Metin
	PS - 069, PS - 109, PS - 115	187, 238, 246	Dr. Nesrin Gülez
Erişkinde immün yetmezlikler	PS - 013, PS - 028, PS - 037, PS - 038, PS - 047, PS - 049, PS - 070, PS - 001, PS - 007	100, 124, 136, 140, 150, 154, 188, 82, 92	Dr. Zafer Çalışkaner
	PS - 071, PS - 095, PS - 118	189, 221, 249	Dr. Ömür Ardeniz
Eşlik eden başka bulguları olan veya sendromik kombine immün yetmezlikler	PS - 005, PS - 020, PS - 025, PS - 026, PS - 031	86, 110, 116, 117, 130	Dr. Necil Kütükçüler
	PS - 044, PS - 052, PS - 079, PS - 086, PS - 087	147, 159, 201 212, 213	Dr. Hasibe Artaç
	PS - 104, PS - 110	232, 239	Dr. Günseli Bozdoğan
Fagositer sistem eksiklikleri	PS - 006, PS - 009, PS - 022, PS - 045, PS - 120	90, 94, 112, 148, 251 182,183	Dr. Yıldız Camcıoğlu
	PS - 065, PS - 066, PS - 093, PS - 129	182, 183, 219, 262	Dr. Figen Doğu
İmmün disregülasyon hastalıkları	PS - 029, PS - 036, PS - 043, PS - 051	125, 135, 145, 158	Dr. Deniz Çağdaş Ayyavaz
	PS - 018, PS - 053, PS - 057, PS - 064, PS - 078, PS - 103, PS - 130	108, 164, 172, 181, 200, 230, 263	Dr. Ahmet Özen
Kombine immün yetmezlikler	PS - 004, PS - 017, PS - 032, PS - 041, PS - 042	85,107, 131, 143, 144	Dr. Aydan İkinciöğulları
	PS - 016, PS - 050, PS - 054, PS - 056, PS - 060, PS - 063, PS - 068	104, 157, 165, 170, 176, 180, 185	Dr. Elif Karakoç
	PS - 073, PS - 082, PS - 083, PS - 088, PS - 090, PS - 098	192, 205, 209, 214, 216, 224	Dr. Ferah Genel
	PS - 124, PS - 128, PS - 133	256, 261, 190	Dr. Nesrin Gülez
Kompleman eksiklikleri	PS - 003	84	Dr. Caner Aytekin
Otoimmün hastalıklar	PS - 035, PS - 067, PS - 085, PS - 091	134,184, 211, 217	Dr. Caner Aytekin
Otoinflamatuvar hastalıklar	PS - 061, PS - 074, PS - 075, PS - 076, PS - 100	178, 194, 195, 197, 226	Dr. Güzide Aksu
Primer İmmün yetmezliklerde genetik testler	PS - 039, PS - 084, PS - 108	141, 210, 236	Dr. Barbaros Oral
Primer İmmün yetmezliklerde tedavi	PS - 030, PS - 059, PS - 101, PS - 117	129, 175, 227, 248	Dr. Çiğdem Aydoğmuş
SCIG /IVIG	PS - 021, PS - 089, PS - 097, PS - 116, PS - 123	111, 215, 223, 247, 255	Dr. Şükrü Nail Güner
Diğer	PS - 002, PS - 008, PS - 012, PS - 015, PS - 027, PS - 033, PS - 062	83, 93, 99, 103, 119, 132, 179	Dr. Mutlu Yüksek
	PS - 046, PS - 058, PS - 072, PS - 077	149, 173, 191, 198	Dr. Ayça Kırıkm
	PS - 080, PS - 081, PS - 092, PS - 096, PS - 105, PS - 112	203, 204, 218, 222, 233, 242	Dr. Neslihan Karaca
	PS - 119, PS - 121, PS - 122, PS - 125, PS - 132	250, 253, 254, 257, 265	Dr. Sevgi Keleş



6. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

POSTER BİLDİRİLERİ



[PS-001] [Abstract:82]

5 Yıllık Tek Merkez Deneyimimiz: 47 Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastasının Retrospektif AnaliziGökhan Aytekin, Fatih Çölkesen, Eray Yıldız, Şevket Arslan, Ahmet Zafer Çalışkaner
Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İmmünoloji ve Allerji BD

Amaç: Yaygın değişken immün yetmezlik (YDIY), bozulmuş ve / veya yetersiz B hücresi farklılaşması ve hipogammaglobulinemiyle ile karakterize heterojen bir immün bozukluktur. Sık ve tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, otoimmün bozukluklar, kronik akciğer hastalıkları, granümatöz hastalıklar ve artmış lenfoid malignite riski ile karakterizedir.

Yöntem: Kliniğimizde takipli ve dosyalarında yeterli veri bulunan 47 hastanın (22 kadın, 25 erkek) kayıtları retrospektif olarak incelendi. Hastalara ESID (Avrupa İmmün Yetmezlik Derneği) kriterlerine göre YDID tanısı konuldu.

Bulgular: Hastaların ortanca yaşı 32 (19-65) idi. Hastaların en sık şikayetleri tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonları (% 46), pnömoni (% 29.8), otitis media (% 23.4) ve kronik sinüzit (% 17) idi. Takip süresi boyunca 17 hastada (% 36.8) otoimmün komplikasyon gelişti. Ondört hastada (% 29.8) otoimmün sitopeni tespit edildi. 26 hastada (% 55.3) bilgisayarlı tomografi ile tanısı doğrulanmış bronşektazi mevcuttu. 13 hastada (% 27.7) lenfopeni saptandı. Tanı sırasındaki medyan immünoglobulin düzeyleri sırasıyla IgG: 2.77 (0.33-6.90) g / L, IgM: 0.31 (0.06-5.99) g / L ve IgA: 0.25 (0.01-5.02) g / L idi.

Sonuçlar: CVID hem klinik hem de laboratuvar özellikleri açısından çok heterojendir. Ayrıca, bu hastalık özellikle erişkin yaş grubunda, tahmin edilenden daha yaygındır. Bu nedenle, CVID ile ilgilenen merkezlerin bu konudaki deneyimlerini ve bulgularını paylaşmasının erken tanı ve tedavi açısından oldukça önemli olduğunu düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: bronşektazi, yaygın değişken immün yetmezlik, hipogammaglobulinemi, IgG

Immunological Parameters of CVID Patients

	n	Mean/median values	Reference ranges
Neutrophil, (cell/ ul)	47	4127± 2551	1.5 103/ul-7.3 103/ul
Lymphocyte, (cell/ ul)	47	1750 ± 1375	0.8 103/ul-5.5 103/ul
Platelet, (cell/ ul)	47	212160 ± 930173	150-400000 cell/ ul
IgG level at diagnosis, g/L	47	2.77 (0.33-6.90)	7-16 g/dl
IgM level at diagnosis	47	0.31 (0.06-5.99)	0.4 - 2.3 g/dl
IgA level at diagnosis	47	0.25 (0.01-5.02)	0.7 -4 g/dl
CD3+ T cells (%)	47	76.8 ± 11.4	Male: 48-82.6 % Female: 56.8-84.1%
CD3+ CD4+ T cells (%)	47	32.4 ± 14.4	Male: 23-52.6 % Female: 26.9-55.5 %
CD3+ CD8+ T cells (%)	47	38 (19-74)	12.8-40.2 %
CD4/CD8	47	0.77 (0.1-3.58)	0.68-3.61
CD19+ B cells (%)	47	7.1 ± 5.7	6.3-20.8 %
CD3- CD16+ CD56+ NK cells (%)	47	7.2 (0-53)	Male: 5-31.3% Female: 3.5-24.9%
IgM+ IgD+ CD27- B cells (%)	46	83.1 (0-98.6)	
IgM- IgD- CD27+ B cells (%)	47	1.3 (0-52)	

[PS-002] [Abstract:83]

Prematüre Retinopatisi Olan Hastalarda KDR Gen Polimorfizm Taraması Ve Bazı Hücre Yüzey Reseptörlerin Ekspresyon Düzeyi

Sevil Özsoy¹, Çağatay Karaca², Songül Güngör¹, Mustafa Yavuz Köker¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Prematüre retinopatisi, iskemiye bağlı proliferatif retinopatiye yol açabilen, retinal gelişimin erken tutulumu ile karakterizedir (1). KDR geni VEGF kaynaklı endotel hücre proliferasyonu için temel araştırmadır(2).

Endotel progenitör hücresi, yüzeylerinde CD133 (AC133 klonu, erken kök hücre için), CD309 (VGFR-2) ve CD34 (hematopoetik kök hücre), CD31(PECAM-1) CD38 (Tip II İntegral Membran Glikoprotein), CD116 (GM-CSF Reseptör Alfa), CD146(S-Endo), CD144(VE- cadherin) markörleri bilinen birkaç yüzey belirteçleridir. Akım sitometri, Prematüre retinopatisi olan olgularda bu yüzey markırlarının ifadesinin gösteriminde önemli bir analiz yöntemidir.

Yöntem

Çalışmamız 35-38 hafta aralığındaki doğan 30 prematüre bebek ve 13 kontrol grubundan alınan periferik kan örneği ile yürütüldü. Toplanan örnekleri spesifik monoklonal antikorlarla hücrelerin sayımı ve karakterizasyonu yapıldı. Ek olarak DNA ve RNA izolasyonu, KDR gene polimorfizm ve ekspresyon analizi Real Time PCR yöntemi ile gerçekleştirildi.

Tartışma-Sonuç

Akım sitometri analizi sonucunda, olgunlaşmamış monositlerin bir göstergesi olan CD116 + ekspresyon eden hücre sayısının hasta grubunda kontrol grubuna kıyasla nispeten daha yüksek ve endotelial kök hücre markır CD146 + CD31 + hücre sayısı ROP hastalarında kontrol grubundan daha yüksek olduğunu bulduk. Polimorfizm taramasında p.cys482arg polimorfizmine iki grupta da rastlanmadı. KDR gen ekspresyonu çalışmasında ise ROP hasta grubunun 11 kişiden 7 sinde KDR gen ekspresyonunun artmış olduğu ve kontrol grubunda ise 8 kişiden 3'ünde KDR gen ekspresyonunda artışı olduğu gözlemlendi. ROP şüphesi olan bebeklerde bazı endotel hücre yüzey belirteçlerinin rutin analizi ve gen ekspresyon çalışması yapılması, ROP hastalarının erken saptanmasına, erken tanı ve tedavi olanaklarına erişimin ve görme kaybının önlenmesine katkıda bulunabilir. Ek olarak, daha fazla vaka ve ileri analizler kullanılarak hastalığın erken tanısı kolaylaştırılabilir.

Anahtar Kelimeler: VEGF, Endotelial Progenitör Hücre, Prematüre Retinopatisi;ROP, KDR-geni

[PS-003] [Abstract:84]

Hereditör Anjioödem Profilaksisinde Bir Merkezin Danazol Deneyimi: Etkili ama işimiz o kadar basit mi?

Pamir Çerçi

T.C. Sağlık Bakanlığı Eskişehir Şehir Hastanesi

GİRİŞ:

Sık olarak veya ciddi anjioödem atakları geçiren hastalarda, uzun dönem profilaksi uygulaması hastaların hayat kalitesini artırma amacıyla uygulanabilmektedir. Günümüzde uzun dönem profilaksi amacıyla C1 İnhibitör Konsantresi, Lanadelumab, androjen ve antifibrinolitikler kullanılabilir. Uzun dönem profilakside zayıflatılmış bir androjen olan danazol, androjenler içinde ülkemizde en sık tercih edilmektedir. Hastanın ataklarını kontrol edecek ideal doz ayarlanacak şekilde 50-600mg arası dozlarda uygulanmaktadır. Çeşitli çalışmalarda danazolun atakları önlemede etkin olduğunu öne sürmüş olsa da olası yan etkileri ve kontrendikasyonları kullanımını sınırlamaktadır.

Biz burada merkezimizde Tip 1 Hereditör Anjioödem tanısı ile takip edilen altı hastanın uzun dönem danazol profilaksisi ile olan tecrübemizi paylaşım literatür eşliğinde güncel verileri tartışmayı amaçlıyoruz.

Bulgular:

Altı vakanın dördü erkek, ikisi kadındı. Ortalama yaşları 30, hastalık süreleri 7 yıl, takip süreleri 6 aydı. Vakaların sadece biri danasın 400mg/gün dozunda alıyordu, üç vakada karaciğer testlerinde bozulma nedeniyle kesilmişti. Bir vakada kontrolsüz hipertansiyonu olması nedeniyle danasın başlanamamıştı. Kalan bir vaka ise ayda ortalama dört defa ciddi atak geçirirken danasın 200mg/gün başlandıktan sonraki takibinde bir daha atağı olmadı.

TARTIŞMA ve Sonuç:

Uzun dönem profilakside danazolun atakları önlemede etkili olduğunu gösteren çift kör plasebo kontrollü çalışmalar bulunmaktadır. Bizim vaka grubumuzda bir hastada dramatik bir yanıt alırken, bir hastada ise yüksek doza rağmen kontrol sağlanamamıştır. Üç hasta ile yan etki nedeniyle tedaviye devam edememiştir. Atakları engellemede maliyet etkin bir tedavi olması nedeniyle, uzun dönem profilakside mutlaka akılda tutulması ve yan etkilerinden çekinilerek geri plana atılmaması gereken bir tedavi yöntemi olduğunu inanmaktayız.

Anahtar Kelimeler: Danazol, Hereditör Anjioödem, Profilaksi

Hastaların Demografik Verileri

Vaka	Yaş	Cinsiyet	Hastalık Süresi (yıl)	Takip Süresi (Ay)	C1 inhibitör (g/L)	C4 (mg/dl)	Aylık Ortalama Atak	Danazol Durumu	Aylık Ortalama Maliyet (TL)**
1	27	Erkek	2	4	0.06	3.2	4 --> 0*	2x100mg	15124 --> 88
2	24	Erkek	12	7	0.04	3.2	6	KCFT yüksekliği nedeniyle kesilmiş	28453
3	19	Kadın	6	7	-	-	8	KCFT yüksekliği nedeniyle kesilmiş	31241
4	47	Erkek	2	3	0.07	5.9	1	Kontrolsüz Hipertansiyon nedeniyle verilmedi	3781
5	38	Erkek	20	7	0.10	4.4	10	KCFT yüksekliği nedeniyle kesilmiş	37810
6	33	Kadın	2	8	0.10	15.8	5	2x200mg alıyor	24016

* Bu vaka danazol sonrası iki aylık takibinde hiç atak yaşamamıştır. ** Atak kontrolü veya profilaksisi nedeniyle kullanılan ilaçların satış fiyatı üzerinden hesaplanmıştır, dolaylı sağlık harcamaları dahil değildir. C1 İnhibitör Referans Değer: 0.15-0.35 g/L C4 Referans Değer: mg/dl KCFT: Karaciğer Fonksiyon Testleri

[PS-004] [Abstract:85]**Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Tanısı Alan Hastada Hemşirelik Bakımı**

Fatma Gökçe

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: SCID(Ağır Kombine İmmün Yetmezlik), farklı genetik nedenlere bağlı ortaya çıkabilen, T ve B lenfosit fonksiyonlarında bozuklukla karakterize primer immün yetmezlik hastalığıdır.

Vaka: 24 yaşındaki annenin G1P1Y1A0 36 haftalık NSVY ile 2800gr doğan, postnatal 5.gün evde geçirdiği sarılık dışında herhangi bir hastalığı olmayan hasta, bu dönemi ile 2.ay aşısının 10.günü arasında ağzında pamukçuk, perianal bölgeden sarı akıntı gelmesi, aşı sonrası ateş, dışkılamanın katran rengi, kötü kokulu, yağlı olması, uykuya meyilli, emmede isteksizlik ile dış merkezde ağır anemi nedeniyle YBÜ'nde izlenmiş, tetkiklerinde CMVİgM(+) olması, 6 hafta intravenöz Gansiklovir tedavisine yanıt vermeyen hasta HÜTF'ne sevk edilmiş. SCID ön tanısı ile bölümümüze yatan hastanın oral mukozasında emmesini etkileyecek derecede pamukçuk gözlemlendi, anneye enfeksiyon azaltılmasında öncelikli adımın el hijyeni olduğu, meme ucunu sütü ile temizlemesinin

önemi,Mikostatin,Sodyum Bikarbonatlı gargara ile emzirme sonrası günde 4 kez ağız bakımı sonucunda 10 günde iyileşme gözlenmiştir.Dış merkezde sağ el dorsaline açılan damar yolunda skarı olan ekstremitte için devam edilen Thiocilline kremle belirgin derecede iyileşme gözlenmiştir.Nötropenik hastanın annesine nötropenik diyet(Pişmemiş/az pişmiş et,deniz ürünleri,yumurta,pastorize edilmemiş süt ve ürünleri,iyi yıkanmamış sebze/meyve tüketmeme)yemek tabağını paylaşmaması ve hastanın tek kişilik odada kalması sağlanıp,odaya girişlerde önlük,maske kullanılması gerektiği,mantar enfeksiyonu nedeniyle odada vazo,saksı çiçeği olmamasına,lavabosunda su birikmesini önlemesi,viral enfeksiyon açısından odaya ziyaretçi kısıtlamasının önemi,hasta odasının kapısının,koridordan oda içine hava akımını engellemek için kapalı kalması gerektiği anlatıldı.Hastaya gün aşırı ped kontaminasyon ile silme banyo,banyo gününde tüm vücut banyosu yaptırılıp,perifer kateterinin düzenli olarak bakımı sağlandı.Taburculuk sonrası bu eğitimlerin dışında taze/kuru çiçekler,bitkiler,hayvanların feçesi,salyası,idrarı ile temastan kaçınıp,bulaşıcı hastalığı olan,canlı aşı yapılmış kişilerden(bebekler vb.)de çocuğunu uzak tutma hususlarında eğitim verildi.Sonuç: 14 günde bir IVIG tedavisi alan hastanın oral mukozasında ve ekstremitesinde iyileşme,anneye verilen eğitimin de yararlı olduğu gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Nötropeni, Pamukçuk, SCID

Ağır Kombine İmmün Yetmezliği Olan Hastaya Hemşirelik Bakımı



Oral mukozadaki pamukçuğa ağız bakımı,Ekstremitede skar oluşumu

[PS-005] [Abstract:86]

Primer İmmün yetmezliğe bağlı gelişen mukormukozisli hastada hemşirelik bakımı

Seher Durgun

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Primer İmmün yetmezlik hastalıkları, primer yada doğumsal immün yetmezlik bozuklukları sonucunda gelişen kronik veya yineleyen bakteriyel, fungal, protozoal ve viral enfeksiyonlarla seyreden ve gelişmiş ülkelerde toplumda görülme sıklığı 1/100000 ve 1/1000000 arasında değişen hastalık grubudur. Vaka: 29 yaşındaki annenin G1Y1 olarak 38+4 haftalık doğan, ilk ateş, Üsye nedeni ile dış merkeze başvuran hasta yapılan tetkiklerinde anemi, hemafagositik hücreler, CMV Igm(+) görülmesi üzerine HFS? ile kurumumuza sevk edilmiş olup İmmün yetmezlik tanısı almıştır. Solunum sıkıntısı, sol gözde ektima gangrenozum farkedilen hastada Candida sepsisi ve Mukormukozis saptanmış ve kurumumuzda debride edilmiş olan hastanın, lökositleri düşük olduğu dönemde oral mukozada plaklar oluştu, düzenli aralıklarla evin-ranit, mikostatin ve sodyum bikarbonatlı ağız bakımı uygulandı. Yatak içinde immobilize olan hastaya bası yarasını önlemek için iki saatte bir pozisyon verildi ve havali yatağa geçildi. Sol gözüne düzenli aralıklarla refresh damla ile göz bakımı uygulandı. Hastada gelişebilecek aspirasyon pnömonisini önlemek amacı ile nazogastrik sondadan drip pompası ile beslenmesi sağlandı. Sonuç: Lökosit değerleri normale dönünce ağız içi yarası düzeldi, yatak yarası gelişmedi, drip ile düzenli beslendiği için kilo aldı. 30 günde bir IVIG tedavisi ve düzenli ağız bakımı aldığı için oral mukozasında farkedilir derecede iyileşme görüldü. Anneye nazogastrikten drip ile beslenmenin önemi, nasıl yapıldığı konusunda verilen bilgilerin yeterli olduğu gözlemlendi.

Anahtar Kelimeler: HFS, İmmün yetmezlik, Mukormukozis

Primer İmmün Yetmezliği Olan Mukormukozisli Hastada Hemşirelik Bakımı



[PS-006] [Abstract:90]

Phagocytic congenital immunodeficiency as a cause of mycobacterial infection

Gulnara Nasrullayeva¹, Vafa Mammadova², Gunay Aliyeva², Nushaba Mollayeva¹

¹Azerbaijan Medical University. Department of Pediatrics. Baku, Azerbaijan

²Azerbaijan Medical University. Immunology Research Laboratory. Baku, Azerbaijan

The hereditary breakdown in phagocytosis processes is a rare PID with reported incidence 1/100000-250000. In most cases, this defect manifests early in childhood as a Chronic Granulomatous Disease (CGD) or increased susceptibility to mycobacterium tuberculosis. Phagocytes are unable to produce free oxygen ions posing bactericidal effect to many microorganisms and particularly to mycobacteria in CGD patients. To analyze clinical, immunological and genetic features of patients with phagocyte type of PID in Azerbaijan.

5 children of age 1-7 years old with repeated skin infections, lymphadenitis and complications after BCG vaccination were collected through completing special questionnaire form. All patients were examined by blood tests, immunological tests, US examination of lymph nodes and internal organs. The most common clinical symptoms were lymphadenitis, skin abscesses following BCG vaccination and high temperature. Three patients were born in a consanguineous marriage. All patients had enlarged lymph nodes. In four patients, the diagnosis of tuberculosis was based on the identification of mycobacterium tuberculosis in lymph node biopsy. Patients who had significant immune deficiency, anemia, neutropenia, low NBT, deficit of IgA, CD4+ and CD8+ lymphocytes, were examined by genetic analysis. Genetic analysis detected the homozygous deletion in IL12RB1 gene in two patients and homozygous deletion in CYBA in one patient with CGD diagnosis. Early examination of children with lymphadenopathy and complications after tuberculin vaccination will allow timely diagnosis of congenital phagocytic immunodeficiency. Identification of specific genetic mutations is essential for the proper treatment and prevention of severe or recurrent mycobacterial disease in this cohort of patients.

Keywords: CGD, phagocytosis, immune deficiency

[PS-007] [Abstract:92]

Premalign lezyonları bulunan bir primer immün yetmezlik olgusunda hipoalbuminemi nedeni: Çölyak benzeri enteropati midir?

Ceyda Tunakan Dalgıç¹, Naciye Özlem Saygılı Yöner², Hatice Özer³

¹CUMHURİYET ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ALERJİ VE KLİNİK İMMÜNOLJİ BİLİM DALI, SİVAS

²CUMHURİYET ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, GASTROENTEROLOJİ BİLİM DALI, SİVAS

³CUMHURİYET ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, PATOLOJİ ANABİLİM DALI, SİVAS

Amaç: Primer immün yetmezlik (PİY) olgularında hipoalbuminemi, ek hastalık gelişmedikçe gözlenmemektedir. Hipoalbuminemi ve hipoglobulinemi ile prezente bir PİY olgusunu sunmaktayız.

Olgu: 4 yıl önce eklem ağrıları ve tekrarlayan enfeksiyon ile PİY tanısı alan 38 yaşında kadın hastanın hipoglobulinemisi ve hipoalbuminemisi mevcutmuş. IVIG tedavisi başlanmış. Gastrointestinal/nefrotik kayıp ve/veya albumin sentezi defektine rastlanmamış. Tedavisinin devamı amacı ile CÜTF immunoloji polikliniğine başvurdu. Toraks BT'de rezidü timik doku görüldü. Paranasal Sinus BT, tiroit ve boyun USG'ları olağandı. Batın USG'de sol böbrekte 6 mm'lik hipoeoik düzgün sınırlı lezyon izlendi(anjiomyolipom). IgA 1,78 g/L, IgE 31,9 KU/L, IgM 2,4 g/L, IgG 3,2 g/L; hemogram(WBC: 7160/mm³, PNL:4780/mm³, absolut lenfosit: 1920/mm³, hb:15,4; htc:46,7, trombosit: 331000/mm³), ferritin, B12, sedimentasyon, CRP, karaciğer ve böbrek fonksiyonları, rutin idrar tahlili ve idrarda mikroalbumin/kreatinin normal sınırlarda;ANA, ANCA, AMA-M2, anti-transglutaminaz ve anti-gliadin IgA/IgG antikorları, viral serolojisi negatif saptandı. Sistem muayeneleri olağandı ve periferik ödem görülmedi. Soygeçmişinde, meme ve pankreas malignitesi mevcuttu. Özgeçmişinde, 2018'te larenks nodülü biyopsisi normal mukoza, serviks biyopsisinde yüksek dereceli squamöz intraepitelyal lezyon (CIN2-CIN3-HSIL) saptanmıştı. 2019'da yapılan meme MRG'da sağda 8x7 mm makrolobülasyon gösteren düzgün sınırlı lezyon (fibroadenom), sağ memede fokal kontrastlanma ve komşuluğunda duktal kontrastlanma saptanarak BIRADS 4 olarak rapor edildi. Eksizyonel biyopsisi benign; CA15-3 ve CA125 normaldi. IVIG dozu kademeli olarak 600 mg/kg/21 gün şeklinde artırıldı ve eklem ağrıları geriledi. Albuminde 2,5 gr/l'den 2,9 gr/l'ye yükseldi ancak hipoalbumineminin devamı nedeniyle endoskopi yapıldı. Duodenum biyopsisinde fokal intraepitelyal lenfositoz ile karakterli duodenit raporlanarak çölyak benzeri enteropati tanısı kondu.

Tartışma: PİY olgusunda enteropati ilişkili hipoalbuminemi düşünüldü. Protein kaybettiren enteropatinin hafif şiddetli tipi şeklinde yorumlanarak izleme devam edilmektedir.

Anahtar Kelimeler: PRİMER İMMÜN YETMEZLİK, HİPOALBUMİNEMİ, ÇÖLYAK BENZERİ ENTEROPATİ

[PS-008] [Abstract:93]

TOTAL IgE DÜZEYİ YÜKSEK VE DÜŞÜK OLAN HASTALARIN İMMÜN PARAMETRELER YÖNÜNDEN KARŞILAŞTIRILMASI

Selcan Gültuna¹, Mustafa Güleç²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Birimi

²Ankara Özel Güven Hastanesi, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Birimi

Giriş: İmmünglobulin (Ig) E, allerji dışında parazitoz, neoplazi, Hiper IgE Sendromu gibi bazı hastalıklarda 1000 IU/ml'den yüksek saptanmaktadır. IgE düşüklüğü (<=10 IU/mL) literatürde yeterince irdelenmemiştir. İmmün yetmezlik, myeloma ve monoklonal gamapati gibi hastalıklarda IgE düşük saptanabilmektedir. İlginç olarak, allerjik yakınması olan bazı hastaların tetkiklerinde de Ig E düşük bulunmuştur. Bu çalışmada; IgE düzeyi yüksek ve düşük olan hastaların demografik verileri, klinik özellikleri karşılaştırılacak, özellikle IgE düşüklüğünün klinik önemine dikkat çekilecektir.

Gereç-Yöntem: Ocak 2016- Kasım 2019 tarihleri arasında İmmünoloji ve Allerji polikliniğine başvuran hastalardan IgE düzeyi ≥ 1000 (n=80) ve ≤ 10 olanlar (n=137) çalışmaya alındı. Hastaların; demografik özellikleri, IgE istenme nedeni ve isteme yönlendiren semptom, laboratuvar verileri (eozinofil, diğer Ig'ler, ANA, lenfosit alt grupları), deri prick testleri retrospektif olarak taranarak gruplar arasında karşılaştırıldı (Tablo 1). Bulgular: Allerji ön tanısı oranı, prick test pozitifliği ve eozinofil düzeyi IgE değeri yüksek olan grupta anlamlı yüksek bulundu ($p < 0.001$). IgE düşük olan grupta, Ig G ve Ig A değeri belirgin olarak düşük saptandı ($p < 0.001$).

Gruplar arasında; solunum ya da deri yakınması olması, otoantikor pozitifliği yönünden bir fark bulunamadı. Sonuç: Allerji ön tanısı olanlarda, IgE ve eozinofil düzeyinin yüksek çıkması ve IgE düşük olan hastalarda diğer Ig'de düşük çıkması klinik bilgilerimizle uyumludur. IgE düşük olanlarda allerji ve immün yetmezlik ön tanılarının benzer oranda çıkması dikkat çekicidir. IgE düşüklüğü, olası immün yetmezlik açısından takibe alınmalı gerektiğinde replasman tedavisi başlanmalıdır. Her iki grupta %20-30 oranında otoantikor pozitifliği klinisyenlerce dikkate alınmalıdır. Her iki durumda, farklı yönleriyle ileri tetkik yapmayı ve hasta takibini gerektirmektedir.

Anahtar Kelimeler: immunglobulin E, allerji, immün yetmezlik

IgE ≤ 10 IU/mL ve IgE ≥ 1000 IU/mL olan hastaların demografik özellikleri ve immünolojik parametrelerin karşılaştırılması

	IgE ≤ 10 IU/mL n=137	IgE ≥ 1000 IU/mL n= 80	p değeri
Cinsiyet (K) (n/%)	100 (%73,3)	46 (%57,5)	0.019
Yaş	41,67 \pm 14,53	43,23 \pm 15,7	>0.05
Semptom (n/%)			
Solunum	83 (%60,6)	47 (%58,8)	>0.05
Deri	54 (%39,4)	33 (%41,8)	
Ön tanı (n/%)			
Allerji	66 (%50,4)	35 (%92,1)	<0.001
İmmün yetmezlik	65 (%49,6)	3 (%7,9)	
Deri Prik Testi (n/%)			
Negatif	115 (%90,6)	36 (%45,6)	<0.001
Pozitif	12 (%9,4)	43 (%54,4)	
Otoantikor (n/%)			
Negatif	81(%77,1)	51 (%71,9)	0.519
Pozitif	24 (%22,9)	19 (%27,1)	
Eozinofil, medyan (min-max)	60 (0-1140)	282 (0-3500)	<0.001
IgG, medyan (min-max)	11 (1,29-18,40)	12,60 (6,35-28,60)	0.001
IgA, medyan (min-max)	1,76 (0,06-8,87)	2,42 (0,56-237)	<0.001
IgM, medyan (min-max)	1,1 (0,02-10,67)	1,05 (0,09-3,05)	0.995
IgG1, medyan (min-max)	745 (0-1150)	986 (6,85-1240)	0.027
IgG21, medyan (min-max)	420 (32,19-606)	330 (3,88-539)	0.673
IgG3, medyan (min-max)	62 (0,10-569)	62 (0,83-200)	0.818
IgG4, medyan (min-max)	37 (0,06-801)	63 (0,27-214)	0.335

IgG, IgA, IgM: mg/dL; IgG1, IgG2, IgG3, IgG4: g/L; eozinofil: /mm³

[PS-009] [Abstract:94]

X-CGD taşıyıcılığı: Fagositer sistem defektlerinde bir ayırıcı tanı

Nezihe Köker¹, Mustafa Yavuz Köker¹, Nesrin Gülez³, Karin Van Leeuwen², Dirk Roos²

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmunoloji Anabilim Dalı, Kayseri, Turkey

²Sanquin Blood Cell Research Center, Amsterdam, The Netherlands

³SBÜ İZMİR DR. BEHÇET UZ ÇOCUK HASTALIKLARI ve CERRAHİSİ EĞİTİM ve ARAŞTIRMA HASTANESİ, Allerji İmmunoloji Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

Kronik granulomatoz hastalık, fagositlerdeki NADPH-oksidaz enzim kompleksindeki bozukluktan kaynaklanır. NADPH yapıtaşından oluşur: Gp91,p22,p47,p67,EROS,p40.Gp91 proteinini kodlayan CYBBgeni Xkromozomunda bulunurken diğer yapıtaşlarının genleri otozomal kromozomlarda bulunmaktadır. X-CGD(gp91defekti), Avrupada hastaların %65'ini oluştururken ülkemizde yapılan analizlerde bu grup %40 olarak görülmüştür.

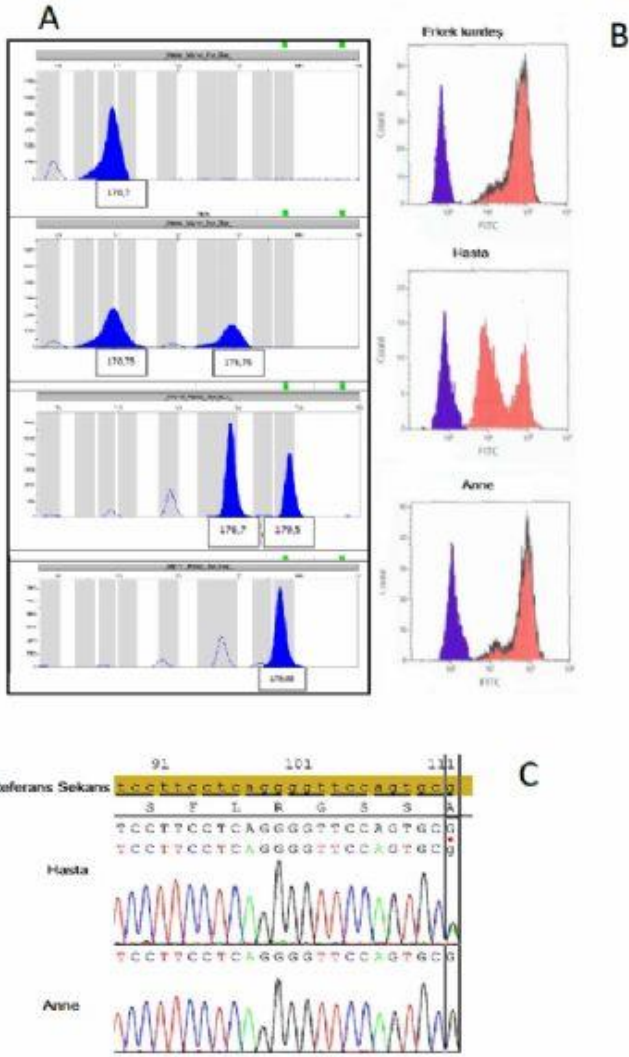
X- CGD, DHR testinde nötrofillerin stimule olmamasıyla gösterilebilir, ek olarak X-CGD'lerin taşıyıcı annelerinin nötrofilleri DHR testinde ikigrup olarak görülür.Random inaktivasyonda bu iki grubun oranı %50 civarındadır ve bu, kişiyi hastalıktan korumaya çoğunlukla yeterlidir; ancak Xkromozom inaktivasyon sapmasıyla bu oran değişebilmekte ve kişi hastalıkla prezente olabilmektedir.Bu sapma yaş ilerledikçe kişide değişebilmektedir; bu nedenle taşıyıcılar düzenli aralıklarla takip edilmelidir.

Vaka:

1yaş kız hasta 1ay önce sağ inguinal bölgede şişlik yakınması ile başvuruyor, ingüinal apse olduğu görülüyor. Apse kültüründe MSSA üremesi saptandı.Hastanın öyküsünde yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı nedeniyle yatışı olduğu öğrenildi. Ailede akrabalık olmadığı, ex-kardeş ve immünyetmezlik öyküsünün olmadığı öğrenildi. DHR testinde iki-piklikli görünüm(Resim1) çıkması üzerine NGSile yapılan CGD genleri taramasında ENST00000378588CYBBc.252G>A(rs387906485) değişimi heterozigot olarak görüldü.Bu değişim daha önce tanımlanmış ve splice site olduğu için 3.exonun delesyonuna sebep olmaktadır.Sanger sekansla yapılan doğrulamada annesinde taşıyıcılık olmadığı görüldü.Bu bağlamda hastanın denovo mutasyonu olabilir veya annesinde germ hücrelerinde mutasyon taşıyıcılığı mevcut olabilir.Aileye bu nedenle genetik danışma verildi.Hastanın sağlıklı erkek kardeşinin X-kromozom tanımlama analizi(HUMARA) ile anneden hastamızdan farklı bir X-kromozomu aldığını gösterdik. (Resim1)

Hastada sağlıklı ve mutant nötrofilgruplarının oranı %50-50civarındadır(Resim1), Önceki çalışmalarda %5sağlıklı nötrofil düzeyinin aspergillus, %25sağlıklı nötrofillerin Burkholderia Cepacia 'dan koruyucu olduğu gösterilmişti; hastamızda %50 sağlıklı grup olmasına rağmen CGD hastaları için karakteristik Staf. Aureus apsesi görülmüştür. Bu da DHR testinde uyarım görülen nötrofillerdeki öldürmenin diğer elementlerinde bozukluk olabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: x-cgd taşıyıcı, nötrofil, nadphoksidaz, ros, dhr



A. HUMARA(Human androgen receptor X chromosome inactivation test); fragman analiziyle aile bireylerinin X kromozon dağılımı, ilk sıra Baba tek X kromozomu mevcut fragmanı (170,7) iken; ikinci sıra Hastamız Babadan 170,7lik fragmanı, anneden ise 176,7 lik fragmanı almış, burada görebildiğimiz gibi sağlıklı erkek kardeş anneden farklı bir x-kromozomu almış. B. DHR testi; Mavi gruplar stimule edilmemiş nötrofiller, Kırmızı gruplar PMA ile 10dk stimülasyon sonrası nötrofiller, Orta sıradaki hastamızda X-CGD taşıyıcılığı için karakteristik iki pikli görünüm mevcuttur. C. Sanger sekans sonucu: Üst sırada CYBB c.252G>A (rs387906485) değişimi heterozigot olarak görülmektedir. alt sırada ise annesinde görülen normal tip allel.

[PS-010] [Abstract:96]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalarda Prognozun Değerlendirilmesi

Hakan Güvenir, Ayşe Metin

Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş-Amaç: Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY); hipogamaglobulinemi, patojenlere ve aşılara karşı bozulmuş antikor yanıtı ve sık tekrarlayan enfeksiyonlar ile karakterize farklı klinik ve immünolojik fenotipleri bulunan bir primer immün yetmezliktir. Çoğunlukla sporadik gelişmekle birlikte, yaklaşık %10-20 oranında otozomal dominant veya otozomal resesif türde ailesel geçiş görülebilmektedir. Bu hastaların izleminde lenfoid maligniteler, otoimmün hastalıklar, granümatöz hastalık gibi morbiditeler gelişebilmektedir. Çalışmamızda YDİY tanılı hastaların prognozlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Metod: Çalışmada hastanemizin Çocuk İmmünolojisi kliniğinde YDİY tanısı ile izlenen hastaların dosyalarından yaş, cinsiyet, izlem süresi, anne-baba akrabalığı, ailede immün yetmezlik öyküsü, malignite, otoimmün hastalık gibi morbidite varlığı ve mortalite durumları kaydedildi.

Bulgular: Çalışmada YDİY tanılı 46 hasta değerlendirildi. Hastaların yaşı median (çeyrekler arası aralık-CAA):15,7 (9,77-21,12) yıl olup, %56,5'i (n=26) kız cinsiyetteydi. Hastaların izlem süresi median (CAA): 5,25 (3,37-11,25) yıldır. Hastaların %41,3'ünde (n=19) anne-baba akrabalığı vardı %13'ünde (n=6) ailede immün yetmezlik bulunuyordu. Hastaları %34,7'sinde (n=16) otoimmün hastalık, %41,3'ünde (n=19) akciğer patolojisi, %8,7'sinde (n=4) kronik inflamatuvar bağırsak hastalığı, %21,7'sinde (n=10) alerjik hastalık, %13'ünde (n=6) malign hastaşık gelişti. Mortalite gelişen hasta sayısı ise 4 (%8,7) idi.

Sonuç: Çalışmamızda da görüldüğü gibi YDİY tanılı hastaların izlemlerinde çeşitli morbiditeler ve mortalite gelişebilmektedir. Bu yüzden hastaların yakın takibi ve düzenli olarak otoimmün hastalık ve malignite gelişimi açısından değerlendirilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, yaygın değişken immün yetmezlik, otoimmünite

[PS-012] [Abstract:99]

1 Yaş Altındaki Kemik İliği Nakil Hastalarında Hemşirelik Bakımının Farklılıkları

Funda Erol Cipe¹, Elif Türkmen², Başak Adaklı Aksoy³, Tunç Fışgın³, Özlem Başoğlu Öner³, Ceyhan Bozkurt⁴

¹İstinye Üniversitesi, Medicalpark Bahçelievler Hastanesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı

²Altınbaş Üniversitesi, Medicalpark Bahçelievler Hastanesi, Pediatrik Kemik İliği Nakil Ünitesi

³Altınbaş Üniversitesi, Medicalpark Bahçelievler Hastanesi, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı

⁴İstinye Üniversitesi, Medicalpark Bahçelievler Hastanesi, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı

Primer immün yetmezlik (PİY) hastalıklarında erken yaşta tanı konulup kök hücre nakli (KHN) yapılması prognoz açısından çok önemlidir. Tanı olanaklarının artmasıyla erken bebeklikte nakil gerektiren hastalar artmaktadır. Özellikle küçük bebeklerde nakil sürecinde dikkatli olunması gereken noktaları açısından deneyimimizi sunmak istedik. Merkezimizde 2014-2019 yıllarında 75 PİY tanılı hastaya KHN uygulanmıştır, bunlardan 35'i, 22 kız, 13 erkek olmak üzere 1 yaş altı küçük bebeklerdi. Tanıları, kombine immün yetmezlikler 26 hasta (SCID (16), Omenn sendromu(4), Wiscott Aldrich (2), MHC Class 2 eksikliği (3), PNP eksikliği (1)), diğer PİY 9 hasta (LAD (1), gricelli(2), cheidak higashi(1), HLH (4), osteopetrozis (1)) şeklindeydi. Nakil yaşı ortalaması 6 ±3,7 ay idi. Nakil ünitesine alınırken 11 hastamızda CMV pozitif bulundu. Donör olarak, 23 hastada tam uyumlu (akraba: 9, akraba dışı 14), 12 hastada haploidentik verici kullanıldı. Halen 28 hasta tam kimerik, 1 hasta mikst kimerik olarak izleniyor. Toplam 9 hastamız kaybedildi (Sepsis:9, vapolan enfeksiyonu: 3). Nakil ünitesi yatışı boyunca enfeksiyonu olmayan 11 hasta vardı. Üniteye girişte 6 hastamızda idrar yolu enfeksiyonu ve 15 hastada solunum PCR pozitiflikleri saptandı. Yatışta kateter enfeksiyonu (7), idrar yolu enfeksiyonu (2) ve VRE taşıyıcılığı (9) nedeniyle 18 hastamıza izolasyon uygulandı. Hastaların yarısında, ürün verme sırasında (4), engrafman döneminde (5) veya her iki dönemde(8) akciğerde yüklenme bulguları gözlemlendi. Ayrıca diaper dermatit 27 hastada görülürken, 1 hastamız buradan sepsis olarak ex oldu. 1 yaş altı küçük bebeklerde bez bölgesi bakımı ve verilen sıvıların dikkatli ayarlanması gerektiğini düşünmekteyiz. Özellikle non-patojen mikroorganizmaların yol açabileceği sepsisi önlemek açısından önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: hemşirelik bakımı, kök hücre nakli, primer immün yetmezlik

[PS-013] [Abstract:100]

CVID(YDİY) ile diffüz büyük B hücreli lenfoma birlikteliği

Hasançan Cengiz¹, Güzin Özden²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Aile Hekimliği Ana Bilim Dalı, Adana

²Adana Şehir Eğitim Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Allerji-İmmünoloji Biim Dalı, Adana

GİRİŞ

Yaygın değişken immün yetmezlik(YDİY,CVID); antikor üretiminin azaldığı, rekkürren bakteriyel enfeksiyonlarla, otoimmün hastalıklar ve/veya granülomlar ile seyreden primer immün yetmezlik sendromudur 1.Diffüz büyük B hücreli lenfoma (DLBCL), Non-Hodgkin lenfoma olgularının yaklaşık yüzde 25'ini oluşturan, Hodgkin olmayan lenfoma (NHL) 'nin en yaygın histolojik alt tipidir2.

ÖYKÜ

Olgumuz 42 yaşında,erkek;öyküsünde 9 yaşından bu yana yağlı,mukuslu ancak kanlı olmayan ishali mevcut ve bu ishallerinden ötürü çeşitli antibiyotikler kullanmış,ancak fayda görmemiş.Bunun üzerine olguya ilk olarak 20 yıl önce başlayan tekrarlayan endoskopiler yapıp çeşitli ilaçlar(mesalazin ve budesonid) başlanılmış ancak olgu fayda görmemiş.Olguya yapılan endoskopisinde;çölyak benzeri enteropati görünümü, terminal ileum biyopsisinde belirgin lenfoid hiperplazisi olarak sonuçlanmış.Olgudan gönderilen çölyak markerları negatif,immün yetmezlik açısından gönderilen immunoglobulin değerleri ise düşük gelmiş.Lenfoma ekartasyonu için kemik iliği aspirasyonu diseritropoez olarak sonuçlanmış.Bakılan immunoglobulin değerlerine göre Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik tanısı konulup 1 gr/kg/ay IVIG tedavisi başlanmış.Olgunun en son Nisan 2019 da karın şişliği ve bacak ödemi nedeni ile takip edildiği immünoloji doktoruna başvurmuş,burada yapılan muayenesinde ve USGsinde asit saptanmış.Gastroenterolojide yatışı yapıldıktan sonra gönderilen laboratuvar tetkikleri ise tablo 1 de gösterilmiştir.Bu sırada hastanın çekilen BT si "Hastanın Ekim 2017 tarihindeki BT'si ile karşılaştırıldığında boyut ve sayı olarak belirgin progresyonun izlendiği lenfadenopatiler izlenmiştir" şeklinde raporlanmış.Lenf nodu eksizyonu için operasyon olan,patolojiye örnekler gönderilmiş ve patoloji sonucu Diffüz Büyük B hücreli lenfoma olarak raporlanmış.

SONUÇ

YDİY'in heterojenliği nedeniyle, düzenli olarak planlanmış takipler ve IgG seviyelerinin periyodik olarak izlenmesi dışında kurallar konulmamıştır³. Biyokimya paneli ve tam kan sayımı zamanla ortaya çıkabilecek sorunları kontrol etmek için önemlidir. Bunun için de lenfoid ve lenfoid olmayan kanserlerin erken teşhisine dikkat edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: CVID, DBBL, NHL

Tablo 1

AST	26 U/L
ALT	16 U/L
ALP	400 U/L
GGT	220 U/L
Asit protein	3,3 mg/dl
Asit albümin	2,1 mg/dl
Asit LDH	156 U/L
Serum IgG	540mg/dL
Serum albumin	3,6 mg/dl
Serum-asit albümin gradiyenti	1,5
Asit Nötrofil	200/mm ³
Asit Lenfosit	2300/mm ³
EBV-PCR	>10 copy
C-reaktif Protein	6,3 mg/dL
CD3	710/mm ³
CD4	200/mm ³
CD8	500/mm ³
CD19	123/mm ³
NK hücre	117/mm ³
Naive B hücre(CD19+ CD27-)	%96,82
Memory B hücre (CD19+ CD27+)	%3,18
Transizyonel B hücre(CD24+ CD38+)	%3,64
CD21low B hücre	%6,36
Non-class switched(CD19+ CD27+ IgD+) B hücre	%3,18
Class-switched(CD19+ CD27+ IgD+ IgM+)B hücre	%0,91

Olgumuzun en son yatışından laboratuvar değerleri

[PS-014] [Abstract:101]**Lökosit Adhezyon Defektli Bir Hastanın Nakil Sonrası Takibinde Akım Sitometrinin Kullanımı**

İhsan Deveci¹, Uğur Arslanyürekli¹, Esra Pekpak², Sedat Kılıççioğlu³, Özlem Keskin³, Sinan Akbayram², Mustafa Yavuz Köker⁴

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi flowsitometri laboratuvarı, Gaziantep

²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji ve Onkolojisi, Gaziantep

³Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji ve İmmunolojisi, Gaziantep

⁴Erciyes Üniversitesi İmmunoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Akım sitometri son yıllarda immünfentiplendirme’de en fazla tercih edilen laboratuvar uygulaması olmuştur. Akım sitometrinin immün yetmezliklerin izleminde kullanılması da son yıllarda gittikçe yaygınlaşmaktadır. Özellikle aynı gün içerisinde sonuç alınması ve hücre gruplarının seçilerek analiz yapılması büyük kolaylık sağlamaktadır.

Lökosit Adhezyon Defekti I (LAD I) yeni doğan döneminde göbek kordonun geç düşmesi, piyojenik enfeksiyonlar, lökositoz, peridontitis ve yara iyileşmesinde gecikme ile karakterizedir. Küriatif tedavisi için Tedavisi için kök hücre nakli gerekmektedir. Biz bu olguda nötrofil hücre yüzey respetörlerini ...CD11b.....CD18., kullanarak ekspresyon düzeylerini akım simetri ile ölçtük. Bu yüzey markırlarının LAD tanısında kullanılmaktadır.

Bu olguda ise hastanın nakil öncesi ve nakil sonrası süreçte akım sitometrik verileri karşılaştırılarak hastanın klinik süreci izlenmiştir.

Olgumuzun takiplerinde akım sitometri ile elde edilen verilerin kök hücre nakli sonrası süreçteki kimerizm verileri ile uyumlu olduğu ve hasta izleniminde akım sitometrinin kullanılabileceği anlaşıldı.

Anahtar Kelimeler: Akım Sitometri, LAD, Kök Hücre

[PS-015] [Abstract:103]

CVID+ITP VE GLILD tanılı hastada Rituximab deneyimimiz

Gülhan Boğatekin¹, Hasibe Aytaç¹, Melih Özışık¹, Funda Elmas², Selen Bayraktar³, Deniz Nart⁴, Fatma Ömür Ardeniz¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Alerji ve İmmünoloji Ana Bilim Dalı, İzmir

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İzmir

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

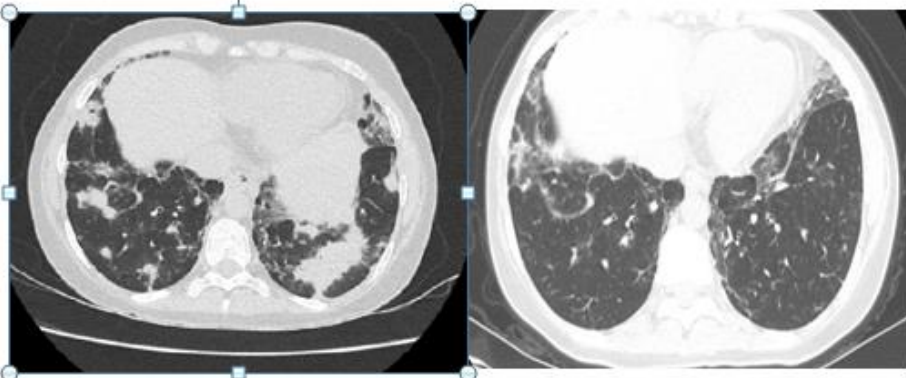
⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Ana Bilim Dalı, İzmir

⁵Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Ana Bilim Dalı, Alerji ve İmmünoloji, İzmir

1993 doğumlu kadın olgu 25 yaşında (6-2018) Hematoloji bilim dalından refere edildi. Öyküsünde 11 ve 15 yaşlarında ITP sebebi ile steroid alımı mevcuttu. 2014 yılında IgG:179 (N:650-1600), IgA:21 (N:40-350), IgM:32 (N:50-300) saptanarak CVID ön tanısıyla IVIG tedavisi başlanmıştı. Son 2 yıl içerisinde 2 defa pnömoni tanımlandı. Batın USG’de hepatosplenomegali, HRCT de; her iki akciğerde alt loblarda daha belirgin irregüler sınırlı nodül ve konsolidasyondan oluşan yaygın parankimal infiltratif değişiklikler, sağda orta lob, sol üst lob linguler segmentte ılımlı traksiyon bronşektazilerinden oluşan parankimal fibrotik alanlar saptandı. Bronkoskopi+BAL mikrobiyolojik analizlerinde etken tespit edilmedi. NGS ile yapılan genetik analizinde mutasyon saptanmadı. Takiplerinde solunumsal yakınmalarının olması, HRCT de bilateral akciğer alt loblarda subplevral belirgin olmak üzere sol akciğer alt lobda boyutu yaklaşık 6 cm olan multipl sayıda nodül saptandı, 20.12.2018 tarihli BT siyle karşılaştırıldığında boyutsal ve sayısal progresyon gösteren yaygın konsolidasyon sahaları izlenmesi, progresyon görülmesi ve IgM değerinde 3 kat artış olması sebebiyle GLILD düşünülerek VATS yapıldı.

Patoloji:GRANÜLOMATÖZ REAKSİYON İLE KARAKTERLİ LENFOSİTİK İNTERSTİSYEL PNÖMONİ / GRANÜLOMATÖZ LENFOSİTİK İNTERSTİSYEL AKCİĞER HASTALIĞI olarak raporlanınca GLILD tanısı kesinleştirildi. 32 mg/gün steroid tedavisi başlandı. Steroid tedavisi altında belirgin radyolojik progresyon olması üzerine Rituximab 375mg/m²/hafta 4 doz tedavi verildi. Tedavinin 7. ayındaki kontrol HRCT’de yaygın konsolidasyon ve nodüler infiltrasyon alanlarında anlamlı gerileme, traksiyon bronşektazilerinin ve buzlu cam alanlarının görüldüğü çekintilerin eşlik ettiği fibrozis alanları gözlemlendi. Hastanın kıyaslamalı Flow sitometri, IgM, SFT ve DLCO analizleri tabloda gösterilmiştir. IgM artışı progresyonla ilişkili biomarkerdir. GLILD’da steroide yanıtız hastalarda Rituximab etkili ve nispeten güvenlidir (1). Rituximab monoterapi sonuçlarının değerlendirilmesinde başka çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır (2).

Anahtar Kelimeler: CVID, GLILD, RİTUXİMAB
rituksimab öncesi ve sonrası HRCT



FLOW SİTOMETRİ (N:%/ABSOLUTE)	%/Absolute	SFT	Rituximab öncesi (MART 2019) (ml/%)	Rituximab 7 ay sonrası (ml/%) (OCAK 2020)
CD3+ (N:%55-83/ 700-2100)	%84(1470)	FEV1	1660 (50)	1980 (60)
CD3+CD4+ (N:%28-57/300-1400)	%63(1103)	FVC	2080 (54)	2540 (67)
CD3+CD8+(N:%10-39/200-900)	%19(333)	FEV1/FVC	95	78
CD19+ (N:%6-19/100-500)	%14(245)	DLCO	%41	%52
CD3-CD16+56+(N:%7-31/90-600)	%6(105)	DLCO/VA	%56	%66
CD3+DR+ (N:%7.8-15)	%15(262)			
IgD+CD27-(naive)(N:%43.2-82.4)	99			
IgD-CD27+(switched memory) (N:%6.5-29.2)	0			
IgD+CD27+(IgM memory) (N: %7.2-30.8)	0.1			
IgM++CD38++CD24+(Tranzisyonel) (N:%0.6-3.5)	0.9			
IgM-/+CD24- CD38++CD27++CD19+(plazmoblast) (N:%0.4-3.6)	0			
CD3+CD4+(CD62L+45RA)+ (N:%14-67)	%5.1			
IgM mg/dL(N:50-300)	32		94	20
CD4+Thc(cd45RO+CXCR5+)FTh (N:1.8-8.9)	42.7			

[PS-016] [Abstract:104]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Ve Kombine İmmün Yetmezlik Tanılı 54 Olgunun DeğerlendirilmesiHatice Yıldız¹, Caner Aytekin¹, Deniz Güloğlu², Figen Doğu², Aydan İkinciogulları²¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**Giriş:**

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) T hücre eksikliği ile gelişen ve hayatı tehdit eden pediatrik bir acildir. Kombine immün yetmezlikte (KİY) ise AKİY'in aksine dolaşımında T lenfositler vardır, ancak fonksiyonları bozuktur. AKİY hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapılmazsa ölümle sonuçlanır.

Gereç-Yöntem:

Hastanemize 2006-2019 yılları arasında başvuran, ESID ve IUIS tanı kriterlerine göre AKİY ve KİY tanısı alan 54 olgu retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular:

Olguların E/K oranı 30/24, akrabalık %77,8, aile öyküsü %44,4 saptandı. Hastaların 23'ü (%42,6) AKİY, 31'i (%57,4) KİY tanısı almıştı. Hastaların tanıları tabloda sunulmuştur. AKİY'de semptomların ortanca başlama yaşı 1 ay, ortanca tanı yaşı 5 ay, ortanca tanıda geçen süre 2 aydı. KİY'de semptomların ortanca başlama yaşı 4 ay, ortanca tanı yaşı 11 ay, ortanca tanıda geçen süre 9 aydı. AKİY'de KİY tanılı hastalara göre semptom başlangıç yaşı ve tanı yaşı daha erkendi, tanıda geçen süre daha kısa idi ($p<0.05$). Hastaların ortak başvuru nedeni enfeksiyonlardı ve bunu büyüme gelişme geriliği izliyordu. AKİY'li hastaların %90,9'unda, KİY'li hastaların ise %51,6'sında lenfopeni vardı ($p<0.05$). AKİY hastalarının 14'ü (%60,9) ve KİY hastalarının 18'i (%58,1) kaybedildi. AKİY ve KİY tanılı 54 hastanın 19'una (%35,2) HKHN yapılmıştı. HKHN yapılan hastaların 14'ü (%73,7) hayattaydı. HKHN yapılmayan hastaların ölüm oranı yapılmayanlara göre daha yüksekti.

Tartışma ve Sonuç:

Akraba evliliği oranının yüksek olduğu ülkemizde otozomal resesif kalıtım gösteren AKİY ve KİY hastalıkları daha sıktır. Henüz bir tarama programı olmayan ülkemizde lenfopeni varlığı ve semptomların erken tanınması erken tanıda yardımcı olacaktır. Genetik tanı olanaklarının ve HKHN yapılan merkezlerin artmasıyla hastaların sağkalım oranları artacaktır.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, kombine immün yetmezlik, lenfopeni, hematopoetik kök hücre nakli

Tablo. Hastaların tanıları

	N (%)
AKİY	23 (42,6)
T-B-NK+	14 (6)
T-B+NK+	7 (13)
T-B+NK-	2 (3,7)
KİY	31 (57,4)
MHC Sınıf 2 eksikliği	9 (16,7)
DOCK8 eksikliği	6 (11,1)
Omenn sendromu	3 (5,6)
PNP eksikliği	3 (5,6)
ARPC1B eksikliği	2 (3,7)
Coronin 1A eksikliği	2 (3,7)
MHC sınıf 1 eksikliği	1 (1,9)
LRBA eksikliği	1 (1,9)
RAG1 eksikliği	1 (1,9)
TTC7A eksikliği	1 (1,9)
Komplet DiGeorge sendromu	1 (1,9)

[PS-017] [Abstract:107]

Ağır egzema ve sitopeni; STK4 Eksikliği

Gonca Hancıoğlu¹, Engin Altundağ², Şefika İlknur Karadağ¹, Alişan Yıldırım¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Samsun

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Genetik Ana Bilim Dalı, Samsun

Kombine immün yetmezlikler; tekrarlayan enfeksiyonların yanı sıra lenfoproliferasyon, immün disregulasyon, malignite, allerji ve otoimmüniteyi içeren heterojen bir hastalık grubudur. Serin-treonin protein kinaz 4 (STK4) eksikliği tekrarlayan bakteriyel ve viral enfeksiyonlar, mukokutanöz kandidiyaz ve lenfopeni ile karakterize otozomal resesif kombine immün yetmezlik nedeni olarak tanımlanmıştır.

Ağır egzema ve sitopeni ile gelen STK4 homozigot mutasyonlu hasta sunuldu.

Olgu

İlk olarak bir yaşında vücudunda morluklar ve sararma şikayetleri ile getirilen erkek çocuğun fizik muayenesinde yaygın ekimoz, skleralarında ikter ve atopik dermatit, ağırlık ve boyunun 3 persentilin altında olduğu belirlendi. Hematoloji bilim dalında Evans Sendromu ve ITP tanılarını ile takip edilmiş. Yenidoğan döneminde sarılık nedeniyle kan değişimi yapıldığı, anne babası teyze çocukları olduğu, annesinin 5 tane düşüğü olduğu da öğrenildi. Üç yaşındayken servikal lenfadenopati, hepatosplenomegali ve lenf nodu biyopsisinde hodgkin lenfoma sebebi ile kemoterapi verildi, EBV pcr negatifti, remisyon sağlandı. Beş yaşında nüksetti, EBV pcr pozitif idi, KT ile remisyona girdi. Altı yaşında kliniğimize danışıldı. İki yaşında iken iken piyodermi, 6 yaşında ağır suçıçeği, 7, 10 ve 13 yaşlarında ise zona geçirdi. Tekrarlayan balanitinin de olduğu öğrenildi. Hastanın laboratuvar değerleri Tablo 1'de gösterildi. Hasta sekiz yıldır düzenli IVIG tedavisi ile gayet iyi durumdadır.

Genetik incelemesinde daha önce bildirilmemiş yeni homozigot c.886T>C STK4 mutasyonu bulundu. STK4 mutasyonuna bağlı kombine immün yetmezliğin klinik ve immünolojik tabloların değişken olduğu vurgulandı.

Anahtar Kelimeler: STK4 eksikliği, kombine immün yetmezlik, otoimmün sitopeni, atopik dermatit

[PS-018] [Abstract:108]

Santral Sinir Sistemi Lenfoması Kliniğiyle Gelen Bir Griscelli Sendromu Olgusu

İlyas Emre Tekdemir¹, Ayşe Kartal², Melike Emiroğlu³, Hülya Uçaryılmaz¹, Ayça Emsen¹, Nadir Koçak⁴, Tülin Çora⁴, Deniz Çağdaş Ayvaz⁵, Hasibe Artaç¹

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

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Konya

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon BD, Konya

⁴Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, Konya

⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji BD, Ankara

GİRİŞ: Griscelli Sendromu otozomal resesif geçişli parsiyel albinizm, gümüş gri saç rengi, tekrarlayan enfeksiyonlar ve nörolojik bozuklukların eşlik edebileceği nadir görülen bir sendromdur. Bu bildiride denge kaybı ve konuşma bozukluğu ile başvuran kranial MR'nda hiperdens lezyonlar nedeniyle beyin biyopsisi planlanıp Griscelli sendromu tip 2 tanısı konulan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 3.5 yaşında erkek hasta 1 aydır konuşmasında yavaşlama ve 20 gündür yürürken dengesini kaybetme şikayetleri ile hastanemiz nöroloji polikliniğine başvurdu. Hastanın öncesinde nöromotor gelişim basamaklarının normal olduğu öğrenildi. Hastanın 6 aylıktan itibaren tekrarlayan boğaz enfeksiyonu, ateş ve gastroenterit nedeniyle defalarca hastaneye yatış öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde anne ve baba aynı köydendi ve kardeş ölüm öyküleri vardı. Hastanın fizik muayenesinde açık gri-sarı saç rengi gözlemlendi. Nörolojik muayenesinde ataksi ve dizartrisi mevcuttu. Kranial MR'nda: diffüz serebellum tutulumu, dentat nükleus tutulumu, beyin parankiminde derin beyaz ve gri cevherde yaygın yamasal tarzda çok sayıda hiperintens lezyonlar görüldü. Hastanın etyolojiye yönelik malignite dahil yapılan tetkiklerinde pozitif bulgu saptanmadı. Hasta tekrarlayan enfeksiyonları ve hipopigmente saç ve kaş yapısı nedeniyle immün yetmezlik açısından bölümümüze danışıldı. Parsiyel albinizmi olan hastanın yapılan saç incelemesinde saçlarda düzensiz pigment kümelenmesi izlendi. Mevcut klinik ve hastanın MR bulgularının Griscelli tip 2 ile uyumlu olabileceği düşünülerek genetik bölümüne danışıldı. Hastanın yapılan genetik incelemesinde RAB27A mutasyonu compound heterozigot olarak pozitif saptandı. Hastaya immünglobulin replasman tedavisi ve antibiyotik profilaksisi başlandı. Takipte ataksi ve dizartrisi kısmen düzeldi ve kök hücre nakli için yönlendirildi.

Sonuç: Nörolojik bulgularla başvuran hastalarda sık enfeksiyon öyküsü sorgulanmalı, gerekirse saç incelemesi yapılmalı ve Griscelli sendromu tip 2 akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Griscelli sendromu, İmmünyetmezlik, gümüş gri saç, ataksi, dizartri

2007-2018 Yılları Arasında Pediatrik İmmünoloji-Allerji Bilim Dalında Süt Çocukluğunun Geçici Hipogamaglobulinemisi Ve Sınıflandırılmayan Hipogamaglobulinemi Tanılı Olgularımızın Değerlendirilmesi

Merve Karaman Yılmaz, Şule Haskoloğlu, Candan İslamoğlu, Kübra Baskın, Sevgi Köstel Bal, Deniz Bayrakoğlu, Aydan İkinciöğulları, Figen Doğu
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi (SÇGH), immunoglobulin sentezindeki gecikmeden kaynaklanan, normalde 3-6 aylık bebeklerde beklediğimiz fizyolojik hipogammaglobulinemi döneminin uzaması ve 6 aydan sonra devam etmesi olarak tanımlanmaktadır. Tanı retrospektif olarak immünglobulin düzeylerinin normale dönmesi ile konmaktadır. Tanı kriterlerinde düzelme yaşı olarak 48 ay verilmekle birlikte bazı hastalarda tam düzelme yaşı daha ileri yaşlara uzanabilmektedir. Bu hastalar sınıflandırılmamış hipogamaglobulinemi (SHG) olarak isimlendirilmektedir. Klinik olarak tanı alan hastaların bir kısmı asemptomatikken, diğerlerinde tekrarlayan enfeksiyonlar ve allerjik hastalıklara yatkınlık görülebilir.

Amaç-Yöntem: Bu çalışmanın amacı AÜTF Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bilim dalında 2007-2018 yılları arasında geçici veya sınıflandırılmayan hipogamaglobulinemi tanısı alan vakaların retrospektif olarak incelenerek, bu vakaların demografik özelliklerinin, doktora başvuru nedenlerinin, klinik ve immunolojik özelliklerinin incelenmesi, hastaların prognozlarının ve immunoglobulinlerin normale dönüş yaşlarının belirlenmesidir. Çalışmaya 318 hasta dahil edilmiş olup bulgular Tablo-1'de sunulmuştur.

Sonuç: SÇGH nadir görülen bir hastalık değildir. Doğru tanı, uygun tedavi ve diğer hipogamaglobulinemi nedenlerinin dışlanması için olguların ayrıntılı klinik ve laboratuvar değerlendirmeleri ile uzun dönem takip edilmeleri gereklidir.

Anahtar Kelimeler: geçici hipogamaglobulinemi, primer immun yetmezlik, sınıflandırılmayan hipogamaglobulinemi

Tablo-1: Süt Çocuğunun Geçici Hipogamaglobulinemisi ve Sınıflandırılmayan Hipogamaglobulinemi Tanılı Hastaların Özellikleri

	SÇGH (%59) (n:189)	SHG (%41) (n:129)	Toplam (%100) (n:318)	P değeri
Cinsiyet				
Erkek	118(62)	79(61)	197(62)	
Kız	71(38)	50(39)	121(38)	0,830
Semptomların başlama yaşı				
Median(ay)	7	7	7	
(Min-max)	(1-30)	(1-30)	(1-30)	0,613
Tanı yaşı				
Median(ay)	17	20	18	
(Min-max)	(7-36)	(6-36)	(6-36)	0,024
Tanı süresi				
Median(ay)	9	11	10	
(Min-max)	(0-27)	(0-35)	(0-35)	0,030
Başvuru semptomları n(%)				
Sık ÜSVE	90(48)	79(61)	169(53)	0,017
Pnömoni	37(20)	38(30)	75(24)	0,042
Bronşiolit	119(63)	79(61)	198(62)	0,756
İshal	27(14)	22(17)	49(15)	0,780
Oral Monillazis	33(18)	15(12)	48(15)	0,154
Otit	64(34)	52(40)	116(36)	0,241
Sinüzit	22(12)	10(8)	32(10)	0,258
Meningit/Sepsis	3(2)	6(5)	9(3)	0,103
Allerjik Hastalık n(%)	110(58)	73(57)	183(58)	0,775
Akrabalık n(%)	31(16)	17(13)	48(15)	0,430
Benzer Hastalık n(%)	2(1)	3(2)	5(2)	0,326
Tanıda Ig Düşüklüğü n(%)				
Ig G	189(100)	129(100)	318(100)	
Ig A	99(52)	75(58)	174(55)	0,311
Ig M	53(28)	63(49)	116(37)	<0,001
Tüm Ig düşük	37(20)	41(32)	78(25)	0,013
Tedavi n(%)	134(71)	108(84)	242(76)	0,008
TMP-SMX	133(71)	107(84)	240(75)	
Amoksisilin	1(1)	1(1)	2(1)	
İviG	-	2(1)	2(1)	
Düzelme yaşı(ay)				
(ort±SD)	41,9±21,9			
(median-range)	35(12-144)			
İzlem Süresi (ay)	34,2±21,5	40,6±21,4	36,8±21,7	0,001
(ort±SD)				
Son Ig düzeyleri n(%)				
Ig A düşük		51(40)	51(16)	
Ig M düşük		48(37)	48(15)	

[PS-020] [Abstract:110]

Wiskott Aldrich Sendromu Tanısı Alan Vakaların Özelliklerinin Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Gökcan Öztürk¹, Şule Haskoloğlu², Candan İslamoğlu², Kübra Baskın², Sevgi Bal², Deniz Bayrakoğlu³, Figen Doğu², Aydan İkinciöğulları²

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

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Laboratuvarı

Wiskott Aldrich sendromu; atopik dermatit, mikrotrombositopeni ve enfeksiyon yatkınlığıyla karakterize X'e bağlı resesif geçişli bir immün yetmezliktir. Bu sendromdan sorumlu gen olarak bilinen WAS,X kromozomunun kısa kolunda Xp11.22-p11.23r lokalizedir. 20 yıl önce genin tanımlanmasından bu yana 300 farklı mutasyon tanımlanmıştır.Tedavide destekleyici tedavi, intravenöz immunglobulin (IVIG) replasmanı ve hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) uygulanmaktadır.

Bu çalışmada, 1982-2019 yılları arasında merkezimize başvuran 23 hastanın verileri retrospektif olarak incelenerek, klinik ve laboratuvar özellikleri, immünolojik bulguları, tedavi ve izlem esnasında meydana gelen komplikasyonların sunulması amaçlanmıştır

12 hastanın ailesinde Wiskott Aldrich sendromu tanısı almış, tedavi edilmiş ve bu nedenle kaybedilmiş akraba hikayesi vardı. Hastaların klinik bulguları, izlem ve tedavi detayları Tablo 1'de sunulmuştur.

Erken başlangıçlı trombositopeninin görüldüğü erkek olgularda WAS tanısı akla gelmelidir. Aile öyküsü tanıyı kolaylaştıran bir faktördür. Kök hücre nakli yapılamayan olgularda artan yaşla otoimmünite, malignite ve organ hasarı gelişmektedir. WAS tanısı konan her olguda erken kök hücre nakli hedeflenmektedir.

Anahtar Kelimeler: egzama, primerimmünyetmezlik, trombositopeni, wiskottaldrichsendromu

Wiskott Aldrich Sendromu Tanısı Alan Vakaların Özellikleri

NOHA	Tanı yılı	Aile hikayesi	Öz. merkezde ITP tanımlı olgular	Egzama	Enfeksiyonlar	Kanama	Diğer immünite	Larüngotröfaranjit Malignte	IBD/IT	Diğer	Son durum
1*	5.	+		+	Öst. pedimoni	Petesi	İgM nöropati			IVG,bactrim	IVG,bactrim
2	2				Petesi	Petesi			+	Yapıyor	Yapıyor
3*	2	+		+	Öst. rinosinüsit, pedimoni	Petesi	İgM nöropati			IVG, bactrim	Yapıyor (BPT)
4	1		ITP	+	Öst. rinosinüsit, pedimoni	Petesi, ekimoz		Nonhodgkin lenfoma		IVG, bactrim	Edilme (20 yaş)
5*	6	+		+	Öst. mikobakteriyel, pedimoni	Petesi, ekimoz, vajinal enfeksiyon				IVG, bactrim	Yapıyor
6	2.3	+ (Kanama medeniyli; kaybedilen 2 erkek kardeş)		+	Öst. akut gastroenterit, DMV, pedimoni	Rektal kanama					Edilme (kanama ve sepsis) (4.5 yaş)
7*	5	+		+	EBV	Petesi, rektal kanama		EBV ilişkili lenfoproliferatif hastalık			Yapıyor
8	1	+ (Kanama medeniyli; kaybedilen 3 erkek çocuklu kardeş medeniyli ed)		+	EBV, pedimoni	Petesi, rektal kanama		EBV ilişkili lenfoproliferatif hastalık	+	IVG, bactrim	Yapıyor
9*	7	+		+	Öst, EBV enfeksiyonu CMV, pedimoni	Petesi, kanlı ishal	Lökositüridik nöksal			IVG, bactrim	Edilme (BPT- 25 yaş)
10*	2	+		+	Öst. immünojit, DMV, pedimoni	Petesi, ekimoz				IVG, bactrim	Edilme (akut gastroenterit ve sepsis) (9 yaş)
11	1			+	Öst. CMV, pedimoni	Petesi, ekimoz, kanlı ishal			+	Bactrim, IVG	Yapıyor
12*	8.	+	ITP	+	Öst. CMV, pedimoni	Petesi, kanlı ishal				Bactrim, IVG	Yapıyor
13*	5	+	ITP		Öst. pedimoni	Petesi, ekimoz, tenosinürit			+	Bactrim, IVG, flikozanol, adikivir	Yapıyor
14	2	+		+	Öst. akut gastroenterit, pedimoni	Petesi, kanlı ishal	+ DMV		+	Bactrim, IVG, flikozanol, adikivir	Yapıyor
15	3				Öst. CMV, pedimoni	Bunam katansisi		MOS		Bctrim, adikivir	Edilme (4 yaş)
16	8.yaş				DMV, pedimoni	Petesi, ekimoz			+	IVG, bactrim, flikozanol, adikivir	Yapıyor
17	3.yaş		ITP	+	DMV, pedimoni	Petesi	+ DMV		+	IVG, bactrim, flikozanol, adikivir	Yapıyor
18	1.yaş		ITP	+	DMV, nekroz	Petesi, kanlı ishal				IVG, bactrim, adikivir, flikozanol	Yapıyor
19	3.yaş		ITP	+	DMV, sepsis, pedimoni	Petesi, kanlı ishal			+	IVG, bactrim, flikozanol, adikivir	Yapıyor
20	1.yaş				Rita gastroenterit, pedimoni	Subakutoid kanama, kanlı ishal			+	IVG, bactrim, flikozanol (17, IVG)	Yapıyor
21	6.yaş			+	Öst. pedimoni	Petesi			+	IVG, bactrim	Yapıyor
22	1.yaş	+		+	Öst, EBV, CMV, pedimoni	Petesi, kanlı ishal			+	IVG, bactrim	Yapıyor
23	2.yaş			+	Pedimoni	Petesi				IVG, bactrim, flikozanol, adikivir	Yapıyor

Kaydedilen: * A+1 kardeşleriyle, kız kardeş (-)1 kardeşleriyle bildirilmiştir.

[PS-021] [Abstract:111]

WDR1 Eksikliğinde Subkutan İmmünglobulin Replasmanı İle Cilt Ülseri Gelişimi

Rukiye Bulut, Gülcan Kirişçi, Selime Özen, Mehmet Şirin Kaya, İlke Taşkırdı, Ömer Akçal, İdil Akay Hacı, Murat Sürücü, Nesrin Gülez, Ferah Genel
SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Kliniği, İzmir

GİRİŞ: İmmünoglobulin replasman desteği, primer immün yetmezlikli hastalarda enfeksiyonların ve hastalığın kontrolünde önemli bir tedavidir. Subkutan yolla immünoglobulin replasmanı, daha kararlı bir IgG düzeyi sağlması, sistemik yanetki insidansının daha az olması, evde uygulanabilirliğiyle hasta konforu ve sağlık birimleri ile personeline ihtiyacın azalması açısından intravenöz yola göre üstünlük sağlamaktadır. Lokal ödem, ısı artışı ve ağrı, kaşınma ve eritem gibi geçici infüzyon yeri reaksiyonları sık bildirilmesine rağmen, cilt ülseri gelişimi bildirilen vaka sayısı oldukça azdır. WDR1 mutasyonuna sahip subkutan immünoglobulin replasmanı sonrası cilt ülseri gelişen bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Bulgular: 10 yaşında kız hasta, tekrarlayan püstüler cilt lezyonları, ağız içi mukozitler ile başvurmuş olup otoinflamasyon ve immün yetmezlik bulgularının birlikteliği ile seyreden WDR1 mutasyonu saptanarak 5 yaşından itibaren izleme alındı. Hastanın immünoglobulin replasman desteği intravenöz yolla başlandı. Cilt lezyonları kontrol altına alınan hastanın immünoglobulin replasmanlarının ailenin de isteği üzerine subkutan yolla devam edilmesine karar verildi. Tekrarlayan uygulamalar sonrasında infüzyon yerinde derin ülserle cilt lezyonları geliştiği görüldü. Çok nadir gözlenen bu komplikasyona iğne boyutu, yerleştirme derinliği ve enjeksiyon derinliği uygunsuzluğu gibi faktörler neden olabileceği gibi hastamızda bu duruma altta yatan WDR1 mutasyonu ilişkili immün yetmezliğin neden olduğu düşünüldü. WDR1, hücre iskeletinin yapı taşlarından olan aktin filamanının regülasyonunda görevli olduğundan epidermal hücre bütünlüğünün sağlanmasında önemlidir. Bu mutasyonun varlığı, hastamızda infüzyon yerinde ülser gelişimini kolaylaştırmıştır. Hastanın immünoglobulin replasmanına intravenöz yolla devam edilmektedir.

Sonuç: Subkutan immünoglobulin replasmanı ile cilt ülseri nadir bildirilen bir infüzyon yeri reaksiyonu olmakla birlikte uygulama tekniği ile ilgili sorunlar yanında altta yatan immün yetmezliğin tipinin de kolaylaştırıcı bir faktör olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: subkutan immünglobulin, cilt ülseri, primer immün yetmezlik

[PS-022] [Abstract:112]

Tekrarlayan Atipik Mikobakteri Enfeksiyonu: IFNGR1 Mutasyonu

Gizem Atakul, Özge Kangallı, Özge Atay, Serdar Al, Seda Şirin Köse, Suna Asilsoy, Özden Anal
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir

Giriş: IFN γ , insanlarda etkin antimikobakteriyel aktivite için esansiyeldir. İmmün hücrelerin yüzeyinde IFN γ reseptörünün olmaması IFN γ 'ya cevap olarak makrofaj upregülasyonunun bozulmasına ve makrofajların mikobakterisidal aktivitesinin azalmasına neden olur. Klasik immün yetmezliği olan çocukların aksine bu hastalarda ciddi idiyopatik BCG ve atipik mikobakteriyel infeksiyonları dışında ciddi enfeksiyon eğilimi gözlenmemektedir.

Olgu: 13 yaşında kız hasta; ilk olarak 7 aylıkken sol koltuk altında şişlik, deri döküntüsü, kusma, ishal yakınması ile başvurdu. Sol axiller bölgede 4x3 cm lenfadenopati, hepatosplenomegali, portal ve dalak hilusunda multipl lenf nodları, mediastinal lenfadenopati saptandı. Aksiller lenf nodu kültüründe M. bovis BCG suşu üredi. Hastaya BCG-ozis tanısıyla iki yıl 4'lü antitüberküloz tedavi verildi ve klinik iyileşme sağlandı. Hastanın IL-12 düzeyi alt sınırdaki ve reseptör ekspresyonu normal bulundu. Genetik analizinde IFNGR1 geninde mutasyon saptandı. İzleminde 9 yıl boyunca ciddi bir enfeksiyon gözlenmedi. 9 yaşında karın ağrısı, kilo kaybı, ateş yüksekliği ile başvuran hastada intraabdominal çok sayıda hipoekoik lenf nodu ve terminal ileumda ileri derecede kitle formunda mukozal kalınlaşma saptandı ve lenf nodu kültüründe M. fortuitum üremesi saptandı. Hastaya 4'lü antitüberküloz tedavi başlandı. Tedavinin 11. ayında sol servikalde lenfadenopati ve sol tonsilde hipertrofi izlendi. Tonsillektomi kültüründe M. abscessus üremesi saptandı. Tedavisi tekrar düzenlenen hastanın 3 ay sonra sol supraklavikuler lenf adenopatisi gelişti ve kültüründe M. abscessus üremesi saptandı. Hastanın izlemi devam etmektedir.

Sonuç: Spesifik olarak mikobakterilere karşı konak savunmasını bozan, genetik değişikliklere bağlı olarak ortaya çıkan bu immün yetmezlikte diğer mikroorganizmalarla enfeksiyonlar beklenmezken mikobakteri enfeksiyonları nedeniyle uzun dönem çoklu antimikobakteriyel tedavilere ve bunların potansiyel yan etkilerine maruz kalmaktadırlar.

Anahtar Kelimeler: bcgozis, atipik mikobakteri, IFNGR1

[PS-023] [Abstract:114]

NK Hastalığında İmmünolojik, Fonksiyonel ve Genetik Çalışmalar

Mehmet Ali Karaselek¹, Sevgi Keleş¹, Ercan Kurar², Hasan Kapaklı¹, Şeyma Çelikkbilek Çelik¹, Haldun Doğan³, Şükrü Nail Güner¹, İsmail Reisli¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya, Türkiye,42080

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Konya, Türkiye, 42080

³INTERGEN Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma ve Uygulama Merkezi, Ankara, Türkiye

Doğal öldürücü hücreler (NK), organizmayı enfeksiyonlara ve kansere karşı korumada rol oynayan hücrelerdir. NK hücrelerinin sayı veya fonksiyonunda bozukluk(lar), NK hücre eksikliği/bozukluğu (NKD) olarak adlandırılmaktadır. Bu çalışmada, klinik olarak NKD düşünülen hastalar NK hücre alt grupları, NK hücre sitotoksitesi ve FcγRIIIA gen mutasyon(lar)u açısından araştırılması ve klinik, laboratuvar ve fonksiyonel analiz sonuçları ile FcγRIIIA gen mutasyon(lar)u arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Çalışmaya N.E.Ü. Meram Tıp Fakültesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji polikliniğine başvuran 10 hasta ve 7 sağlıklı bireyden oluşan kontrol grubu dahil edildi. Tüm hasta ve kontrollerden periferik kan lenfosit ve NK hücre alt grupları oranları akım sitometri yöntemiyle, NK hücrelerinin fonksiyonları ise sitotoksitesite testi ile değerlendirildikten sonra yeni nesil dizileme yöntemi ile FcγRIIIA gen mutasyonları araştırıldı.

NK hücre alt grup analizinde CD56brightCD16neg, CD56brightCD16dim ve CD56dimCD16bright olmak üzere 3 farklı NK hücre alt grubu belirlendi. CD56brightCD16dim ve CD56dimCD16bright hücre oranları kontrol grubu ile karşılaştırıldığında hastalarda anlamlı derecede düşük olduğu tespit edildi. NK hücre sitotoksitesi, K562 lizisine bağlı yöntem ile değerlendirildi. Hasta ile kontroller arasında K562 miktarındaki oransal olarak azalmanın istatistiksel olarak anlamlı olduğu tespit edildi. Yeni nesil dizileme yöntemi ile FcγRIIIA geninin tüm exom analizinde, ekzon 4 (rs396991) ve ekzon 3 (rs10127939)'de polimorfizmler belirlendi.

Sonuç olarak NKD düşünülen hastalar ileri sayısal/fonksiyonel ve genetik analizler ile değerlendirildi. NK sayı ve fonksiyonları yönünden farklılıklar tespit edildi. FcγRIIIA geni ile ilgili tespit edilen polimorfizmler Türkiye popülasyonunda yapılmış ilk değerlendirme niteliğinde olup, NK hücre araştırmaları alanında yapılacak yeni çalışmalara ışık tutması beklenmektedir.

Anahtar Kelimeler: FcγRIIIA, NK, NK alt grup, Sitotoksitesite

[PS-025] [Abstract:116]

Tekrarlayan Enfeksiyonlardan Nijmegen Breakage Sendromu'na

Enes Çelik¹, Dilara Fatma Kocacık Uygun¹, Tarkan Kalkan², Ayşen Bingöl¹

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji İmmünoloji Bilim Dalı

²Antalya Eğitim Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Bölümü

Giriş: Nijmegen breakage sendromu tipik yüz görünümü, mikrosefali, büyüme geriliği, kromozomal instabilite, immün yetmezlik ve kanser riskinde artış ile seyreden otozomal resesif kalıtılan nadir bir hastalıktır.

Olgu: 6 yaşında kız hasta, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar nedeniyle kliniğimize başvurdu. 1,5 yaşından sonra özellikle üst solunum yolu enfeksiyonu, bronşiolit, bronkopnömoni nedeniyle sık antibiyotik kullandığı; fakat hastane yatışının olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde yukarı çekik palpebral fissürler, belirgin burun, büyük kulaklar, retrognati, ciltte cafe au lait lekeleri, vitiligo ve parmakta siğil mevcut idi. Konuşması olmayan ve sensörinörial işitme kaybı nedeniyle işitme cihazı kullanan hasta özel eğitim alıyordu. Boyu 136 cm (%10-25), ağırlığı 25 kg (%3), baş çevresi 44,5 cm (<%3) idi. Özgeçmişinde prenatal mikrosefalisinin bilindiği, G2P1A1Y1 olarak 40. gestasyonel haftada ağırlığı 3330 gr ve baş çevresi 31,5 cm (<%3) olarak doğduğu öğrenildi.

Soygeçmişinde anne baba arasında akrabalık mevcuttu. Laboratuvar değerlerinde lökosit 6940/mm³, nötrofil 5080/mm³, lenfosit 850/mm³, hemoglobin 11,7 g/dL, trombosit 405000/mm³, IgG 525 mg/dL, IgM 74 mg/dL, IgA 83 mg/dL, IgE <1 kIU/L idi. Lenfosit alt gruplarında CD3+T %50, CD4+T %26, CD8+T %24, CD19+B %5, CD16/56+NK %3 idi. Hipogamaglobunemi nedeniyle hastaya 21 günde bir intravenöz immünoglobulin replasman tedavisi ile birlikte antibakteriyel ve antifungal profilaksi başlandı. Kromozom analizinde 46 XX (DEB ile indüklenen hücrelerin incelenmesinde %4 oranında kromozomal kırık) tespit edilmiş olup, tüm ekzom dizileme sonucunda NBN geninde NM_002485.4:exon6 c.657_661del:p.K219fs mutasyonu homozigot tespit edildi.

Sonuç: Mikrosefali, tipik yüz görünümü, büyüme geriliği ve immün yetmezliği olan hastalarda ayırıcı tanıda nijmegen breakage sendromu hatırlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, mikrosefali, Nijmegen breakage sendromu

[PS-026] [Abstract:117]

DiGeorge Sendromu Tanılı Hastaların Klinik ve İmmünolojik Yönünden Değerlendirilmesi: Hacettepe Serisi

Merve Süleyman¹, Pelin Özlem Şimşek Kiper², Gülen Eda Ütine², Osman Koray Boduroğlu², Feyzi İlhan Tezcan³, Nazire Deniz Çağdaş Ayvaz³

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

²Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Genetik Bilim Dalı, Ankara

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

DiGeorge Sendromu (DGS) 22q11.2 bölgesinde heterozigot bir mikrodelsiyon sonucu oluşan, en sık görülen genetik hastalıklardan biridir. Genellikle immün yetmezlik, konjenital kalp hastalığı, hipokalsemi ve karakterize yüz görünümü ile prezente olur.

Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümü'nde 2000-2019 yılları arasında izlenen 30 DGS tanılı hasta değerlendirildi.

Ortalama tanı yaşı $3,7 \pm 4,7$ yıl, ortalama takip süresi 36 ± 4 ay olarak hesaplandı, 13 hasta kız 17 hasta ise erkekti.

En sık başvuru nedeni kardiyovasküler nedenler (n:9, %30), yarık damak-dudak (n:6, %20) ve nörolojik nedenlerdi (n:4, %13,3). Hastaların %39'unda hipokalsemi (n:28), %18'inde hipotiroidi (n:22) vardı, %35'i lenfopenikti, ortalama MPV değeri $9,6 \pm 0,94$ 'dü. Hastaların (n:29) %45'inde IgM, %20'sinde IgA düşüklüğü saptandı, IgG seviyesi yaşa göre normal aralıktaydı, %95'inde anti-Hbs 10 IU/ml'den düşüktü (n:20). Hastaların (n:29) %45'inde T lenfosit, %50'sinde yardımcı T hücre, %31'inde sitotoksik T hücre ve %31'inde B lenfosit sayısında düşüklük vardı, %66'sında NK lenfositlerin oranının, %27'sinde ise NK lenfosit sayısının artmış olduğu görüldü. Değerlendirilen dokuz hastanın altısının naif yardımcı ve naif sitotoksik T lenfosit ile aktif B lenfosit oranında, beşinin ise memory B lenfosit oranında, üçünün RTE (erken timik öncül) oranında düşüklük vardı.

Hastalardan üçü kardiyak nedenlerle, biri ise sepsisle kaybedildi. Kaybedilen tüm hastaların ağır T hücre lenfopenisi vardı, ikisi komplet DGS idi. Kaybedilen hastalardan ikisi immünglobulin tedavisi almıştı. Sağ kalan hastaların sekizinin ortalama $2,3 \pm 3,3$ yıl antibiyotik profilaksisi aldığı görüldü.

DiGeorge Sendromu tanılı hastalarda immün sistem tutulumu klinik olarak sağlıklı bireylerden ağır kombine immün yetmezlik fenotipindeki bireylere kadar geniş bir spektrum gösterir. Tanısal değerlendirme, takip, genetik danışma ve tedavi hayati önem taşır.

Anahtar Kelimeler: DiGeorge Sendromu, Kombine İmmün Yetmezlik, 22q11.2 Delesyonu

Hastaların immünolojik verileri (ortanca)

Tam Kan Sayımı (n:30)	Hemoglobin (gr/dl)	Lökosit (/mm ³)	Nötrofil (/mm ³)	Lenfosit (/mm ³)	Trombosit (/mm ³)	MPV
	12,1 (8,7-14,2)	7850 (3,7-19,6)	3650 (1800-9500)	2650 (600-5800)	187000 (55000-319000)	9,75 (7,8-11,3)
İmmünglobulinler	IgA (mg/dl) (n:29)	IgG (mg/dl) (n:29)	IgM (mg/dl) (n:29)	IgE (mg/dl) (n:26)		
	128 (0-477)	1110 (365-1890)	57 (4,2-302)	7 (0-1300)		
Anti HBs (IU/ml) (n:20)	0,6 (0-359)					
Lenfosit Alt Grupları (% ve Absolü sayılar) (/mm ³) (n:29)	ALS	CD3+	CD4+	CD8+	CD16+56+	CD19+
	2400 (1300-5800)	56 (0-83) 1176 (0-3266)	28 (0-49) 656 (0-1794)	26(5-42) 546 (95-2204)	24 (1-71) 513 (20-4118)	19 (2-75) 455 (26-2600)
T ve B Lenfosit Alt Grupları (%)	Naive Th	Central memory Th	Effector memory Th	TEMRA Th	TREC	Naive Tc
	52,4 (11,7-67)	17 (0-41,9)	15,7 (8,4-43,6)	5,6 (1-65)	33 (0-60)	22,8 (0,5-53,3)
	Central memory Tc	Effector memory Tc	TEMRA Tc	Memory B	Switched memory B	Marginal zone B
	1,2 (0,1-5)	17,1 (2,3-53,5)	45,9 (24,4-92,6)	14,8 (2,4-20,9)	8,7 (0,6-123)	5,8 (1,3-10,9)
	Naive B	Active B	Plasmablast	Transitional		
	78,5 (71,8-95,7)	1,5 (0,1-7)	1,7 (0,5-21,4)	3 (0,3-7,8)		
Lenfosit Aktivasyon Testi	CD3+	CD25+	CD69+	CD3+25+	CD3+69+	
	64 (8-79)	82 (4-96)	85 (13-92)	58 (0-78)	51 (1-73)	

[PS-027] [Abstract:119]

Non-tuberculosis Mycobacteria in Cystic Fibrosis Patients

Dilber Ademhan Tural, Nagehan Emiralioğlu, Zeynep Sarıbas, Beste Ozsezen, Ebru Yalcın, Deniz Dođru, Uđur Özçelik, Nural Kiper
Department of Pediatric Pulmonology, School of Medicine, Hacettepe University, Ankara, Turkey

Objective: Non-tuberculous mycobacteria (NTM) can cause chronic lung infection particularly in patients who have structural lung disease or immunodeficiency. We evaluated the prevalence and management of NTM infections in CF patients.

Material-Method: A retrospective analysis was carried out on the data collected between 2000-2018. CF patients having at least one positive NTM isolate were included and patients' laboratory, spirometry results, sputum culture, chest radiology findings, comorbidity status, along with demographic characteristics and past treatment history were reviewed.

Results: NTM grew in the sputum of 9 CF patients. Acid-Fast Bacilli smear was positive in 6 out of 9 patients at first isolation of NTM. The mean age of the patients at the time of first NTM-positive culture was 18.89 years. Eight patients had Mycobacterium abscessus growth, one patient had Mycobacterium szulgai in their sputum. Five NTM-positive CF patients received antibiogram directed therapy. Two patients received antimycobacterial therapy for 12 months, one patient for 6 months and one patient for more than 12 months. HRCT scans obtained after the first NTM-positive culture were available in 8 patients. Consolidation, multifocal bronchiectasis, tree-in-bud findings and hilar, mediastinal lymphadenopathy were the most common HRCT findings. The mean of FEV1 at first NTM-positive culture, at the end of the treatment were 65%, 70%, respectively. NTM eradication was observed in 2 patients, chronic colonization was observed in 2 patients, one patient has still been receiving therapy for 4 months.

Conclusions: Diagnosis and treatment of NTM infections are important for proper functioning of lungs and prognosis of CF patients. Further studies are needed for effective and appropriate management of NTM infected CF patients.

Keywords: Non-tuberculous mycobacteria, M. abscessus, cystic fibrosis

[PS-028] [Abstract:124]

Erişkin Yaygın Deđişken İmmün Yetmezlik Hastalarında Bronşiektazi için Risk Faktörleri

Gökhan Aytekin, Fatih Çölkesen, Eray Yıldız, Şevket Arslan
Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, İmmunoloji ve Allerji BD

Giriş: Yaygın Deđişken İmmün Yetmezlik (YDIY) sık ve tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları ile karakterize heterojen bir immün bozukluktur. Her ne kadar, immunoglobulin tedavisi enfeksiyon sıklığını, solunum yollarının enfeksiyon kaynaklı komplikasyonlarını azaltsa da, özellikle bronşiektazi hala zorlayıcıdır ve hastaların yaklaşık %20 kadarında gelişir. Bu sebeple, bu çalışmada erişkin YDIY hastalarında bronşiektazinin bağımsız prognostik faktörlerinin belirlemeyi amaçladık.

Materyal ve Yöntem: 45 YDIY hastası (26 erkek, 19 kadın) retrospektif olarak analiz edildi. Ek olarak, hastaları bronşiektazi varlığına göre sınıflandırdık.

Bulgular: YDIY tanılı 45 hasta (K:19 [42.2%], E: 26 [57.8%]) çalışmaya dahil edildi (yaş: 36.52 ± 12.86). Yüksek çözünürlüklü tomografiyle doğrulanmış bronşiektazi çalışma grubunun %60'ında gözlemlendi. Tek deđişkenli regresyon analizi sonucunda tanı anında IgG (OR: 4.889, 95% CI, 0.485-0.959, p: 0.012) ve IgA seviyeleri (OR: 2.559, 95% CI, 0.097-1.235, p: 0.030) ile dönüşmüş hafıza B hücre oranlarının (OR: 0.848, 95 % CI, 0.730-0.984, p: 0.030) bronşiektazi ile istatistiksel olarak anlamlı şekilde ilişkili olduğunu ortaya koyduk. Çok deđişkenli regresyon analiz ise düşük dönüşmüş hafıza B hücre oranı (OR: 0.853, 95 % CI, 0.733-0.991, p: 0.038) ve düşük platelet sayısı (OR: 1.000, 95 % CI, 1.000-1000, p: 0.026) bronşiektazi için bağımsız öngörücüler olduğunu göstermiştir.

Sonuç: Azalmış dönüşmüş hafıza B hücreleri ve düşük platelet sayısı olan YDIY hastalarında, bronşiektazi ilişkili komplikasyonları erken evrede tespit ve tedavisi için klinisyenlerin dikkatli olması gerektiđi sonucuna vardık.

Anahtar Kelimeler: dönüşmüş hafıza B hücreleri, bronşiektazi, plateletler, yaygın deđişken immün yetmezlik

Baseline demographic, clinical, and laboratory parameters of the study population

	Total (n:45)	Bronchiectasis (-) (n:18)	Bronchiectasis (+) (n:27)	p
Gender (female), n (%)	19 (42)	9 (50)	10 (37)	0.388
Age	36.52 ± 12.86	36.94 ± 15.62	35.52 ± 10.96	0.915
Consanguinity	31 (68.9)	12 (66.7)	19 (70.4)	0.793
Body Mass Index	24.90 ± 5.74	25.49 ± 4.51	24.50 ± 6.49	0.577
Smoking, n(%)	20 (44.4)	7 (38.9)	13 (48.1)	0.540
SCIG, n(%)	13 (28.9)	5 (27.8)	8 (29.6)	0.893
Diagnostic Delay, month	104.22 ± 91.88	110.56 ± 88.84	100.00 ± 95.28	0.710
Ig dose (monthly/mg)	400 (200-800)	400 (200-800)	400 (200-800)	0.601
IgG, at diagnosis, (g/dl)	2.75 (0.33-6.90)	3.67 (0.33-6.80)	1.56 (0.33-6.90)	0.016
IgM at diagnosis, (g/dl)	0.31 (0.06-5.99)	0.41 (0.18-5.99)	0.26 (0.06-5.72)	0.164
IgA at diagnosis, (g/dl)	0.25 (0.01-5.02)	0.43 (0.06-5.02)	0.23 (0.01-1.90)	0.022
Neutrophil count (mm ³)	3600 (700-12500)	3320 (700-6300)	3600 (1000-1250)	0.069
Lymphocyte count (mm ³)	1510 (300-8900)	1195 (300-3770)	1700 (400-8900)	0.100
Lymphopenia (Lymphocyte<1000/ mm ³)	13 (28.9)	8 (44.4)	5 (18.5)	0.060
Platelet count (mm ³)	212722.22 ± 93786.00	230074.07 ± 84439.75	187694.44 ± 103273.07	0.130
CD3 (%)	77.50 ± 10.19	74.37 ± 9.15	79.59 ± 10.46	0.092
CD4 (%)	33.64 ± 13.91	35.81 ± 13.64	32.20 ± 14.18	0.401
CD8 (%)	36 (19-74)	33.50 (21-74)	41 (19-74)	0.088
CD4/CD8	1.02 ± 0.78	1.14 ± 0.74	0.94 ± 0.80	0.398
CD19 (%)	7.22 ± 5.75	7.71 ± 5.87	6.90 ± 5.75	0.648
CD16-56 (%)	9.37 ± 6.38	11.03 ± 5.96	8.26 ± 6.51	0.154
CD3(+)CD4(-)CD8(-) T cell	2.00 (0-27)	1.00 (0-11)	2.00 (0-27)	0.542
IgD(-) IgM (-) CD27 (+) B cells	1.20 (0-52)	4.40 (0.1-52)	1.0 (0-20.30)	0.005
CD4(+) CD31(+) CD45RA (+) T cell (%)	16 (0.90-69)	16 (1.90-59.60)	16 (0.90-69)	0.935
TmAb	13.30 (0.1-47.80)	14.60 (0.10- 24.20)	12.90 (1-47.80)	0.410
FEV1<=80%, n (%)	29 (64.4)	11 (61.1)	18 (66.7)	0.703
FEV1, %	71.57 ± 17.15	73.92 ± 16.49	70.00 ± 17.71	0.459
FEV1/FVC, %	98.19 ± 10.01	98.59 ± 9.94	97.93 ± 10.24	0.829
PEF, %	58.99 ± 20.74	60.35 ± 19.60	58.09 ± 21.79	0.725
MEF25-75, %	58.96 ± 24.68	63.62 ± 23.80	55.86 ± 25.20	0.307

[PS-029] [Abstract:125]

Tersten Bakış: Akut İdiyopatik Trombositopenik Purpura Hastalarının İmmünolojik Değerlendirmesi

Gökhan Aytekin¹, Eray Yıldız¹, Fatih Çölkesen¹, Seda Yılmaz², Atakan Tekinalp², Sinan Demircioğlu², Şevket Arslan¹, Özcan Çeneli²

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

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Hematoloji BD

Giriş: İdiyopatik trombositopenik purpura (ITP) anti-trombosit antikorlarının neden olduğu kazanılmış bir trombositopenidir. ITP bir dışlama tanısıdır. İmmün yetmezlikler de ITP'nin nadir bir nedenidir. Otoimmünite ve ITP, primer immün yetmezlik hastalarında yaygın bir komplikasyon olmasına rağmen, literatürde ITP hastalarında primer immün yetmezlik sıklığını ve bu hastalarda immün anormalliklerini inceleyen çalışmalar nadirdir. Yöntemler: ITP'li 45 hasta (Kadın: 37 [% 78.7], Erkek: 10 [% 21.3]) çalışmaya dahil edildi (yaş 42.9 ± 15.9). Bulgular: 7 hastada (% 14.9) en az bir antikor eksikliği saptandı ve ek araştırmalar sonrasında 2 hastaya (% 4.3) CVID tanısı konuldu, 3 hastaya (% 6.4) IgG eksikliği tanısı konuldu, 1 hastaya (% 2.1) selektif IgA eksikliği tanısı ve 1 hastaya (% 2.1) selektif IgM eksikliği tanısı aldı. İmmüno globulin düzeyleri normal iken periferik lenfosit alt grup analizlerinde 20 hastada (% 42.6) en az bir anormallik saptandı. Bu hasta grubunda en sık görülen anormallik düşük CD4 + T hücre sayısı idi (9 hasta, periferik lenfosit alt grup analizinde anormallikleri olan hastaların% 45'i, tüm hastaların% 19,1'i). 8 hastada CD3 + T hücre oranları (% 17.8), 6 hastada CD19 + B hücre oranları (% 12.8), 4 hastada CD3-CD16 + 56 + doğal öldürücü hücre oranları (% 8.5) azalmıştı. CD4 / CD8 oranı 7 hastada (% 14.9) düşüktü. Ek olarak, 8 hastada (% 17) CD8 + T hücre oranı referans aralıklarının üzerindeydi. Sonuç: ITP tanısı konan yetişkin hastalarda hipogammaglobulinemiye ek olarak çeşitli immünolojik anormallikler gelişebilir. Bu nedenle, klinisyenler ITP'nin etiyolojik incelemesinde immünolojik değerlendirmeyi göz ardı etmemeli ve immünolojik anormallikleri olan hastaları yakından izlemelidir.

Anahtar Kelimeler: idiyopatik trombositopenik purpura, hipogammaglobulinemi, IgG

Baseline demographic, clinical, and laboratory parameters of the study population

Gender (female), n (%)	
Age	37 (78.7)
Leucocyte count (4000-10000 /mm ³)	42.87±15.9
Platelet count (/mm ³)	8734.0 ± 3835.1
Lymphocyte count (/mm ³)	37148.9 ± 29735.01
Lymphocyte count (/mm ³)	2312.8±1291.9
Hemoglobin (g/l)	13 (27.7)
Ig G (7-16 g/L)	13.25±1.85
Ig M (0.4-2.3 g/L)	12.5 ± 4.92
Ig A (0.7-4 g/L)	1.16 ± 0.83
CD 3 (%)	1.81 ± 0.84
CD 4 (%)	65.2 ± 10.5
CD 8 (%)	34.5 ± 10.3
CD 4/CD 8	30.4 ± 10.1
CD 19 (%)	13.1 ± 6.2
CD16-56 (%)	10.8 ± 7.2
Number of patients with at least one antibody decrease, n (%)	7 (14.9)
Number of patients with low Immunglobulin G, n (%)	5 (10.6)
Number of patients with high Immunglobulin G, n (%)	6 (12.6)
Number of patients with low Immunglobulin M, n (%)	3 (6.4)
Number of patients with high Immunglobulin M, n (%)	4 (8.5)
Number of patients with low Immunglobulin A, n (%)	2 (4.3)
Number of patients with at least one abnormality in peripheral lymphocyte subsets, n (%)	21 (44.7)
Number of patients with low CD 3, n (%)	8 (17.0)
Number of patients with low CD 4, n (%)	9 (19.1)
Number of patients with low CD 8, n (%)	1 (2.1)
Number of patients with High CD 8, n (%)	8 (17.0)
Number of patients with low CD 19, n (%)	6 (12.8)
Number of patients with High CD 19, n (%)	5 (10.6)
Number of patients with low CD 16-56, n (%)	4 (8.5)
Number of patients with low CD4/CD8, n (%)	7 (14.9)

[PS-030] [Abstract:129]

Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarda Allojenik Hematopoetik Kök Hücre Nakli: Tek Merkez Deneyimi

Özlem Arman Bilir¹, Özge Yılmaz Topal², İkbâl Ok Bozkaya¹, Melek Işık¹, Mehtap Kanbur¹, Namık Yaşar Özbek¹, Ayşe Metin²

¹Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Kliniği, Ankara

²Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmunoloji Kliniği, Ankara

Giriş

Hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) primer immün yetmezlik (PİY) ve immün disregülasyon için küratiftir. Nakil yapılamayan olgularda enfeksiyon ilişkili morbidite ve mortalite riski yüksektir. Merkezimizde PİY tanısıyla HKHN yapılan hastaların nakil özelliklerini ve sonuçlarını sunmayı amaçladık.

Yöntem

2013-2019 yılları arasında PİY tanısıyla HKHN yapılan hastaların verileri dosyalarından retrospektif incelendi.

Sonuçlar

Yirmi dokuz hastaya PİY tanısıyla HKHN yapılmıştır. On hastaya akraba içi donörden, 11 hastaya kardeş donörden, 6 hastaya akraba dışı donörden, 3 hastaya haploidantik (anne/baba) donörden nakil yapıldı. Yirmi dokuz hastaya miyeloablative hazırlık rejimi verilirken T-,B+,NK- AKİY tanılı hastaya hazırlık rejimi verilmeden babasından haploidantik nakil yapıldı. Üç hasta engraftman olmadan kaybedildi, diğer hastalarda nötrofil ve trombosit engraftmanı sağlandı. Dört hastada akut graft versus host hastalığı (AGVHH) gelişti (3 hastada evre 2-3 cilt, 1 hastada evre 3 karaciğer). Üç hastada kronik graft versus host hastalığı (KGVHH) gelişti (1 hastada cilt, 1 hastada karaciğer, 1 hastada GİS). Nakil sırasında 6 hastada kateter komplikasyonu, 1 hastada venokluziv hastalık (VOD), 1 hastada EBV-ilişkili lenfoproliferatif hastalık, 1 hastada siklosporin nefrotoksitesisi görüldü. Uzun dönem izlemde 2 hastaya kimerizm düşüşü nedeniyle donör lenfosit infüzyonu yapıldı; halen hastaliksız takiptedirler. Beş hasta kaybedildi (2 hasta sepsis, 1 hasta solunum yetmezliği, 1 hasta veno okluziv hastalık, 1 hasta Evre 4 GİS GVHH nedeniyle). Hastaların özellikleri Tablo 1'de özetlenmiştir.

Tartışma

HKHN yapılan PİY hastalarında ağırlıklı grup Dock8 eksikliğiydi. Hastaların tümüne akraba içi donör ve idantik kardeşten nakil yapıldı. Nakil öncesi dönemdeki aktif enfeksiyonlar, nakil sürecinde GVHH, VOD mortalitenin en önemli sebepleridir. PİY'de erken dönemde yapılan kök hücre nakli hayat kurtarıcıdır.

Anahtar Kelimeler: primek immün yetmezlik, hematopoetik kök hücre nakli, graft versus host

Tablo1:Hastaların demografik özellikleri, tanıları ve KİT sonuçları

OZELLİKLER	n
erkek	17
kız	13
HKHN sırasındaki yaş ortancası (range)	29,53 (11,4-169)
TANI	
Hiper Ig E sendromu (Dock8-E)	9
SCID(Omenn, T-B-NK+ ve T-B+NK-)	5
Chediak Higashi sendromu	4
Wiscott Aldrich sendromu	3
Kronik Granulamatöz Hastalık	2
CD 27 eksikliği	2
CID (RASGRP1, IL-10R-E)	2
LAD Tip1	1
Bare lenfosit sendromu Tip2	1
Kıkırdak saç hipoplazisi (RMRP)	1
Verilen CD34 (x 106) ortancası (range)	5 (1,2-8,72)
Engraftman zamanı, gün	
Nötrofil,ortanca (range)	15 (11-20)
Trombosit,ortanca (range)	19 (12-42)
GVHH	
Akut	4
Kronik	2

[PS-031] [Abstract:130]**Homozigot Rag1 Mutasyonuna Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY): Omenn Sendromu Ve Langerhans Hücreli Histiositozis (LHH) Birlikteliği İle Gelen Bir Olgu**Özge Yılmaz Topal¹, Şeyma Bütün Türk², Fatma Duksal⁴, Esra Karakuş³, Ayşe Metin¹¹Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve Klinik İmmünoloji Kliniği, Ankara²Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara³Ankara Şehir Hastanesi, Patoloji, Ankara⁴Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve Klinik İmmünoloji, Konya

Göçmen ve kuzen evliliğinden doğan 11 aylık erkek hasta, 7 aylıktan kronik kanlı ishal tanısı; muayenesinde dehidratasyon, malnütriyon, hepatomegali, yaygın lenfadenopati, diaper bölge sırt, kol ve bacaklarda fronküller ve hiperemik zeminde iktiyozis benzeri kuruluk ve ince desquamasyon ile dış merkezde sepsis öntanısı ile yatırılmıştı. Laboratuvarında Hb 5.7 g/dl, Plt: 95000, ALS 920/mm³, PY: atipi yok, albümin 2.5 g/dl, Na 124, IgG 393, IgM 30, IgA 176 mg/dl (A normal, G ve M sınırda düşük) idi. TORCH, EBV, Parvovirus PCR negatif bulunmuştu. Takibinde sol fokal nöbet nedeniyle çekilen BT'de sağ frontoparietal subakut- kronik hematoma görülmüştü. Akciğer grafisinde infiltrasyon, BOS'ta Psödomonas üremesi, kanda Candida üremesi nedeniyle antibiyotik, antifungal tedaviler verilmişti. Kafa grafisinde litik lezyon nedeniyle alınan cilt ve lenf nodu biyopsilerinde normal lenf nodu yapısını bozan, parakortikal alanda diffüz yayılım gösteren histokimyasal olarak tipik CD1A, S100 ve Langerin, CD68 ve CD163 pozitif yoğun histiositik agregat ve çok sayıda eozinofil, LHH lehine yorumlandı. Uzmanış diare, hipoalbuminemi, ciltte giderek yaygınlaşıp hiperemik ve seboreik hale gelen döküntü, jeneralize lap, sepsis, menenjit, lenfopeni, trombositopeni nedeniyle immün yetmezlik de düşünülerek yapılan testleri Tablo 1'de verildi. T-B-NK+ AKİY olası tanısı alan hastada NGS'de RAG1'de NM_000448, c.2327G>A, p.R776Q homozigot mutasyon saptanıp Sanger tekniği ile doğrulandı. Hastadaki cilt, lap ve kemik iliği biyopsileri ayırdedici tanı ve literatürdeki Letterer-Siwe ve Omenn Sendromu benzerliği açısından patolojik yönden tekrar gözden geçirildi. Onkoloji ile ortak izlenen vakada kısa süreli kemoterapi ve arkasından kemik iliği nakli yapılması planlandı.

Olgu, etyolojisi bilinmeyen LHH'nin bilinmeyen bir nedenle RAG1 eksikliğine bağlı Omenn sendromunda da gelişebileceğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Omenn sendromu, Langerhans Hücreli Histiositozis, Primer immün yetmezlik

Tablo 1. Lenfosit alt grup analizi:

CD19+	%5
CD3+	%18
CD4+	% 7.8
CD8+	%10.9
CD16-56+	%69
CD3+HLA DR+	%80
CD4+CD31+CD45RA+	%13

[PS-032] [Abstract:131]

İmpetigo ile Başvuran Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Vakası

İlknur Külhaş Çelik, Ayşe Metin

Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmunoloji Kliniği, Ankara

Giriş: Ağır kombine immün yetmezlik(AKİY) T ve B lenfosit fonksiyonlarında bozuklukla karakterizedir.T-B-AKİY'lerin çoğu VD(J) rekombinasyonunun bozulmasına yol açan moleküler defektler sonucu ortaya çıkmaktadır. Bu moleküler bozukluklar T ve B lenfosit reseptör yeniden yapılanmasının durdurarak lenfosit gelişimini durdurmaktadır.Bu gruptaki en sık görülen mutasyon V(D)J gen düzenlenmesi işleminde rolü olan RAG1 ve RAG2 geninde görülür.

Olgu: Elli bir günlük erkek bebek, 29 yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. canlı doğanı, 41 hafta C/S ile 3250 gr doğmuş. Bir aylıkken yüzünde döküntüleri başlayan hasta döküntüler arttığı için dermatolojiye başvurmuş. Topikal antibiyotik ve antifungal reçete edilen hasta ilaçlarını 15 gün düzenli kullanmasına rağmen yüzündeki döküntüleri artmış ve kurutlanmaya başlamış. Hastanemiz Çocuk enfeksiyon polikliniğine başvuran hasta antibiyotik tedavisi

verilmek üzere hastaneye yatırılarak Çocuk immünoloji konsültasyonu istenmiştir.Anne baba arasında akrabalık öyküsü olmayan hastanın fizik muayenesinde tüm yüzünde sarı kurutlu impetigo tarzında döküntüsü ve yaygın diaper dermatit vardı.İmmünolojik tetkiklerde lenfopeni (ALS:700), T(CD3+4+:200, CD3+8+:190)ve B hücre aplazisi(CD19:0) ve hipogamaglobulinemi(IgG:203 IgA:<5,00 IgM:<4,17 mg/dL) saptanan hastanın akciğer grafisinde timus gölgesi izlenmedi. Hastaya IVIG ve kotrimaksazol profilaksisi başlandı. Kök hücre transplantasyonu(KİT) planladı.

Tüm gen dizileme analizinde RAG1 geninde daha önce tanımlanmış bir heterozigot mutasyon [p.Glu669Lys (c.2005G>A)] ve daha tanımlanmamış bir heterozigot mutasyon[p.Glu669Lys (c.2005G>A)]saptanan hasta RAG 2 eksikliği tanısı aldı. Başka bir merkezde akraba dışı vericiden KİT yapılan hasta KİT sonrası erken dönemde gelişen komplikasyonlar nedeniyle kaybedildi.

Tartışma: AKİY'de yaşamın ilk aylarından itibaren görülen ciddi enfeksiyonlar temel bulgu olup hastamız iyileşmeyen impetigo ile başvurmuştu.Ağır enfeksiyonlar olmasa bile iyileşmeyen cilt lezyonları ve lenfopenisi olan hastalarda AKİY tanısının düşünülmesi hastaların erken tanı alması açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: ağır kombine immün yetmezlik, impetigo, rag 2 eksikliği

[PS-033] [Abstract:132]

Homozigot SP110 mutasyonuna bağlı "Hepatik venookluziv hastalık ve immün yetmezlik" tanısı alan, kronik hepatit ve agammaglobulinemi ile 18 yıldır izlenen bir vaka

Özge Yılmaz Topal¹, Gülin Hızal², Ayşe Metin¹

¹Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve Klinik İmmunoloji Kliniği, Ankara

²Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

Giriş. Venookluziv hastalık ve immün yetmezlik (VODİ) ilk kez 1976 yılında SP110 geninde mutasyon nedeniyle oluşan OR kombine immün yetmezlik olarak tanımlanmış olup hastalar ilk yıllarında karaciğer yetmezliği veya fulminan enfeksiyonlar nedeniyle kaybedilmişlerdir. Kök hücre nakli hazırlık rejiminin hepatik venooklüzyonu alevlendirmesi nedeniyle başarılı olmadığı bildirilmiştir.

Olgu.18 yaş erkek hasta erken bebekliğinden beri ÜSYE, ASYE, kronik süpüratif otitis media, kronik perforasyon, işitme kaybı, kronik sinüzit, kronik ishal, kronik hematüri nedenleriyle sık hospitalizasyon ve antibiyotik tedavisi ile taşra hastanesinde izlenmiş. 7 yaşında adenoidektomi operasyonu sırasında AST/ALT 70/125 (U/ml), GGT 190-320 aralığında (N:0-55U/L) saptanmış. İmmünoloji ve Gastroenteroloji kliniklerimizde değerlendirilen hastada serum immünglobulinler ölçülemeyecek kadar düşük, lenfosit alt grup analizinde ise tüm hücre grupları yüzde ve absölu olarak normal bulundu. Anti B ½, Anti polio antikor cevapları (T1,T2,T3) ¼ titrede pozitif, hemogram ve diğer biyokimyasal parametreler normal, dışkıda Criptosporidium antijen negatif, hepatit seroloji ve PCR tetkikleri negatif bulundu. Özgeçmişinde, anne-baba teyze çocukları, 2 kız kardeşi 6 aylıkken karın şişliği, CMV pozitifliği, biyopsi ile tanı konan karaciğer sirozu ile 2 yaşlarında hastanede exitus olmuşlar. Hasta agammaglobulinemi ve karaciğer biyopsisinde hafif sklerozan kolanjit bulguları ile düzenli IVIG ve ursodeoksikolikasit tedavisi altında genel durumu iyi olarak 13 yıldır izlenmekteyken yapılan Yeni Nesil Dizi Analizinde SP110 geninde (NM_001185015) c.1065_1066insA p.Glu356Argfs*4 muhtemel patojenik varyant Sanger sekanslama ile doğrulanmıştır.

Sonuç. Vaka literatürdeki diğer VODİ vakaları ile karşılaştırıldı.

Anahtar Kelimeler: VODİ gen, sklerozan kolanjit, 'Hepatik venookluziv hastalık

[PS-034] [Abstract:133]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanısında Yeni Nesil Dizileme Tekniklerinin Kullanımı

Sevgi Köstel Bal¹, Şule Haskoloğlu², Candan İslamoğlu², Kübra Baskın², Caner Aytekin³, Selin Sevinç², Raul Jimenez Heredia¹, Jasmin Dmytrus¹, Kaan Boztuğ¹, Figen Doğu², Aydan İkinciöğulları²

¹Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

³Dr Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ

Yaygın değişken immün yetmezlikler (CVID) antikor eksikliğiyle seyreden tekrarlayan enfeksiyonlar, otoimmünite, otoenflamasyon, lenfoproliferasyon ve malignite gibi geniş fenotipik spektrumları olan PİY grubudur. Diğer altgruplardan farklı olarak, hastaların %10'unda genetik etiyolojinin saptanabilmesi bu grubun kompleks kalıtım gösterdiğini düşündürmüştür. Bununla birlikte erken başlangıçlı, aile öyküsü pozitif ve akraba evliliği olan olgularda monogenik kalıtım öngörülmektedir. Bu çalışmada CVID tanısıyla izlenen hastalarda genetik etiyolojinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem:

Çalışmaya kliniğimizde 2000-2017 yılları arasında antikor eksikliğiyle takip edilen hastalar arasında ESID tanı kriterleri doğrultusunda CVID olarak sınıflandırılan 26 hasta dahil edildi. Hastalara tüm ekzom veya panel

dizilemesi yapıldı. Elde edilen varyantlar popülasyon veritabanlarıyla karşılaştırıldı. Sonuçlar Polyphen, SIFT ve CADD skorlamalarıyla sıralanarak analiz edildi. Standart yöntemle sonuç elde edilemeyen olgularda copy number variation (CNV) analizi uygulandı.

Bulgular:

Çalışmaya dahil edilen hastaların ortalama tanı yaşı 12,6 olup, akrabalık oranı %46'dır. Toplam 10 hastada (%38,5) genetik etken tespit edildi. Hastaların %46'sına tüm ekzom, %54'üne gen paneli dizilemesi yapıldı. Mutasyon tespit edilen 8 olguda standart analiz yöntemi yeterli olmakla birlikte, 2 olguda CNV analizi ile sonuçta gidildi. 2 hastada XLA tablosuna yol açan BTK mutasyonu gösterilirken, 2 hastada ICOS mutasyonu tanımlandı. Akraba evliliği ve aile öyküsü olmayan 2 hastada NFkB1 ve NFkB2 heterozigot mutasyonları saptandı. Erken başlangıçlı, aile öyküsü pozitif bir hastada, OR agamaglobulinemi etkeni olarak bildirilmiş IGLL1 defekti görüldü. EBV'ye ikincil lenfoma gelişen bir hastada ADA2 mutasyonu tespit edildi.

Sonuç:

CVID tanısında yeni nesil dizilemenin etkinliği sınırlı olarak bildirilmiş olmakla birlikte, akraba evliliğinin yüksek olduğu ülkemizde monogenik formların literatür verilerine göre daha sık olduğu gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: CVID, yeni nesil dizileme, WES, antikor eksikliği

[PS-035] [Abstract:134]

Otoimmun-otoinflamatuvar Bulgularla İle Seyreden Primer İmmün Yetmezlikler: Tek Merkez Deneyimi

Hafize Emine Sönmez¹, Nuray Aktay Ayaz², Funda Çipe³, Çiğdem Aydoğmuş¹

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²İstanbul Üniversitesi Çapa Tıp Fakültesi

³İstinye Üniversitesi

Giriş: Primer immün yetmezlikler immün sistemin kalıtsal fonksiyon bozuklukları sonucu gelişen hastalıklardır. Bu hastalarda enfeksiyonlara yatkınlığın yanı sıra, otoimmünite, otoinflamatuvar veya hemofagositoz sendromları gözlemlenebilir. Burada, primer immün yetmezlikler tanısı alıp otoimmun-otoinflamatuvar bulgularla seyreden altı olgu sunulacaktır.

Yöntem: 2010-2019 yılları arasında primer immün yetmezlik tanısı alıp otoimmun-otoinflamatuvar bulgularla seyreden olgular geriye dönük olarak toplanmıştır.

Sonuçlar: Primer immün yetmezlik tanısı alıp otoimmun-otoinflamatuvar bulgularla seyreden 6 hasta incelendi. Bu hastaların ikisinde ADA2 eksikliği, birinde LRBA eksikliği, bir CTLA4 eksikliği, birinde IgA eksikliği ve birinde de ağır kombine immün yetmezlik vardı. Hastaların klinik özellikleri tablo 1'de özetlenmiştir.

Tartışma: Primer immün yetmezliklerin erken tanı ve tedavisi ölüm ve komplikasyon riskinin azaltılabilmesi için çok önemlidir. Bu hastalıklar otoimmun-otoinflamatuvar bulgularla da seyredebilir. Bu durumda multidisipliner yaklaşım gerekmektedir. Bu açıdan immün yetmezlik hastalarının pediatrik romatologlar tarafından erken dönemde tanınması uygun tedavi ile morbitenin önlenmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Primer İmmün Yetmezlikler, otoimmünite, otoinflamasyon

Tablo 1. Hastaların klinik özellikleri

	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3	Hasta 4	Hasta 5	Hasta 6
Cinsiyet	Erkek	Erkek	Kız	Erkek	Erkek	Kız
Bulguların başlangıç yaşı	4 ay	1 yaş	12 yaş	10 yaş	4 yaş	4 ay
Tanı yaşı	20 yaş	8 yaş	15 yaş	16,5 yaş	6 yaş	4 yaş
Mukokutanöz bulgular	-	-	+ (Livedo rasemosa, Raynaud Fenomeni)	-	-	-
Kas-iskelet sistemi bulguları	+ (Artrit)	-	+ (Artralji)	-	-	-
Solunum sistemi bulguları	-	-	-	+ (Plörit)	-	-
Dolaşım sistemi bulguları	-	-	-	-	-	-
Gastrointestinal bulgular	+ (Chron hastalığı)	-	+ (HSM, ishal)	+ (Karın ağrısı)	-	-
Nörolojik sistemi bulgular	+ (Demiyelizan plak)	-	+ (Lakuner infart)	-	-	-
Hematolojik bulgular	+ (İHA, İTP)	+ (İHA)	-	-	+ (İHA)	-
Endokrin sistem bulguları	+ (Osteoporoz)	-	+ (BGG)	-	-	+ (Otoimmün tiroidit)
Tekrarlayan enfeksiyon	+	-	-	+	-	+
Hipogamaglobulinemi	+	+	+ (IgM)	+ (IgA)	+	+
Tanı	LRBA eksikliği	CTLA4 eksikliği	ADA2 eksikliği	IgA eksikliği ve FMF	ADA2 eksikliği	SCID
Tanı öncesi aldığı tedavi	IVIG, steroid, adalimumab, splenektomi	IVIG, steroid	IVIG, steroid, TDP, infliximab	-	IVIG	IVIG, KİT

[PS-036] [Abstract:135]**Enfeksiyona Yatkın Olan ve Olmayan Omurilik Yaralanması Bulunan Hastaların İmmün Yanıtlarının Araştırılması**

İrem Evcili¹, Bilgehan İbibik¹, Aslı Gülce Bartan¹, Naz Bozbeyođlu¹, Nilsu Turay¹, Gökhan Yardımcı², Bilge Yılmaz², İhsan Gürsel¹

¹Bilkent Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Ankara

²S.B.Ü. Gaziler Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara

Omurilik yaralanması (SCI), omurilikte ve omurga kanalındaki sinirlerde oluşan kalıcı olarak yaralanma bölgesinin altında duyu kaybına neden olan hasarlardır. SCI hastalarında travma sonrası kontrolsüz bağışıklık yanıtı oluştuđu için hastaların bağışıklık sistemlerinin yanıtlarının incelenmesi önemlidir. Bu çalışmamızda enfeksiyona yatkın olan ve olmayan SCI hastalarının doğal ve edinsel bağışıklık sistemlerinin yanıtlarının nasıl farklılıklar gösterdiğini belirlemeye çalıştık.

2 enfeksiyona yatkın olmayan, 3 yatkın olan SCI hastalarından ve 2 sağlıklılardan alınan kanlardan tam kan boyaması yapılarak; T/B/NK/pDC/makrofaj/monosit yüzdeleri belirlendi. Hastaların ve sağlıklıların kanlarından izole edilen PBMC'ler PMA/İyonomsin/Brefeldin A inkübe edilerek hücre içine salınan IFN-g, IL-17 ve IL-10 seviyeleri akış sitometrisi ile saptandı. Hastaların ve sağlıklıların kanlarından izole edilen nötrofiller ise PMA ile muamele edilerek, NETotik aktivitelerine mikroskopik ve florometrik bakılırken; ROS üretimi de incelendi. Enfeksiyona yatkın olmayan SCI hastaların kanında yüksek oranda B/makrofaj hücreleri bulunurken, enfeksiyona yatkın olan hastalarda yüksek miktarda Treg/NK/monosit hücreleri bulunduğu tespit edildi. Enfeksiyona yatkın hastaların Treg'den salınan IL-10 miktarının ve Th17'den gelen IL-17 miktarının hem sağlıklılara hem de enfeksiyona yatkın olmayan SCI hastalarına göre daha yüksek olduğu bulundu. Nötrofillerin florometrik sonuçları ise enfeksiyona yatkın hastaların, sağlıklılara ve enfeksiyona yatkın olmayan hastalara göre bazal seviyede daha fazla NETotik aktiviteleri olduğunu ve PMA'ye karşı daha düşük cevap verdiğini gösterdi. Aynı zamanda enfeksiyona yatkın hastaların PMA ile inkübasyonu sonucu düşük miktarda ROS ürettiđi bulundu.

Artmış nötrofil aktivitesine rağmen patojene verilen yanıtın düşük olmasından ve fazla Treg aktivitesinin yol açtığı IL-10 miktarının immün baskılayıcı etkisinden ötürü hastaların, enfeksiyona daha yatkın hale geldiđi düşünülmektedir.

NOT: Bu Araştırma UMRAM Kalkınma Bakanlığı Aşı Projesi tarafından desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Dođaş Bağışıklık, Edinsel Bağışıklık, Enfeksiyon, Omurilik Yaralanması (SCI)

[PS-037] [Abstract:136]**RLTPR defekti olan hastada immün sistem yanıtlarının araştırılması**

Bilgehan İbibik¹, İrem Evcili¹, Aslı Gülce Bartan¹, Çađman Tan², Elif Soyak Aytekin², Begüm Özbek², Deniz Çađdaş Ayvaz², İlhan Tezcan², İhsan Gürsel¹

¹Bilkent Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Ankara, Türkiye

²Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Ankara, Türkiye

CARMIL2 olarak da bilinen RLTPR; CD28 ile beraber uyarılma, T hücresi farklılaşması, T hücresi aktivasyonu ve regülatör T hücrelerinin gelişimi için gerekli olan sitozolik proteindir. Son zamanlarda bu proteindeki mutasyonların, deđişken fenotipik özellikler gösteren yeni bir birincil immün yetmezlik bozukluđuna neden olduğu bildirilmiştir. Biz bu çalışma ile RLTPR defekti olan hastanın immün hücrelerinin TLR ve inflamatuvar ligandlara verdikleri yanıtları inceledik.

RLTPR defekti olan 1 hasta ve 2 sağlıklı kontrollerin tam kanlarından regülatör T hücrelerinin yüzdelere hücre akış sitometrisi ile bakıldı. Hasta ve sağlıklılardan izole edilen periferik mononükleer hücreler, TLR1:2 (PAM3CSK4), TLR3 p(I:C), TLR4 (LPS), TLR5 (Flagellin) TLR7 (Resiquimod), TLR7/8 (R848), TLR9 (K ve D ODN) ve sitozolik ligandlar (cGAMP, HSV) ile 24 saat muamele edilerek, hücrelerden salınan IL1β, IFNγ, IFNα, TNFα ve IL10 seviyeleri sitokin ELISA'sı ile tespit edildi.

Hastanın kanından yapılan boyamalarda sağlıklılara göre düşük Treg hücreleri tespit edildi. Hasta hücrelerinin endozomal TLR ligandları (p(I:C), R848 ve CpG ODN) ile uyarımı sonucunda, daha düşük seviyede IL1β, IFNγ, IFNα ve TNFα salımının olduğu saptandı. Hastada cGAS-STING ve kanonik olmayan enflamazom sinyal yolak yanıtlarının sağlıklı bireylere göre azaldığı ve buna bađlı olarak düşük seviyede IFNγ ve IFNα üretildiđi bulundu. Bu sonuçlar RLTPR defekti olan hastanın endozomal sensörlere bađlı immün yanıtlarının deđiştüğünü, NF-kB'ye bađlı pro-inflamatuvar sitokin salımının azaldığını ve hastanın bu yüzden viral enfeksiyonlara karşı elverişli hale geldiđini göstermektedir.

NOT: Bu Araştırma TÜBİTAK 315S125/315S131 kodlu proje ve UMRAM Kalkınma Bakanlığı Aşı Projesi tarafından desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Primer İmmün Yetmezlik, RLTPR, CARMIL2, Endozomal TLR, Enflamazom

[PS-038] [Abstract:140]

Non-enfeksiyöz yaygın değişken immün yetmezlikte nadir bir komplikasyon: Renal amiloidozis

Eray Yıldız, Gökhan Aytekin, Fatih Çölkesen, Şevket Arslan
Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları ABD, Alerji-İmmünoloji BD

Yaygın değişken immün yetmezlik (YDIY), bozulmuş B hücre farklılaşması ile karakterize primer immün yetmezlik (PIY) hastalığıdır. Amiloidozis normalde çözümlü plazma proteinlerinin hücre dışı alanda anormal, çözümlü fibriller şeklinde biriktiği heterojen bir hastalık grubudur. PIY hastalarında amiloidozis nadiren tanımlanmıştır. 45 yaşında erkek hastanın 2013 yılında halsizlik, yorgunluk şikayetiyle başvurusunda yapılan tetkikler sonucunda otoimmün hemolitik anemi düşünülmüş ve steroid tedavisi başlanmıştır. Steroid tedavisinden fayda gören hastanın 4 yıl aktif şikayeti olmamış. 2017 yılında karın ağrısı nedeniyle başvurduğunda fizik muayenesinde hepatosplenomegali, lenfadenopati, hemogramda hemoglobinin düşüklüğü, abdomen ultrasonografide hepatosplenomegali, abdomen ve toraks tomografisinde multipl lenf nodları saptanması üzerine lenfoma ön tanısıyla kemik iliği ve lenf nodu biyopsisi yapılmış. Kemik iliği lenfoma düşündürmemiş, lenf nodu biyopsisi reaktif lenf nodu hiperplazisi olarak raporlanmış. Kan tetkiklerinde panhipogammaglobulinemi saptanması üzerine immün yetmezlik olabileceği düşünülerek tarafımıza yönlendirilmiş. Bizim takibimizde periferik lenfosit alt grup analizinde CD19(+) B hücre %3.5, switched memory B hücre %0.5 bulundu. Sekonder sebepler dışlandıktan sonra ESİD kriterlerine göre YDIY tanısı kondu. 400-600 mg/kg/3 hafta intravenöz immünglobulin tedavisi başlandı. 2 yıl düzenli aralıklarla ve komplikasyonsuz immünglobulin tedavisi alan hastanın takiplerinde IgG through level düzeyleri düşmeye başladı. Sekonder kayıplar açısından bakılan 24 saatlik idrarda 1940mg/gün proteinüri tespit edildi. Etyolojiye yönelik böbrek biyopsisi yapıldı. Biyopsi sonucunda renal amiloidozis saptandı. PIY hastalarında tanı ve immünglobulin replasman tedavisinde gecikme, uygun doz ve sürede antibiyoterapi alamama, kronik inflamasyonu ve dolayısıyla amiloidozis gelişme riskini artırır. Bu yüzden enfeksiyonların kontrolü, profilaktik antibiyotik tedavisi, uygun doz ve intervallerde Ig replasmanı ve düzenli klinik takipler PIY hastalarında mortal bir komplikasyon olan amiloidozisin önlenmesi açısından oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Amiloidozis, proteinüri, YDIY

[PS-039] [Abstract:141]

Ψ NCF1/ NCF1 Gen Oranının Normal Popülasyondaki Dağılımının Hesaplanması ve KGH (p47^{phox} defekti) Tanısındaki Önemi

Zeynep Akidağı, Sevil Özsoy, Nezihe Köker, Mustafa Yavuz Köker
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

Kronik granülomatöz hastalık (KGH), fagositlerde bulunan NADPH oksidaz enziminin fonksiyon görememesi ile karakterize olan X'e bağlı ya da otozomal resesif (OR) kalıtsal geçiş gösteren primer immün yetmezlik hastalığıdır. NADPH enzimi, gp91^{phox}, p22^{phox}, p67^{phox}, p40^{phox} ve p47^{phox} protein alt birimlerinden oluşur ve bu protein alt birimlerinin herhangi birinin eksikliğinde KGH ortaya çıkar. Çalışmada, ERÜ Tıp Fakültesi İmmünoloji Anabilim Dalı immün yetmezlik laboratuvarında KGH tanısı konmuş, kendisinde ya da ailesinde p47-phox defekti bulunmayan 65 kişi ve 20 sağlıklı gönüllü birey ile çalışıldı. Ayrıca daha önceden homozigot GT delesyonu (Δ GT) mutasyonu bulunan 5 KGH hastası pozitif kontrol olarak çalışmaya dahil edildi. Bütün örneklerde NCF1 geni exon 2 bölgesinde psödogen/ gen (Ψ NCF1/ NCF1) oranı araştırıldı. Çalışmamızda, fragment analizi kullanarak 7 (%8) örnekte heterozigot Δ GT taşıyıcılığı ile uyumlu sonuç elde edildi. Bu sonuçların daha önce bildirilmiş diğer çalışma oranları ile uyumlu olduğu görüldü. Bu çalışma, özellikle heterozigot Δ GT taşıyıcılığın toplumda yaygınlığının bilinmesine ışık tutmuştur. Ayrıca bu çalışma ile KGH tanısız çalışmaları, heterozigot Δ GT taşıyıcılığının göz önünde bulundurulması gerektiği anlaşıldı. KGH da homozigot Δ GT bulunan hastalar ile heterozigot Δ GT taşıyıcısı olan bireylerin ayırımında fragment analizinin ideal bir yöntem olarak kullanılabilirliği anlaşıldı.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granülomatöz Hastalık, NCF1, GT Delesyonu

[PS-040] [Abstract:142]

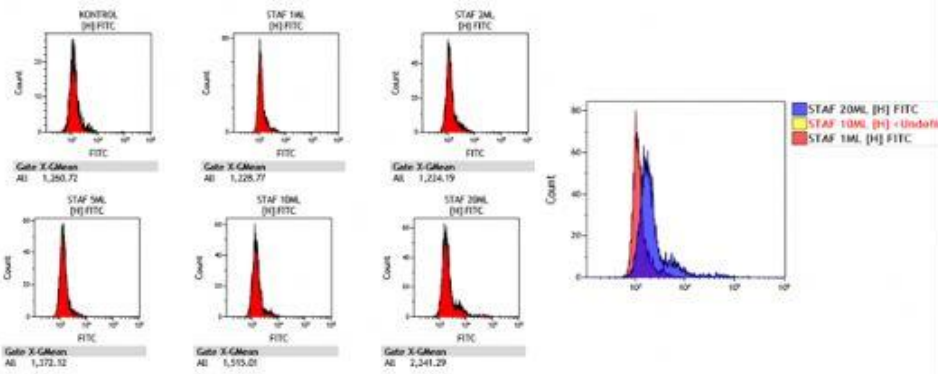
StafAureus'un Nötrofil Uyarımına Etkisinin İncelenmesi ve Yeni Nötrofil Uyarım Testi GeliştirilmesiSinan Kütük, Huriye Çelikzencir, Gonca Günay, Prof.dr.mustafa Yavuz Köker
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastaneleri; immünoloji Anabilimdalı; Kayseri

Kronik granülomatoz hastalık (KGH) primer immün yetmezlikler grubunda yer alan bir nadir hastalıktır. En sık görülen ve CYBB genindeki mutasyonlar sonucu oluşan X-bağlı formda, (NADPH) oksidaz kompleksinin en büyük bileşeni olan gp91-phox ünitesi eksiktir. KGH'in diğer dört formu otozomal resesif (OR) karakterli olup CYBA, NCF1, NCF2, NCF4 genleri tarafından kodlanan proteinlerden (p22-phox, p47-phox p67-phox, ve p40-phox) birisinin eksikliği sonucu oluşur(1).

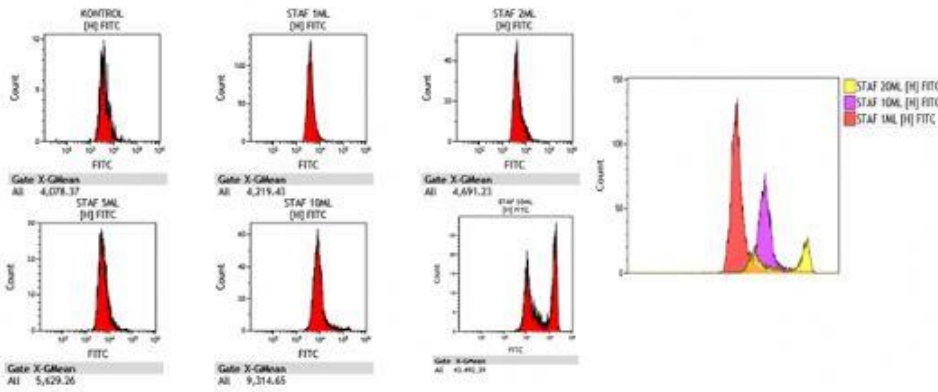
KGH tanısında kullanılan en yaygın laboratuvar testi PMA uyarımı ile yapılan DHR 123 testidir. Ancak bazı hafif seyirli vakalarda DHR testinde normal aktivite olmasına rağmen StafAureus uyarımı sonrasında nötrofil aktivitesinde fonksiyon bozukluğu (p40-phox defekti) olduğu bildirilmiştir (2).

Bu nedenle hücrelerin StafAures bakteri lizati ile uyararak oluşan uyarımın ölçümü için deneysel bir yöntem planlandı. Tüplerden bir tanesine ayrı ayrı uyarıcı olarak çeşitli miktarlarda (1×10^6 , 2×10^6 , 5×10^6 , 10×10^6 , 20×10^6 hücre) StafAures bakteri lizati, diğerine ise HBSS tampon çözeltisi eklendi ve tüpler 37°C 'de 180 dk dakika inkübe edildi. Daha sonra uyarım durumunu izlemek amacıyla akım sitometride analiz yapıldı.

StafAureslizatinin yaptığı uyarım ölçülerek görüntüldü. Çalışma KGH hastalarında ek tanısal testlerin geliştirilmesinde kullanılacaktır.

Anahtar Kelimeler: KGH, DHR, StafAureus**DHR 123 Testi**

Staf miktarı $\times 10^6$	1	2	5	10	20
10 Dakika, SI:	1,01	1,01	1,16	1,29	1,91



Staf miktarı $\times 10^6$	1	2	5	10	20
180 Dakika, SI:	1,03	1,14	1,37	2,30	10,64

[PS-041] [Abstract:143]

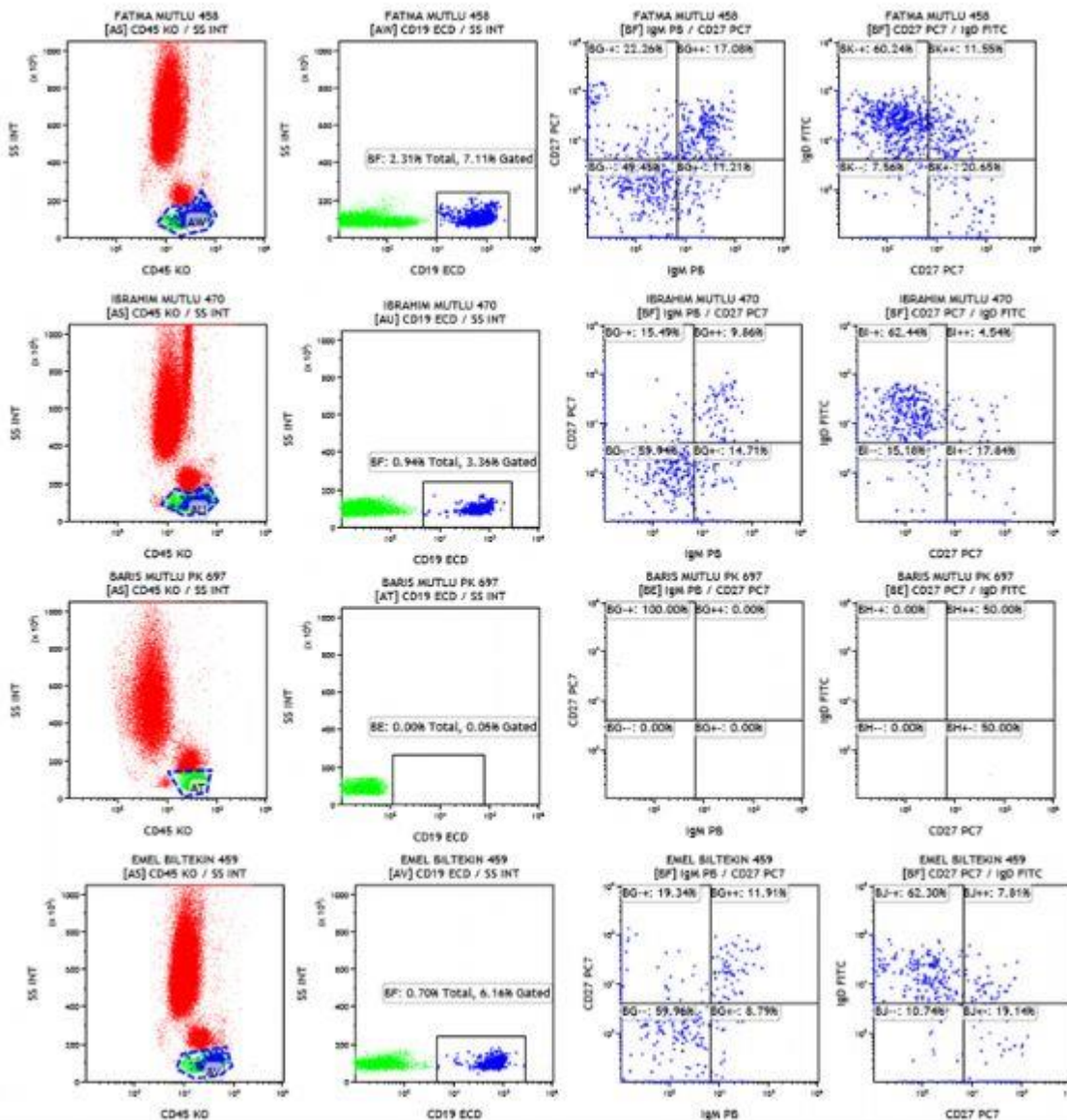
Sık değişken immün yetersizlik

Huriye Çelikzencir, Sinan Kütük, Gonca Günay, Prof.dr.mustafa Yavuz Köker
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastaneleri; immünoloji Anabilimdalı; Kayseri

Sık değişken immün yetersizlik, çocukların yanı sıra erişkinlerde 20-30 yaş aralığında görülen primer immün yetersizlik durumudur. Genellikle bozulmuş B hücre diferansiyasyonu nedeniyle immunglobulinlerin sentezinde yetersizlik ile karakterizedir. Sık değişken immün yetersizlik tanısı, tekrarlayan bakteriyel infeksiyonlar gözlenen hastalarda kronik akciğer hastalığı, otoimmünite, veya malignite sıklıkla gözlenebilir.

İmmunglobulin eksikliği olan 19 yaşındaki bir hastada akım sitometrik analizde B hücre miktarı %1< olduğu görüldü. Hastanın yapılan diğer testlerinde kronik lösemi yada lenfoma bulgusu izlenmedi. Varolan B hücrede CD19+CD27+ karakterli memory hücrelerin %1< olarak ölçüldü. Beraberinde aile bireylerinde de B hücre analizi yapıldı. Yapılan analiz sonucunda aile bireylerinin B hücre oranı lenfoid seride %10'un altında olduğu gözlemlendi. (CD19+ B hücrelerde CD27+ IgM+ memory B hücreleri azalmıştır). Ayrıca akım sitometri de yapılan analiz sonucunda hastanın CD4/CD8 oranının da ters dönmüş (1/2 yada 32/55 gibi), diğer aile bireylerinin CD4/CD8 oranı normal bulundu.

Anahtar Kelimeler: CVID, immün yetersizlik, memory hücreler

LENFOİD SERİDEN YAPILAN T,B, NK HÜCRE DAĞILIMI VE MEMORY FAZA GEÇEN HÜCRE GRUBU

LENFOİD SERİDEN YAPILAN T,B, NK HÜCRE DAĞILIMI VE MEMORY FAZA GEÇEN HÜCRE GRUBU

HASTA ADI	T HÜCRE(CD3+)	NK HÜCRE(CD56+)	B HÜCRE(CD19+)	CD19+/IGM+/CD27+	CD4/CD8
F. M. (anne)	%76	%27	%7	%17.08	51/46
İ. M.(baba)	%76	%21	%3	%9.8	64/30
B. M.(erkek ç.)	%78	%27	<%1	<%1	54/41
M. M.(erkek ç.)	%63	%31	%3	%8	35/61
E. B.(kız ç.)	%62	%32	%6	%11.9	60/37

[PS-042] [Abstract:144]**İnterleukin-2 Reseptör Gama Defektine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik: Bir Olgu Sunumu**

Zehra Dilbaz¹, İlhan Abidin¹, Fatma Duksal², Yahya Gül³, Sevgi Keleş³, İsmail Reisli³

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Konya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Konya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Ve Alerji Hastalıkları

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Ve Alerji Hastalıkları

Doğumdan itibaren tedaviye dirençli pamukçuk lezyonları olan 5 aylık erkek hasta, hafif öksürük ve ishal şikayetleri ile başvurdu. Anne-baba arasında akrabalık, ölü doğum veya kardeş ölüm öyküsü olmayan hastanın fizik muayenesinde BCG skarı olmayıp, yaygın oral kandidiazis dışında diğer sistem muayene bulguları doğaldı. Gönderilen tetkiklerinde beyaz küre:14710 /mm³, Hb:10,6 g/dl trombosit:764000/mm³, lenfosit:5520/mm³, nötrofil:7920/mm³ immunglobulin (Ig) A:0,1 mg/dL, Ig M:0,91 mg/dl, IgE:17,2 IU/mL, IgG:1,46 g/L saptandı. Hastanın immün yetmezlik açısından gönderilen lenfosit alt grupları sonucunda T- B+ NK- ağır kombine immün yetmezlik tespit edildi. İntravenöz immünooglobulin ve profilaktik antibiyotik tedavisi başlanan hastanın ağır kombine immün yetmezlik tiplendirmesi için ileri bir merkeze gönderilen testlerinin sonucu IL-2 reseptör gama defekti olarak geldi. Hasta kök hücre nakli yapılması için ileri bir merkeze yönlendirildi.

X'e bağlı geçişli ağır kombine immün yetmezlik (XSCID) interleukin (IL)-2 reseptör (R) γ zincirini kodlayan gendeki (IL2RG) defektin neden olduğu SCID formudur. IL-2 ve reseptörü, bağışıklık sisteminin temel işlevlerinde, tolerans ve bağışıklıkta, esas olarak T hücreleri üzerindeki doğrudan etkileriyle anahtar rollere sahiptir. Erkek bebekler doğumda klinik olarak normaldir. Maternal antikorlar azaldığı zaman enfeksiyonlar başlamaya birlikte, bebek doğduğundan itibaren fırsatçı enfeksiyonlara açıktır.

Olgumuz; immün yetmezlik açısından aile hikayesi, kardeş ölüm öyküsü, düşük öyküsü olmamasına rağmen sadece dirençli monilyazis olması nedeniyle immün yetmezlik tanısı almıştır. Ağır kombine immün yetmezlik hastalarına erken tanı konarak enfeksiyonlar başlamadan yapılacak olan kök hücre transplantasyonu çok daha başarılı olacaktır. Hastalarda, transplantasyon yapılma yaşı küçüldükçe yaşam oranı artmaktadır.

İmmün yetmezlik tanısı her hekimin aklında olmalı ve tek bir bulguyla bile karşımıza çıkabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, İnterleukin-2 Reseptör Gama Defekti, Dirençli Monilyazis

[PS-043] [Abstract:145]

İnflamatuvar Bağırsak Hastalıklarında Lokal ve Sistemik Sitokin Yanıtı ile Periodontal Durumun Değerlendirilmesi

Ayşe Ezel Berker¹, Buket Acar¹, Selcen Özcan Bulut², Ersin Gümüş³, Meryem Seda Boyraz³, Begüm Özbek⁴, İsmail Yaz⁴, Çağman Tan⁴, Cansu Özşin Özler⁵, İnci Nur Saltık Temizel³, Hülya Demir³, Hasan Özen³

¹hacettepe üniversitesi diş hekimliği fakültesi, periodontoloji anabilim Dalı, ankara

²balgat ağız ve diş sağlığı merkezi, ankara

³hacettepe üniversitesi tıp fakültesi, çocuk gastroenteroloji, hepatoloji ve beslenme bilim Dalı, ankara

⁴hacettepe üniversitesi tıp Fakültesi, çocuk immünoloji bilim dalı, ankara

⁵hacettepe üniversitesi diş hekimliği fakültesi, pedodonti anabilim dalı, ankara

Amaç

Periodontal hastalığın birincil etiyolojik faktörü mikrobiyal dental plak olmasına rağmen, konak immün yanıtı periodontal inflamasyonun şiddetini belirler. İnflamatuvar bağırsak hastalıkları (İBH) da inflamatuvar periodontal hastalıklar gibi konak immünoinflamatuvar yanıtı ve multifaktöryel etiyoloji ile karakterizedir. İBH hastalarında bağırsak bulgularının yanı sıra, oral kavite ile ilişkili lezyonlar da görülebilir. Çalışmanın amacı; İBH'li çocuklarda lokal (dişeti oluşu sıvısı-DOS) ve sistemik (serum) sitokin yanıtları ile periodontal durumu değerlendirmektir.

Yöntem

Bu çalışmaya 50 İBH hastası ve 21 sistemik olarak sağlıklı çocuk (kontrol grubu) dahil edilmiştir. İBH hastalarının hastalık aktivite düzeyleri klinik ve laboratuvar bulgularına göre hastalık aktivite indeksleri ile tanımlandı. Periodontal muayenede gingival indeks (GI), plak indeksi (PI), sondlamada kanama (SK),sondlama derinliği (SD), klinik ataçman düzeyi (KAD) değerlendirildi. DOS sitokin (IL-1 β , IL-4, IL-10, IL-12, IL-21, IL-22, IL-23, IL-17A, IL-17F) düzeyleri ELISA ile belirlendi. İBH hastalarının serum sitokin düzeyleri ELISA kitleri değerlendirilecektir.

Bulgular

Bu vaka kontrol çalışması 50 hasta (17 kız, 33 erkek çocuk; 13 \pm 4 yaş) ve 21 kontrol birey (9 kız, 12 erkek çocuk; 11 \pm 3 yaş) ile yapıldı. Hastalık aktivite indekslerine göre 31 hasta remisyonunda, 8 hasta aktif dönemde ve 11 hasta tedaviye dirençliydi. Gruplar arasında cinsiyet, PI, GI ve SK indeksleri açısından anlamlı fark yoktu. DOS IL-1 β düzeyi tedaviye dirençli hastalarda kontrol grubuna göre daha düşük bulunmakla birlikte (p<0.05), DOS sitokin düzeyleri açısından gruplar arasında anlamlı farklılık görülmedi.

Sonuç

İBH bağırsakla sınırlı kalmayıp sistemik inflamasyon aracılığıyla periodonsiyumu etkileyebilir. ELISA sonuçları lokal (GCF) ve sistemik (serum) immünoinflamatuvar yanıtlar arasındaki ilişkiyi aydınlatacaktır.

Anahtar Kelimeler: İltihabi Bağırsak Hastalığı, Periodontal Hastalık, Sitokin

[PS-044] [Abstract:147]

PGM 3 Geninde Novel Mutasyon Saptanan 3 Kardeş Olgu

Sezin Aydemir¹, Serdar Nepesov², Gözde Yeşil³, Ayça Aslanger³, Ayça Kıyıkım¹, Louis Marie Charbonnier⁴, Talal Chatila⁴, Haluk Çokuğraş¹, Yıldız Camcıoğlu¹

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmunoloji BD.

²Medipol Meda Üniversite Hastanesi Çocuk Allerji ve İmmunoloji BD.

³Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik AD.

⁴Pediatric Immunology Hematology and Rheumatology Unit Necker Hospital,Paris

Giriş:

Phosphoglucomutase3(PGM3) eksikliği, hiper IgE sendromundan ağır kombine immün yetmezliğe kadar immünolojik fenotipleri olabilen, otozomal çekinik konjenital glikolizasyon bozukluğuna yol açan multisistemik bir hastalıktır. Ağır atopi, tekralayan enfeksiyonlar, motor ve nörokognitif fonksiyonlarda etkilenme ve iskelet anomalileri görülebilmektedir. Lenfopeni, nötropeni, IgE, IgA değerlerinde artma, CD4 /CD8 oranında ters dönme, bellek B hücrelerinde düşüklük olabilmektedir. Burada tekrarlayan enfeksiyon ve atopi bulguları ile başvuran, daha önce tanımlanmamış homozigot PGM3 c.799G>T:p.D267Y mutasyonu saptanan 3 kardeş olgu sunulmuştur.

Olgu:

Olgu 1; 23 yaşında erkek hasta, yenidoğan döneminde başlayan atopik dermatit, cilt apseleri, uzamış ishal, tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları şikayetleri ile başvurmuş. Nötropeni ve lenfopenisi olan hastanın bellek B ve NK hücrelerinde düşüklük CD4/CD8 oranında bozukluk, IgE, IgA değerlerinde yükseklik IgM düşüklüğü saptanmış.

Olgu 2; 21 yaşında kız hasta, 7 aylıktan itibaren tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları, uzamış ishal şikayetleri başlamış. Nötropeni, CD4 lenfopenisi, bellek B ve NK hücrelerinde düşüklük, IgE, IgA değerlerinde yükseklik IgM düşüklüğü saptanmış.

Olgu 3; 19 yaşında erkek hastanın yaşamın ilk 2 yılında atopik dermatit, tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları, orta kulak enfeksiyonu şikayetleri başlamış. Lenfopeni, nötropeni, IgE, IgA değerlerinde yükseklik IgM değerlerinde düşüklük saptanmış. Hafif derecede mental geriliği olan hastanın fizik muayenesinde onikomikoz ve eklemelerinde kontraktür mevcut.

Sonuç: PGM3 geninde hiper-IgE sendromlarıyla ilişkili mutasyonların tanımlanması; egzema patofizyolojisi, moleküler mekanizmaları, immün yetersizlik üzerine etkisinin anlaşılması ve yeni tedavi seçeneklerinin araştırılması açısından yol gösterici olabilir.

Anahtar Kelimeler: hiperIgE, nötropeni, PGM3

[PS-045] [Abstract:148]

İnvaziv fungal hastalıklı yedi kronik granülomatoz hastalıklı hastanın uzun dönem vorikonazol tedavisinin etkisi

Seyhan Kutluğ¹, Şefika İlknur Kökçü Karadağ², Gülnar Şensoy³, Asuman Birinci⁴, Mustafa Yavuz Köker⁵, Alişan Yıldırım²

¹Batman Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Batman

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Bilim Dalı, Samsun

³Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İnfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Samsun

⁴Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Medikal Mikrobiyoloji Bilim Dalı, Samsun

⁵Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmunoloji Bilim Dalı, Kayseri

Giriş-Amaç: Kronik granülomatoz hastalık (KGH), bağışıklığın innate sistemini etkileyen nadir bir primer immün yetmezliktir. Hayatı tehdit eden bakteriyel ve fungal enfeksiyon hastalıkları ile karakterizedir. İnvaziv fungal hastalık bu hastalarda ölümün en sık nedenidir. Bu hastalarda mantar tedavisi için genellikle itrakonazol önerilmektedir. Ancak tat ve sindirim sistemi yan etkileri nedeniyle hastalar tarafından kullanım zorluğu bildirilmektedir. İnvaziv fungal hastalığına sahip KGH hastalarda uzun süreli vorikonazol tedavisi hakkında yeterli bilgi yoktur. Amacımız yedi KGH'a sahip hastamızın uzun dönem vorikonazol tedavi verilerini burada sunmaktır.

Metod: Bu retrospektif çalışmamızda dihidrorodamin (DHR) testi ile tanısı konulmuş olan ve genetik mutasyonu gösterilen hastalar değerlendirmeye alındı. İnvaziv fungal hastalık geçiren bu hastaların vorikonazol ile akut tedavisinden sonra uzun süreli (en az 6 ay) vorikonazol tedavisi devam edilen hastalar alındı.

Sonuçlar: Yedi hastanın hepsi erkekti. İki hasta X'e bağlı geçişli KGH, beşi otozomal resesif geçişli KGH'lı hasta idi. Ortalama ilk invaziv fungal hastalık yaşı 10.8 ± 6 yıl idi. Ortalama vorikonazol kullanım süresi 33.3 ± 13.3 ay idi. Altı hasta ikinci kez invaziv fungal hastalığa yakalanmadı. Bu hastalardan birinde vorikonazol tedavisini kesmekle gerileyen yanaklarda lupus-like lezyon gelişti. X'e bağlı geçen KGH'lı bir hasta ise vorikonazol tedavisine rağmen tekrarlayan invaziv fungal hastalıklar geçirdi.

Sonuç: İnvaziv fungal hastalıklı KGH'lı hastaların çoğunda uzun dönem vorikonazol tedavisi kolay tolere edilebilmekte ve etkili olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kronik granülomatoz hastalık, invaziv fungal hastalık, uzun dönem tedavi, vorikonazol

[PS-046] [Abstract:149]

Herpes Simpleks Virüs Ensefaliti ve T hücre düşüklüğü olan bir olgu sunumu

Ayşenur Kolsuz Demir¹, Özlem Temel Köksoy², Gül Yücel³, Fatma Duksal⁴, Sevgi Keleş⁵, İsmail Reisli⁵

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Konya

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğunbakım Bölümü, Konya

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Konya

⁴Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bölümü, Konya

⁵Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Konya

GİRİŞ

Herpes simpleks virüs (HSV), endemik fokal ensefalitin en önemli etkenidir. HSV ensefaliti tanısı için, beyin omurilik sıvısından (BOS) polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) yöntemiyle HSV-DNA saptanması günümüzde altın standart yöntem olarak kullanılmaktadır.

OLGU SUNUMU

Daha önceden bilinen bir rahatsızlığı olmayan 16 aylık erkek hasta tekrarlayan afebril nöbet şikayeti ile çocuk yoğunbakım ünitesinde takibe alındı. Başvuru muayenesinde bilinci açık olan patolojik fizik muayene bulgusu olmayan hastanın takibinin 5. Gününde pupillerde anizokori ve beyin ödemi gelişmesi sonucu hasta entübe edildi. Hastanın ilk yapılan lomber ponksiyon sonucunda BOS PCR negatif olduğu için otoimmün ensefalit düşünülerek gönderilen BOS NDMA (n-metil d aspartat) antikoru negatif saptandı. Kranial MR görüntülemesinde HSV ensefaliti düşündürülen temporal lob tutulumu gözlemlendi. İkinci kez gönderilen BOS PCR sonucunda HSV-1 pozitif gelmesi sonucunda tedavisi buna yönelik tekrar düzenlendi. Anne-baba arasında akrabalık olmayan, ölen kardeş öyküsü, düşük öyküsü olmayan hastanın ağır enfeksiyon geçiriyor olması nedeniyle immün yetmezlik düşünülerek gönderilen tetkiklerinde immunglobulin sonuçları ve T lenfosit alt grupları yaşa göre düşük izlendi. Hastaya HSV ensefalit ve hipogammaglobulinemisine yönelik antiviral tedavi, intravenöz immünoglobulin ve profilaktik antibiyotik tedavisi başlandı. Tedavi sonucunda kliniği belirgin düzelen hasta poliklinik kontrolüne gelmek üzere düzenli tedavi ile taburcu edildi.

SONUÇ

HSV ensefalitine en iyi cevap komadan önceki erken dönemde başlandığında görülmektedir. Hastalığın 3. gününde antiviral ve immün yetmezlik tedavisine başlanan hastanın kliniğinin kısa sürede iyileşmesi, HSV ensefalitinde erken tanı ve tedavinin önemini göstermektedir. Olgu, HSV ensefalit gibi ağır enfeksiyonlarda immün yetmezliğin akla gelmesi ve ileri tetkik olarak araştırılması gereken bir durum olması nedeni ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Herpes Simpleks Virüs Ensefaliti, İmmün yetmezlik, T hücre düşüklüğü

[PS-047] [Abstract:150]

CTLA-4 Mutasyonlu Olgularda Erişkin İmmün Yetmezlik Merkezimizin Deneyimi

Hasibe Aytac¹, Asuman Çamyar¹, Melih Özışık¹, Gülhan Boğatekin¹, Sinem İnan¹, Erhan Parıltay², Ayça Aykut², Fatma Ömür Ardeniz¹

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

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

VAKA 1:

18 yaşında COVID tanısıyla İVİG tedavisi başlanan sık alt solunum yolu enfeksiyonu, idrar yolu enfeksiyonu ve oral herpes nedeniyle tarafımıza yönlendirilen 26 yaşında kadın hastada NGS'de CTLA 4 geninde ekson 1'de c.19c>Tp.Gln7Ter mutasyonu saptandı. Hastaya İTP, lenfoproliferasyon, intersitisyel akciğer hastalığı nedeniyle abatacept tedavisi başlandı. Tedavisinin 2.yılında trombositleri stabil seyretmekte, karaciğer, dalak boyutlarında büyüme gözlenmemiştir.

VAKA 2:

28 yaşında erkek, alopesi totalis, İTP, artrit, tırnaklarda distrofi, Tip 1 DM öyküleri mevcuttu. 24 yaşında COVID tanısıyla İVİG tedavisine başlanmış. 25 yaşında CTLA 4 geninde ekson 3'de (c.495_496delinsAT(p.W165*)) mutasyonu saptandı. Artrit, İTP, hepatosplenomegali nedeniyle abatacept başlandı. 2 yıldır abatacept alan hastanın aritriti kontrol altına alındı, dalak boyutunda 2 cm küçülme oldu.

VAKA 3:

28 yaşında kadın hasta, alopesi totalis, OİHA nedeniyle splenektomi, İTP öyküleri mevcuttu. Yaygın lenfadenomegali saptandı. Erkek kardeşiyle aynı mutasyon saptandı. Hastaya İVİG tedavisi başlandı, İVİG alırken İTP gelişti. 1 yıl önce abatacept tedavisi, İTP, OİHA, lenfoproliferasyon nedeniyle başlandı. 3. ayında asemptomatik EBV viremi gelişti, abatacept kesildi, rituksimab tedavisi planlandı.

VAKA 4:

34 yaşında erkek hasta, tip 1 DM, BOOP, İTP, öyküsü mevcuttu. Kraniyel MRG'da sağ oksipital lobta 2,5 cm kitle; inflamatuvar myofibroblastik tümör olarak sonuçlanmış. Toraks BT'de bazallerde ve periferde yoğunlaşan infiltrasyonlar, mediastinal LAP saptanmış. Hastaya CVID benzeri PİY tanısıyla İVİG tedavisi başlandı. Torakal MR'da T2-9 arasında parlaklık artışı spinal kord etrafında ödem, BOS'ta lenfomononukleer hücre artışı saptandı. 30 yaşında NGS'de CTLA4 geninde ekson 2'de c.436G> A (G146R) mutasyonu saptandı. İntersitisyel akciğer hastalığı, nörolojik tutulum nedeniyle abatacept, rapamisin, KS tedavisi başlandı. Tedavinin 1. yılında akciğer ve nörolojik inflamasyonun ilerlemesi durduruldu ancak enteropati kötüleşti. Ustekinumab tedavisi planlanmakta. abatacept tedavisi alırken hastalarımızın hiç birinde ciddi sistemik viral fungal veya fırsatçı enfeksiyon görülmedi.

Anahtar Kelimeler: CTLA-4 mutasyonu, Abatacept, NGS

[PS-049] [Abstract:154]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanılı Erişkin Hastalarda İletim ve Sensörinöral İşitme Kaybı

Gökhan Aytekin¹, Fatih Çölkesen¹, Eray Yıldız¹, Mitat Arıcıgil², Şevket Arslan¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İmmunoloji ve Allerji BD

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz BD

Amaç: Yaygın değişken immün yetmezlik (YDIY) sık ve tekrarlayan enfeksiyon, otoimmün hastalıklar ve lenfomalalignitelere artmış yatkınlıkla karakterize, erişkinlerde en sık semptomatik antikor eksikliğidir. Bu hastalarda otitis media, kronik sinüzit gibi enfeksiyonlar sık olsa da bu enfeksiyonların neden olduğu işitme kaybı ile ilgili çok fazla çalışma yoktur.

Materyal-Metod: YDIY tanısı ile takipli 33 erişkin (20 erkek ve 13 kadın), kontrol grubu olarak bilinen hastalığı olmayan yaş ve cinsiyet eşlenik 33 erişkin kişi alındı (yaş: 35 yıl (19-65 yıl)).

Bulgular: CVID hasta 17 hastada (51.5%) hastada CHL kaybı vardı. CVID hasta grubunda 7 hastada (21.3%) hastada SNHL saptandı. Yine CVID hasta grubunda 10 hastada (30.3%) sadece iletim tipi, 7 hasta (21.2%) mikst tip işitme kaybı vardı.

Regresyon analizleri sonucunda tanı anında IgG seviyesi, nötrofil, lenfosit, platelet sayısı, CD4+ T hücre oranı, CD4/CD8 hücre oranı CHL için bağımsız risk faktörü olmadığı, artmış CD8 hücre oranının ise CHL için bağımsız bir risk faktörü olduğu bulundu. (p:0.015)

Regresyon analizleri sonucunda tanı yaşı, mevcut yaş, platelet sayısı, azitromisin profilaksisi, CD16-56 oranları ve tanı anında IgA seviyeleri SNHL açısından bağımsız bir risk faktörü olmadığı sonucuna varıldı.

Sonuç: Çalışmamız CVID hastalarında artmış sıklıkta CHL ve SNHL olduğunu göstermektedir. Ayrıca CHL'nin sadece mekanik bir iletim problemi olmadığını, immün disregulasyonun da sürece katkıda bulunduğunu; SNHL'nin ise CHL'den bağımsız bir süreç olmadığını göstermektedir. Bu nedenle bu hastalara tanı anında ve takip süresince tam odyolojik değerlendirme yapılması gözden kaçırılmaması gereken oldukça önemli bir konudur.

Anahtar Kelimeler: yaygın değişken immün yetmezlik, sensörinöral işitme kaybı, iletim tipi işitme kaybı

İetim tipi işitme kaybı olan ve olmayan hastaların karşılaştırması

	Total (n:33)	Patients without CHL (n:16)	Patients with CHL (n:17)
Gender (female), n (%)	13 (39.4)	8 (50)	5 (38.5)
Current age	36.77 ± 13.42	34.8 ± 13.93	40.53 ± 12.38
Age at diagnosis	29.88 ± 14.06	28 ± 14.78	33.5 ± 12.83
Consanguinity, n (%)	14 (42.4)	8 (50)	8 (47.1)
Splenomegaly, n (%)	16 (48.5)	8 (50)	8 (47.1)
Prophylaxis, n (%)	26 (78.8)	13 (81.3)	13 (76.5)
Bronchiectasis, n (%)	20 (60.6)	8 (50)	12 (70.6)
FEV1 ≤ 80%, n (%)	20 (62.5)	10 (66.2)	10 (58.8)
Lymphopenia (Lymphocyte < 1000/ mm ³), n (%)	10 (30.3)	5 (31.3)	5 (29.4)
IgG, at diagnosis, (g/dl)	2.38 (0.33-7.48)	3.51 (1.17-6.90)	1.51 (0.33-6.71)
IgM at diagnosis, (g/dl)	0.29 (0.6-5.99)	0.26 (0.09-1.12)	0.28 (0.06-5.99)
IgA at diagnosis, (g/dl)	0.25 (0-1.90)	0.25 (0-1.90)	0.24 (0.06-1.50)
Neutrophil count (mm ³)	3720 (1000-12500)	3220 (1000-12500)	4300 (2200-12500)
Lymphocyte count (mm ³)	1510 (400-8900)	1200 (553-2400)	1800 (400-8900)
Diagnostic delay, month	60 (0-360)	48 (0-264)	108 (0-360)
Platelet count (mm ³)	214166 ± 99769	180500 ± 106807	244812 ± 91888
CD3+ T cell (%)	78.15 ± 11.00	76.86 ± 8.18	79.50 ± 13.85
CD4+ T cell (%)	34.35 ± 14.25	39.93 ± 16.28	28.97 ± 10.44
CD8+ T cell (%)	40.64 ± 14.11	33.20 ± 7.49	48.13 ± 15.20
CD4/CD8	0.84 (0.22-0.358)	1.14 (0.22- 3.58)	0.57 (0.23-1.79)
CD19+ B cell (%)	6.88 ± 6.16	6.73 ± 5.38	7.13 ± 7.00
CD16-56+ NK cell (%)	9 ± 6.42	8.60 ± 3.66	9.44 ± 8.61
FEV1, %	75.2 ± 18.58	75.20 ± 18.58	75.23 ± 12.55
IgD- IgM- CD27+ B cells	2.4 (0-52)	2.20 (0-27)	2.5 (0-52)

[PS-050] [Abstract:157]**PNP Eksikliği olan 4 yaşındaki kız çocuğu**

Ercan Küçükosmanoğlu¹, Özlem Keskin¹, Kadri Karaer²

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi ve Allerjisi Bilim Dalı

²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

PNP (Pürin Nükleotid Fosforilaz) eksikliğine, 14q13.1'deki PNP genindeki (MIM # 164050) mutasyonlar neden olur. Bu gen, pürin kurtarma yolunda yer alan her yerde bulunan enzimlerden biri olan PNP proteinini kodlamaktadır. Deoksiguanozin ve deoksinosinin dahil olmak üzere PNP eksikliğinde plazma ve idrarda bir dizi metabolit yükselir. Deoksi trifosfat bileşiklerinin, özellikle deoksiguanozin trifosfatın) hücre içi birikimi vardır. İkincisi, ADA eksikliğinde deoksiadenozin trifosfata benzer bir özellik olan T hücrelerine toksiktir.

Olgu: 3 yıl 9 aylık

Şikayeti: Öksürük, ateş, yürüyememe

Öykü: Doğduğundan beri sık enfeksiyon geçiriyor. 8 kez üst ve alt solunum yolu enfeksiyonu tanılarıyla Hatay da değişik hastanelerde yatmış. Kan sayımlarında düşüklük var denerek bağışıklık açısından değerlendirilmesi için hastanemize gönderilmiş.

Anne-baba, amca çocukları, iki amca çocukları 4 ve 1 yaşında iken ex olmuş.

Fizik muayene: Yürüyemiyor. Akciğerde yaygın raller alınıyor. Karaciğer 3 cm ele geliyor.

ABD DUKE Üniversitesine gönderilen kan örneğinde: PNP: 92,9 nmol/h/mg (N:1354±561) bulundu. PNP eksikliği olarak değerlendirildi. Hastadan yapılan genetik incelemede PNP geninin 3.intron bölgesinde c.286-18G>A homozigot değişikliği saptanmıştır.

İlk yatışında Kasım -Aralık 2018 arasında 40 gün Antibiyotik tedavisi aldı. IVIG replasman tedavisi başlandı.

2019 Ekimde ateş yakınmaları artan, Antakya'da IV antibiyotik tedavisine rağmen düzelmeyen hasta 28.10.2019 günü hastanemize yatırıldı. Ateşe yönelik olarak yapılan BOS incelemesinde PCR multiplex yöntemiyle CMV menenjitisi tanısı kondu. Kanda CMV PCR: 23 milyon kopya/ml bulundu. Gansiklovir ile ateşi kontrol alınan hastanın beslenme sorunları oldu. Yürüyemeyen beslenme sorunları olan hasta yatışının 53. günü yoğun bakımda ex oldu. Ülkemizde sık görülmeyen, tanı ve tedavide pek çok ayrıntısı kombine immün yetmezlik olgusu, dikkatimizi çekmesi için sunulmuştur

Anahtar Kelimeler: PNP eksikliği, kombine immün yetmezlik, CMV enfeksiyonu

Hastanın Kan Sayımı, İmmunglobulinler ve Lenfosit Saubgrufları

Hemoglobin	7,9 g/L
Eritrosit	4 040 000
Trombosit	495 000
Lökosit	2010
Nötrofil	800
Lenfosit	150
Eosinofil	650
Monosit	400
IgG	12,2 g/L
IgA	0,67 g/L
IgM	0,36 g/L
IgE	40,05 kU/L
CD45	% 100
CD3	% 46
CD3/4	% 26
CD3/8	% 13
CD3/HLADR	% 21
CD3/CD16+56	% 1
CD19	% 9

[PS-051] [Abstract:158]

EBV İlişkili Lenfoproliferatif Sendrom

Özge Atay, Özge Kangallı Boyacıoğlu, Seda Şirin Köse, Gizem Atakul, Serdar Al, Suna Asilsoy, Özden Anal
Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, İzmir

GİRİŞ: X'e bağlı geçiş gösteren lenfoproliferatif sendrom (XLPS) EBV enfeksiyonunda beklenen immün yanıtın verilememesiyle karakterize primer immün yetmezlik hastalığıdır. Hastalığın 3 major klinik tablosu fatal enfeksiyöz mononükleozis, lenfoma ve disgamaglobulinemidir.

XLPS ön tanılı hastamızı klinik ve laboratuvar bulguları ile sunarak bu nadir hastalığı hatırlamayı hedefledik. Olgu: 27 aylık erkek hasta lenf bezlerinde şişlik, testiste lezyon, ateş ve öksürük şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde 39 hafta, sezeryan ile 3300 gr olarak doğduğu, 1.5 yaşından sonra 2 kez otitis media, 1 kez bronşiolit nedeni ile yatarak tedavi aldığı ve immunglobulin düzeylerinin düşük olması nedeniyle 1 ay önce ivig tedavisi başlandığı öğrenildi. Soygeçmişinde anne ve baba arasında 4.derecede akrabalık dışında özellik yoktu. Hastanın başvurusu sırasında yaygın lenfadneopatisi, bilateral ral, ronküsü, hepatosplenomegalisi mevcuttu. Laboratuvar bulgularında anemi ve KCFT, CRP yüksekliği vardı. İmmunglobulin düzeyleri normaldi. Aktive T lenfosit sayısında yükseklik dışında lenfosit alt gruplarında özellik yoktu. Hastaya antibiyotik ve budesonid, salbutamol nebül tedavisi başlandı. Ultrasonda splenomegali, sol testiste milimetrik hipoekoik alan, çok sayıda inguinal, servikal, aksiller lenf bezleri izlendi. Toraks ve batin BT'de timusta hipoplazi, HSM, inguinal ve paraaortik lenf nodları gözlemlendi. Viral serolojisinde EBV PCR pozitif saptandı. İnguinal lenf nodu eksizyonu sonucunda olguda öncelikle enfeksiyöz mononükleaz enfeksiyonuna bağlı lenfoproliferatif bir hastalık düşünüldü. EBV'ye bağlı lenfoproliferatif hastalık ön tanısıyla İVİG tedavisine devam edilmesi, gansiklovir tedavilerinin başlanması kararlaştırıldı. Hastadan olası XLPS tanısıyla genetik panel çalıştırıldı, sonucu takip edilmektedir. Sonuç: XLPS'nin tedavisi, tanı güçlüğü ve hastalığın değişik klinik görünüşleri nedeniyle oldukça güçtür. Hastalarda İVİG, Gansiklovir, Ritüksimab tedavilerinin yararlı olduğu gösterilmiştir. Hastalığın tek tedavi yöntemi allogenic kök hücre transplantasyonudur.

Anahtar Kelimeler: EBV, Lenforoliferatif hastalık, XLPS

[PS-052] [Abstract:159]

Chediak-Higashi Sendromlu İki Kardeş Olgusu

Betül Karaatmaca¹, Namık Yaşar Özbek², Ayşe Metin¹

¹S. B. Ankara Şehir Hastanesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı

²S. B. Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

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

Metod- Bulgular: CHS nedeniyle takip ettiğimiz iki kız kardeş olgusu, aynı genetik defektin farklı fenotipik özellikler gösterebileceğini vurgulamak için sunulmuştur. Hastalardan büyük olanı transaminaz yüksekliği için araştırılırken OKA ve periferik yaymada lenfomonositler ve myeloid seri hücrelerinde dev sitoplazmik granüllerin olması ile CHS'dan şüphelenilmiş, ileri tetkikler ve genetik inceleme sonucu tanı kesinleştirilmiştir. Ablasının tanı sürecinde annesi hamile olan küçük kardeş de doğum sonrası CHS tanısı almıştır. CHS'da mental motor retardasyon (MMR), progresif entelektüel gerileme ve periferik nöropati, kranial sinir paralizileri, tremorlar, kas zayıflığı ve nistagmus gibi nörolojik bulgular görülebilir. Hastalığın seyrinde HKNK ile düzelmeyen ilerleyici ağır nörolojik komplikasyonlar oluşabilir. Ablasının nörolojik muayenesi yaşına göre normal olarak değerlendirilirken bilateral horizontal nistagmusu vardı. Küçük kardeşte ağır MMR, nistagmus ve konvülsiyon bulguları nedeniyle antiepileptik tedavi almaktadır. Hastalardan büyük olanına tam uyumlu kardeş vericiden HKHN (hematopoetik kök hücre nakli) yapıldı. Diğer küçük kardeşin aile içi uyumlu donorünün olmaması ve nörolojik tutulumunun ağır olması nedeniyle intravenöz immunglobulin (İVİG) ve profilaktik antibiyoterapiyle izlemine devam edilmektedir. HKNK yapılan büyük kardeşin nakil sonrası 14. ayında izlemine sorunsuz olarak devam edilmektedir.

Tartışma ve Sonuç: CHS'da erken tanı hayat kurtarıcıdır ve mümkün olan en kısa zamanda HKHN yapılması tek küratif tedavidir. Aynı mutasyon aynı aile bireylerinde bile farklı fenotiplerde görülebilir.

Anahtar Kelimeler: hemafagositik lenfohistiositoz, kemik iliği nakli, nötropeni, parsiyel albinizm

[PS-054] [Abstract:165]

İmmün Yetmezlik Tanılı Hastaya Hastalık Yönetiminde Hemşirelik Yaklaşımı

Fatma İdem, Eda Özcanoğlu

Hacettepe üniversitesi İhsan Doğramacı çocuk hastanesi

Giriş: SCID hücresele ve humoral immünitede yetmezlik, T ve B lenfositlerin gelişimi ve fonksiyonunda yetmezlik ile karakterize heterojen hastalık grubudur. Hastalık yönetimi ise hastalığın tedavi sürecinde hastanın özyönetim becerisini kazanarak hastanın güçlendirilmesini içeren planlı süreci kapsar. Bu olguda 6.5 yaşındaki hasta ve ailesinin hastalık yönetimi ve hemşirelik yaklaşımı sunulmaktadır.

Olgu: 6,5 yaşında olan A.G Nisan 2015 te Scid tanısı konulmuş ve ivig tedavisi başlanmış. Hasta bu dönemde bronşiyolit obliterans ve reaktif artrit nedeniyle hastane yatışları olmuş. Şubat 2018 te Kit yapılan hastaya tacrolimus ve cellcept başlanmış. Nisan 2018 de kronik diareleri olan hastanın diareleri araştırılmış ve akut GIS GVHD tanısını almış. Hastanın ilaçlarını düzenli olarak almadığı ve 3 haftada bir olan ivig tedavisine sık olarak geç kaldığı saptanmıştır. Kasım 2019 da hastaneye gelmeden 3 gün önce genital bölgede eritem ve non-veziküler siyah döküntü görülmüş, ağrısı olması nedeniyle polikliniğe başvurmuş. 5 gün iv asiklovir tedavisi almış. Taburcu olan hasta birkaç gün sonra öksürük şikayeti ile yine polikliniğe gelmiş pnömoni tanısı ile tekrar yatışı yapıldı. Hasta ve ailesine hastalığın yönetimine yönelik destekleyici bir yaklaşım sergilendi ve gerekli eğitimler verildi. **Tartışma:** Sonuç olarak SCID tanısı alan ve Kit yapılan hastalarda hastalığın yönetimi büyük önem taşımaktadır. Hastanede kaldığı sürede multidisipliner yaklaşımla tedavi ve bakım alan hasta ve ailesinin kendi yaşantısına dönmeden önce hastalığı yönetmesi için gerekli donanıma sahip olması gerekmektedir. Olgumuzda yer alan hasta ve ailesine aşağıdaki eğitimlerin verilmeli ve hastane sürecinde davranışları gözlemlenmelidir. Enfeksiyonu önlemeye yönelik çevre ve kişisel hijyenin sağlanması, İlaçların düzenli kullanımı ve dikkat edilmesi gerekenler, Enfeksiyonun erken belirtileri, Beslenme ve besin hijyeni.

Anahtar Kelimeler: SCID, Hastalık Yönetimi, Hemşirelik Yaklaşımı

[PS-056] [Abstract:170]

SCID Tanılı Hastada; Atopik Dermatit

Hale Yerlikaya

Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi

GİRİŞ: Kombine immün yetmezlik; T ve B lenfositler ile NK hücrelerin gelişim ve fonksiyonlarında bozukluk ile karakterize bir grup hastalığı temsil eder. Humoral ve hücresele immünitenin ağır bozukluğundan ileri gelen hastalıktır. Fonksiyonel testler ve serum Ig düzeyleriyle tespit edilir. Atopik dermatit, çocuklarda daha sık görülen derinin kronik kaşıntılı inflamatuvar hastalığıdır, tekrarlayan ataklarla seyeder. Anormal deri bariyer fonksiyonu, genetik yapı, çevre ve immünolojik faktörlerin etkileşimi sonucu oluşur. Burada SCID tanılı hastada atopik dermatit saptanan olgu sunulmuştur.

Olgu: 2,5 yaşında ki M.D ilk kez 2 aylıkken ağız ve burnundan başlayıp, koltuk altlarına sonra bacaklarına yayılan döküntüleri olması üzerine dış merkeze başvurmuş. Antibiyotik tedavisinden sonra şikâyetlerinde gerileme olmayıp lezyonlarında eşlik etmesiyle tekrar başvuruda bulunmuş. Dış merkezde yapılan tetkiklerde Ig değerinin düşük gelmesiyle immün yetmezlik düşünülerek hastanemize sevk edilmiş. SCID tanısıyla izlenme alınan hastaya babasından KİT yapıldı. KİT sonrası diyare şikayetiyle başvuran hasta İYE ön tanısıyla servisimizde izleme alındı, izleminde yaygın döküntü, kızarıklık ve kaşıntının gözlenmesi üzerine dermatoloji bölümüne danışıldı, atopik dermatit olarak değerlendirilen hastaya ataraks ilaç tedavisi yanında, prednol, klotrimazol ve nemlendirici kremler önerildi. Kliniğimizde hastanın, annesi eşliğinde günlük banyosu yaptırıldı, vücut hijyeni sağlanarak önerilen tedavi uygulandı, aileye kişisel hijyen (sık bez değişimi), beslenme konusunda eğitimler verildi. Annenin doğru şekilde bakım verebilecek düzeye gelmesi sağlandı. Günlük bakımı yapılan hastanın şikâyetlerinde gözlenebilir derecede gerileme görüldü.

Sonuç: Hastalık /tedavi aşamasında gözlem ve eğitim önemli bir basamaktır. Hastanın kişisel hijyeni (Günlük vücut banyosu, tırnak kesiminin doğru yapılması), ilaç tedavilerinin düzenli kullanılması, cildin nemlendirilmesi, kaşıntıya neden olabilecek yiyeceklerden, tahriş edici maddelerden (parfüm, temizlik malzemeleri vs.) uzak durulması konularında eğitim planı oluşturulup, uygulanabilirliği kontrol edilmeli.

Anahtar Kelimeler: SCID, atopik dermatit, immünoloji, önleme ve kontrol

[PS-057] [Abstract:172]

LRBA defekti saptanan üç kardeş ve üç farklı klinik evredeki olgu sunumları

Sefika İlknur Kökçü Karadağ¹, Gonca Hancıoğlu¹, Engin Altundağ², Çağrı Doğan², Safa Barış³, Alişan Yıldırım¹

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

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Genetik Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı

Yaygın değişken immün yetmezlik" (YDİY) ise primer immün yetmezlikler içerisinde en sık görülen hastalık grubudur. Genetik analizlerin yaygınlaşması CVID hastalarının tanısında önemli bir adım olmuştur. Son yıllarda hipogammaglobulinemi, antikor eksikliği, immüendisregülasyon, otoimmünite, inflamatuvar barsak hastalığı benzeri bulgular ile başvuran hastalarda LRBA 'LPS responsive beige-like anchor protein' gen defekti denilen immünyetmezlik tanıları konulmaya başlanmıştır. Bu yazıdaki üç olguda primer immün yetmezlik panelinde tanı konulduktan sonra üç hastada da Sanger sekans analizi ile LRBA gen defekti gösterildi. Ayrıca iki kardeşte LRBA Protein İfadesi LRBA Protein ekspresyon hücre yüzdesi düşük olduğu belirlenmiştir. Hastalara tanı konulurken primer immünyetmezlik paneli sanger sekans analizi, akan hücre ölçerinde protein ifadesi değerlendirmelerinin önemli katkıları olmuştur. Genetik tanı konulan hastalarda IVIG dışında abatacept gibi hedefe yönelik farklı tedaviler kullanılmaya başlanmıştır. Bu yazıda farklı klinik evrelerdeki üç kardeş ile aile öyküsünün önemi, genetik tanı konulabilmesinin böylece hedefe yönelik moleküler tedavilerin önemi vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: immüendisregülasyon, LRBA, abatacept

[PS-058] [Abstract:173]

Konvulziyonla Başvuran Griselli Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Ayşe Gül Yücel¹, Gül Yücel², Fatma Duksal³, Yahya Gül⁴, İsmail Reisli⁴

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Konya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Konya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi Konya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları

⁴Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları

Daha önce bilinen hastalık öyküsü olmayan 2 aylık hasta konvulsiyon nedeniyle Çocuk Nöroloji Servisine yatırılarak takibe alındı. Nörolojik muayenesinde baş kontrolü ve ışık takibi olmayan hastada hipotonisite mevcuttu. Muayenede saç ve kaş rengi grimsi gümüş rengi olan hastanın anne- babası arasında akrabalık ve benzer fenotipte kaybedilmiş hasta kuzen öyküsü mevcuttu.

Hastanın öz ve soy geçmişinde özellik olması ve tipik fenotipik özellikleri nedeniyle Griselli Sendromu ön tanısıyla Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bölümü ile konsulte edildi Hastanın saç numunesinin ışık mikroskopisi incelemesinde saç gövdesi boyunca pigment kümeleri görüldü. Hemogram, immünglobulinleri ve lenfosit alt grupları incelendiğinde immün yetmezlik düşündürcek bulguya rastlanmadı. Griselli sendromu açısından nörolojik tutulum ön planda olduğundan MYO5 gen dizi analizi gönderildi. Hasta genetik sonucu takip edilmek üzere ve antikonvulzif tedavi ile taburcu edildi.

Griselli Sendromu nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Kısmi pigment kaybı, tekrarlayan deri ve akciğer enfeksiyonları, nörolojik bozukluklar, hipogammaglobulinemi ve bozulmuş hücre aracı bozuklukla karakterize immün yetmezliktir. Hastalık genellikle yaşamın ilk on yılında ölümcül seyreder.

Olgumuzda klinik özellikler yanı sıra, saç telinin ışık mikroskopik incelemesi ile saç gövdesinde pigment kümeleri saptanarak Griselli Sendromu tanısı konulmuştur. Tipik fenotipik özelliklerine ek olarak nörolojik bozuklukları ön planda olduğundan Griselli tip 1 olarak düşünülmüştür. Hastada akraba evliliği olması ve benzer özelliklerde hasta akraba öyküsü olması otozomal resesif bir hastalık olan Griselli sendromunu desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: Griselli Sendromu, Gümüş-gri saç, Nörolojik tutulum, Pigment kümeleri

Tipik saç rengi



[PS-059] [Abstract:175]

Gebelik ve İntravenöz İmmunglobulin Tedavisi

Sait Yeşillik, Fevzi Demirel, Özgür Kartal, Osman Şener
Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi İmmunoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Primer immün yetmezlikler, tekrarlayan enfeksiyonlar ile karakterize, otoimmün hastalıklar ve malignitelerinde eşlik edebildiği hastalıklardır. Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) ve agammaglobulinemi (AGG) gibi hastalarda Ig G düşüklüğü önemli bir laboratuvar bulgusudur. Antikor baskın immün yetmezlikli hastalarda standart intravenöz immunglobulin (İVİG) veya subkutan immunglobulin tedavisi olarak 200-800 mg / kg dozunda her 3-4 haftada bir uygulanır. Tranplental Ig G geçişinin anne karnındaki fetüsü enfeksiyonlara karşı korumakta önemli bir görevi vardır. Zaten bozulmuş olan Ig G üretimin yanında, gebelikteki fizyolojik kilo ve kan volümündeki artış, gebe immün yetmezlikli hastalardaki İVİG tedavisinin yönetimini zorlaştırmaktadır.

Bu bildiride kliniğimizde YDİY ve AGG tanıları ile İVİG tedavisi alan ve doğum yapmış 4 kadının tanıları, eşlik eden durumları ve tedavileri de özetlendi (Tablo 1).

Sonuç: Her hastaya üç haftada bir 600 mg/kg İVİG tedavisi verildi İntravenöz immün globulin tedavisi 4 kadın hastamızda iyi tolere edildi. Anne adayları ve fetüste herhangi bir enfeksiyon veya komplikasyon görülmedi. Tanı ve tedavisi tecrübe, takım çalışması gerektiren immün yetmezlikli hastalar gebe kalınca daha yakından takip edilmelidir. Bu takip ve tedavide immunologlar ve kadın doğum uzmanları birlikte çalışılmalı ve gerekirse diğer branşlardan da yardım alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: gebe, immün, yetmezlik, tedavi

Tablo 1

Hasta	Yaş	Tanı	Tanıda Gecikme	Tedavi	Tedavi Süresi	Düşük	Doğum	Otoimmünite	Malignite
1	34	AGG	8 yıl	40 gr	10 yıl	3 kez	2	Gluten Enteropatisi	-
2	32	YDİY	4 yıl	40 gr	4 yıl	-	1	Hashimoto Hst.	-
3	36	YDIY	22 yıl	35 gr	8 yıl	-	1	SLE	-
4	27	YDIY	2.5 yıl	30 gr	24.5 yıl	1 kez	1	-	-

[PS-060] [Abstract:176]**MHC sınıf II eksikliği: olgu sunumu**Gülay Kaya¹, Elif Acar Aslan¹, Ayşenur Bahadır¹, Yılmaz Yıldız², Fazıl Orhan¹¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi²Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ:Majör histokompatibilite kompleks (MHC) sınıf II eksikliği veya "bare" lenfosit sendromu (BLS) tip II nadir otozomal resesif kombine immün yetmezliktir. RFXANK geni homozigot mutasyonu saptanmış ve doğrulaması yapılmış olguyu sunmayı amaçladık.

Olgu: Yedi aylık kız çocuk ateş ve solunum sıkıntısı şikayetleri ile başvurduğu acil serviste yapılan tetkiklerinde bronkopnömoni, kardeş ölüm öyküsü ve metabolik hastalık? tanlarıyla yatırıldı. Genel durumu kötü, ateş 38.9 C, nabız 140/dk, solunum sayısı 60/dk, kan basıncı 60/40 mmHg idi. Bilateral sekretuar ralleri ve subkostal çekilmeleri mevcut idi. Vücut ağırlığı: 7800 kg (10-25 persentil), boyu: 82 cm (25-50 persentil) 'de idi.

Laboratuvar incelemesi Tablo 1'de ifade edildi. Olgu, kabulünde entübe edildi, seftriakson, klacid ve enfluvir tedavileri başlandı. İzleminde 3-4 saat içinde kardiyak arrest gelişmesi üzerine exitus kabul edildi. Hastanın daha önce hastaneye yatış öyküsü yoktu ve BCG aşısı 2 aylık iken yapıldığı öğrenildi. Anne-baba arasında akrabalık olmayıp, birinci ve ikinci kardeşinin 1.5 günlük ani bebek ölümü, üçüncü kardeşinin dört aylıkken amonyak yüksekliği sebebiyle, periton diyalizi yapıldığı fakat exitus olduğu öğrenildi. Üçüncü kardeşinin, açıl karnitin translokaz enzim eksikliği nedeniyle ve anneanneninin dört kardeşinin süt çocuğu döneminde enfeksiyonlar nedeni ile kaybedildiği öğrenildi. Olgumuzun, WES analizde c.270delC (p.F91Lfs*37)(p.Phe91LeufsTer37) heterozigot taşıyıcı ve RFXANK geni homozigot c.634C>T (p.R212*) (p.Arg212*) mutasyonu saptandı. Annesi ve babanın, c.270delC (p.F91Lfs*37)(p.Phe91LeufsTer37) ve c.634C>T (p.R212*) (p.Arg212*) heterozigot taşıyıcısı olduğu görüldü. Aileye genetik danışmanlık verildi.

Sonuç: Genellikle kötü klinik seyirli bu hastalara erken dönemde IVIG ve antibiotik profilaksisi başlanmalıdır.

Kardeş ölüm hikayesi olan olgular metabolik hastalık açısından irdelenirken immün yetmezliklerde akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: MHC, sınıf, II, eksikliği

Hastamızın laboratuvar sonuçları

pH	7.25
PaO2	54
PaCO2	60
BIKARBONAT	19
BAZ AÇIĞI	-5.0
SaO2	%72
İdrar keton	negatif
Hemoglobin (NR:12-17 g/dl)	13
Beyaz küre (NR:4,8-10,8---103/µg/L)	8400
Trombosit(NR:130-400-103/µg/L)	239000
ANS (NR:2200-4800-103/µg/L)	1300
ALS	5490
CRP (NR: <0.5 mg/dl)	0.39
EBV PCR	negatif
CMV PCR	negatif
İnfluenza A virusPCR(Boğaz)	pozitif
Plazma parvovirus PCR	negatif
Amonyak (16-53)	90
Laktat (4.5-19.8)	11.40

[PS-061] [Abstract:178]

Otoinflamatuvar hastalıkların nadir sebebi olarak bilinen NOD2 mutasyonu: Gerçekten nadir mi?

Nesrin Gülez¹, Balahan Makay², Özge Gücenmez³, Sevim Çakar⁴, İdil Akay Hacı¹, Selime Özen¹, Ömer Akçal¹, İlke Taşkırda¹, Mehmet Şirin Kaya¹, Afig Berdeli⁵, Ferah Genel¹

¹SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı İZMİR

²Dokuz Eylül Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağlığı ve Hast. ABD, Çocuk Romatoloji Bölümü, İZMİR

³SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Romatoloji Bölümü, İZMİR

⁴SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Gastroenteroloji Bölümü, İZMİR

⁵Ege Ü. Tıp. Fak. Çocuk Sağlığı ve Hast. ABD, Moleküler Genetik Bölümü, İZMİR

Hücre içi NOD benzeri reseptör ailesine ait nükleotit bağlayıcı oligomerizasyon domaini (NOD) proteini NOD2, bakteriyel peptidoglikandaki korunmuş motifleri tespit ederek doğal immün sistem yollarını etkinleştirir. Monosit, makrofaj, dendritik, epitelial ve Paneth hücrelerinde ekspresyona uğruşur. Sorumlu gen 16q 12.1'de lokalize olup buradaki mutasyonlar birçok sistemi etkileyen otoinflamatuvar hastalık (Chron hastalığı, Pediatrik Blau sendromu gibi) sebebidir. Rekürrent febril ataklar, güçsüzlük, kilo kaybı, artrit, değişken deri lezyonları non-nekrotizan granülatöz kolit, ağrılı ishal, üveit görülebilir. Burada 2-3 yaşlarından itibaren karın ağrısı, periyodik ateş, artrit, döküntü ve ishal gibi şikayetlerle hastaneye başvuran ve NOD2 geninde mutasyonu saptanan 2 kardeş sunuldu. İlk olgu, 17 yaşında erkek. Bir yaşında reaktif havayolu hastalığı, 5 yaşında ateş, ürtiker ve artralji, 6 yaşında artrit-artralji, karın ağrısı ve ateş atakları öyküsü olan ve MEFV gen analizinde E148Q/P369S bileşik heterozigot mutasyon saptanarak kolşisin başlanan olgunun şikayetlerinin azalmakla birlikte devam etmekteydi. Bu esnada kızkardeşi 3 yaşta iken periyodik ateş ve karın ağrısı ile başvurdu ve MEFV gen mutasyonu negatif ancak akut faz reaktanları yüksekliğinin eşlik ettiği ishal, ateş atakları olmaktadır. İkinci olguya yapılan kolonoskopi nonspesifik kolit tanısı konmuş olup takibe alındı. Anne-baba arasında akrabalık olmayan, ancak annede ankilozan spondilit, kuzende çöliak hastalığı, diğer bir kuzende polimiyozit olması üzerine olgulardan istenen yeni nesil dizi analizlerinde NOD2 geninde p.Val793Met (c.2377G>A) heterozigot mutasyonu saptandı.

Sonuç olarak, bu olgular ile özellikle erken başlangıçlı inflamatuvar barsak hastalığı gibi ciddi, erken tanıyla komplikasyonları minimale indirilebilecek ve son derece nadir bilinen ancak çok geniş semptom yelpazesi olan gen NOD2 mutasyonlarının, otoinflamatuvar hastalıklar içinde mutlaka akıldan tutulması gerektiği irdelendi.

Anahtar Kelimeler: otoinflamatuvar hastalık, NOD2, periyodik ateş

[PS-062] [Abstract:179]

Organik Asidemi Tanılı Pediatrik Hastaların İmmunolojik Yönden Değerlendirilmesi

İlayda Altun¹, Sezin Aydemir², Ayça Kıyıkım², Ertuğrul Kıyıkım³, Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek³

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı

Amaç: Organik asidemi olan hastalar metabolik kriz dönemlerinde patojenler ile enfeksiyona yatkın hale gelmektedir. Hastaların bazılarında kriz döneminde pansitopeni gelişebilir. Nötropeni-lenfopeni olsun yada olmasın organik asidemi olan hastalarda enfeksiyon nedeni acil başvurusu sık görülmektedir. Bu çalışmanın amacı organik asidemi tanılı hastaların metabolik atak dönemi dışında immünolojik durumunu araştırmaktır.

Yöntem: Çalışmaya Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalında izlenen 30 organik asidemi tanılı hasta alınması planlanmıştır. Hastaların demografik, klinik bilgileri ve hastaların atak dönemi dışında bakılan immunoglobulin düzeyleri, lenfosit sayısı, nötrofil sayıları, lenfosit alt grup analizleri, CD16+56+ NK hücre oranları, B hücre alt grupları, T hücre alt grupları bakılmıştır.

Sonuç: 25 hastanın sonuçları değerlendirildi (Metilmalonik asidemi n:15, Propionik asidemi n:9, İzovalerik asidemi n:1) Nötropeni 7(%28) hastada saptanmıştır. 13 hastada IgG, 3 hastada IgM, 14 hastada IgA düşük bulunmuştur. Düşük CD3+T lenfosit(.../ mm³) 3, düşük CD19+B lenfosit(.../ mm³) 4 hastada saptanmıştır. Düşük CD4+CD45+RANaifT hücre%36, düşük sınıf değişimi yapmamış Bellek B hücreleri (IgD+CD27+) %40, düşük sınıf değişimi yapmış Bellek B hücreleri (IgD-CD27+) %24, düşük Naif B hücreleri (CD27-IgD+) %8, düşük RTE% Erken timik öncüller (CD3+CD4+CD45RA+CD31+T hücreleri) %80, düşük naif CD4+T hücreleri (CD4+CD45RA+CCR7+) %60, yüksek CMCD4 CD4+CD45RA-CCR7+ santral bellek T hücre %16, yüksek EMCD4 CD4+CD45RA-CCR7- efektor bellek T hücre %64, düşük EXCD4 CD4+CD45RA+CCR7-exhausted CD4 T hücre %12, yüksek HLA ekspresyonlu (aktivasyon belirteci) %28 saptanmıştır. Tartışma: Naif T hücreler uyarılmadıklarında oksidatif fosforilasyon yoluyla enerji sağlarlar. Antijenle uyarıldıklarında T hücre reseptörü ve kostimülatör (CD28) aracılığıyla glukoz ve glutamin alımı artırılarak efektor fonksiyonları yürütülür. Organik asidemilerde biriken toksikler nedeniyle elektron transport zinciri-Krebs etkilenecek enerji metabolizması bozulur. Enerji metabolizması bozukluğu, glutamin seviyelerinde düşüklük, hiperlaktatemi ve asidotik ortam T hücre gelişimini olumsuz etkiler. Hastalarımızda timustan yeni çıkan erken timik öncü hücreler ve naif T hücreler yaş uyumlu sağlıklı kontrollere göre düşük bulundu. Bellek B hücreleri ve Ig değerleri de hastaların yaklaşık yarısında düşük bulundu. Hastaların atak dışında görülen bu hücresel ve humoral immün bozukluk hasta grubunda sık enfeksiyonu açıklayabilir ve ikincil bir immün yetmezlik eşlik ettiğini gösterebilir.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, organik asidemi, pediatrik popülasyon

[PS-063] [Abstract:180]

KOMBİNE İMMÜN YETMEZLİKTE TANISAL İPUÇLARI; 17 YILLIK DENEYİMİMİZ

İlke Taşkırdı, Selime Özen, Ömer Akçal, İdil Akay Hacı, Mehmet Şirin Kaya, Nesrin Gülez, Ferah Genel
Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Kliniği, İzmir

GİRİŞ: Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) ve kombine immün yetmezlik (KİY) hücresel ve humoral immünitenin beraber etkilendiği yineleyen enfeksiyon, otoimmünite ve malignite gelişimine yakınlıkla seyreden primer immün yetmezlik hastalıklarıdır. Çalışmamızda AKİY/KİY ve Sendromik bulguların eşlik ettiği kombine immün yetmezlikli (SKY) tüm olgular retrospektif olarak değerlendirilerek, karşılaştığımız tanısal ipuçlarının irdelenmesi amaçlandı.

METHOD: Çalışmaya 2003-2019 yılları arasında kliniğimizde izlenen tüm AKİY/KİY/SKY olguları alındı. Olguların başvuru ve izlem sırasındaki klinik bulguları, semptom/tanı yaşı, izlem süresi, aile öyküsü, akrabalık, büyüme gelişme geriliği, eşlik eden otoimmünite, malignite, pulmoner, alerjik hastalıkları, endokrin bulguları kaydedildi.

BULGULAR: Hastaların 115'i AKİY/KİY/SKY olup, erkek/kız oranı 1,4 (67/48) idi. Ortalama, semptom başlama ve tanı yaşı sırasıyla 97,5±64,5, 23,8±35,2, 51,2±45,9 ay idi. En sık geliş şikayetleri sık/persistan enfeksiyon (%57,3) büyüme-gelişme geriliği (%30,4), egzama/dermatit (%16,3), sitopeni (%7,8), lenfopeni (%5,2), kronik ishal (%4,3) ve malignite (%2,6) izlenmekteydi. Bir olgu canlı aşı sonrası gelişen ensefalit ile tanı aldı. Anne-baba akrabalığı %41, ailede immün yetmezlik öyküsü %30 idi. Olguların izleminde pulmoner (%45), endokrin (%31), alerji/atopi (%22) otoimmünite (%15,1), malignite (%7,8) bulgularının eşlik ettiği görüldü.

SONUÇ: AKİY/KİY olan bebekler sendromik bulgular olmadıkça, doğumda sağlıklı görünürler. Aile öyküsü yoksa veya yenidoğan tarama programıyla saptanmadıysa klinik bulguların ortaya çıkış zamanı ortalama altı aydır ve tek küratif tedavi hematopoetik kök hücre naklidir. Ülkemizde yenidoğan tarama programında TREC testi (T hücre reseptör eksizyon halkaları) rutin hale gelene kadar tanısal ipuçları konusunda farkındalığın olması ve olguların bu yönden değerlendirilmesi gerçek bir immunolojik acildir. Bu yüzden sık/ciddi enfeksiyonun yanı sıra sendromik özellikler, otoimmünite, malignite, pulmoner hastalık, akrabalık, aile/kardeş öyküsü gibi bulguların varlığında AKİY/KİY/SKY akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: kombine immün yetmezlik, ağır kombine immün yetmezlik, Sendromik Özelliklerle İlişkili Kombine İmmün Yetmezlikler, immunolojik acil, kombine immün yetmezlikte tanısal ipuçları

[PS-064] [Abstract:181]

Total Alopesi İle Başvuran Cytotoxic T Lymphocyte-Associated Antigen (CTLA) 4 Eksikliği Olgusu

Esra Yücel¹, Zeynep Hızlı Demirkale¹, Yasemin Kendir Demirkol², Mehmet Buğrahan Düz³, Bengü Akçam⁴, Safa Barış⁴, Zeynep Tamay¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Bilim Dalı, İstanbul

²Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları

³Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik, İstanbul

⁴Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

T regülator hücreler (Treg), timustan kökenli immün yanıtın düzenlenmesi ve self toleranstan sorumlu hücrelerdir. Cytotoxic T Lymphocyte-Associated Antigen (CTLA) 4, Treg hücrelerin yüzey moleküllerinden biridir ve eksikliğinde Treg hücre fonksiyonu etkilenir. Klinikte otoimmünite, hipogamaglobulinemi, enteropati, lenfoproliferasyon görülebilir. Total alopesi ile tarafımıza başvuran ve CTLA-4 eksikliği tanısı alan vaka sunulmuştur.

Üç ay önce total alopesi gelişen hastanın incelemelerinde hipogamaglobulinemisi saptanması üzerine tarafımıza yönlendirildi. Öyküsünde 2 yıldır Hashimoto hipotiroidisi nedeni ile izlemde olduğu ve çok uzun zamandır ishali olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde boy: 108 cm (<3 p), kilo: 14 kg (<3 p), baş çevresi: 49 cm (<3 p), total alopesi, maxiller hipoplazi, gaga burun, dişlerde düzensizlik ve tırnak deformitesi saptandı. Ders başarısı iyi olmayan ve okumayı öğrenemeyen hastanın WIS-R skoru 59 idi. Öyküsünde sık enfeksiyon geçirme yoktu. Soy geçmişinde G3P3A0C0 aneden 32. GH'da doğmuştu. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Kriptoorsidizm ve hidrosel nedeni ile opereydi. Tetkiklerinde IgG, IgA ve IgM değerleri yaşına göre düşük, izohemaglutinin değeri 1/4 (+), aşı yanıtı negatifti. Periferik kan lenfosit analizinde Treg düşük, LRBA düzeyi normal, CTLA4 düzeyi düşük saptandı. Doku Transglutaminaz IgA yüksek olan hastanın üst GİS endoskopisinde inaktif kronik gastrit ve reflü özofajit saptandı. Biopsisinde kript hiperplazisi, intraepitelyal lenfosit artışı ve minimal villüs atrofi mevcuttu. Hastaya immünglobulin replasman tedavisi başlandı. Genetik analizinde CTLA-4 tüm geni kapsayacak bir delesyon saptanan hastaya Abatacept tedavisi 20 mg/kg iki haftada ve hasta izleme alındı.

Otoimmünite çeşitli immün yetmezliklerde görülebilmektedir. Enfeksiyon gelişimi henüz olmamış, erken başlangıçlı çeşitli otoimmün bulgular gösteren hastalarda immün disregülasyon ile seyreden immün yetmezlik olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: otoimmünite, alopesi, immün disregülasyon, CTLA-4 eksikliği

[PS-065] [Abstract:182]

Lökosit Adezyon Defekti Tanısı Alan Hastaların Klinik ve Laboratuvar Bulgularının Değerlendirilmesi

İsmail Yaz¹, Begüm Özbek¹, Çağman Tan¹, Hacer Neslihan Bildik¹, Sevil Oskay Halaçlı¹, Elif Soyak Aytekin¹, Nergiz Kendirci¹, Şükrü Çekiç², Şebnem Kılıç², Deniz Çağdaş Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹

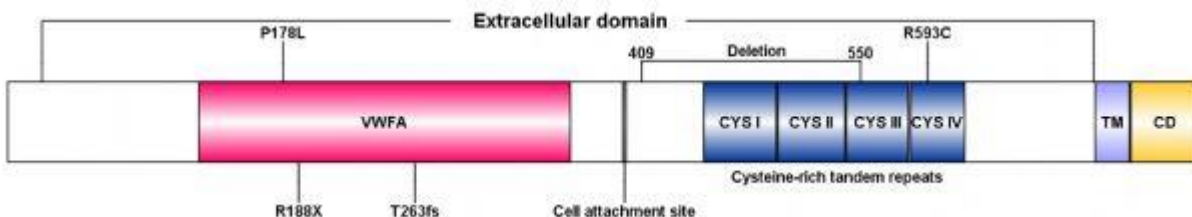
¹Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Ankara

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Bursa

Lökosit adezyon defekti (LAD), üç alt tipi olan otozomal resesif kalıtılan nadir bir hastalıktır. Her bir alt tip spesifik klinik ve biyokimyasal bulgularla karakterizedir. Lökositoz, göbek kordonunun geç düşmesi ve tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlar LAD-I'in bulgularıdır. Tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonların yanında defektif platelet agregasyonu LAD-III'ün bulguları arasındadır. LAD'ın her üç tipinde de lökositler dokulara migre olmak için damar dışına çıkamazlar böylece dokular bakteriyel enfeksiyona açık hale gelmekte, IL-23/IL-17 aksı bozulmakta ve yara iyileşmesi gecikmektedir. Bu çalışmada, Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Pediatrik İmmünoloji Bölümünde hedeflenmiş yeni nesil dizileme paneli ile LAD-1 tanısı alan 11 olgu ve LAD-III tanısı alan 7 olgu sunulmaktadır. Hastaların %94,4'ünün ebeveynleri akrabadır. LAD-I tanılı hastaların %81,8'i ve LAD-III tanılı hastaların %42,9'u yaşamın ilk 6 ayından önce tanı almışlardır. Göbek kordonunun geç düşmesi tüm hastaların %72,2'sinde görülmüştür. Tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlar ve omfalit sırasıyla hastaların %83,3 ve %50'sinde saptanmıştır. LAD-III tanılı hastalarının %85,6'sı koagülasyon defekti ve %42,9'u JMML veya MDS ile prezente olmuştur. Hastaların hepsinde belirgin lökositoz saptanmıştır. LAD-I tanılı hastalarda literatürde rapor edilmiş olan P178L, R188X ve R593C mutasyonları ve yeni varyantlar olan T263fs ve ekzon 12-14'ün delesyonu saptanmıştır. LAD-I ve LAD-III tanılı hastaların sırasıyla %36,3 (n=4) ve %42,9'una (n=3) HKHT yapılmıştır. HKHT yapılan LAD-I tanılı hastaların 2'si post-transplant komplikasyonlar nedeniyle kaybedilmiştir. HKHT yapılan diğer hastalar sağlıklıdır. CD18 veya diğer adezyon moleküllerinin akım sitometrik analizi tanı için önemlidir. Ayrıca hastalığın doğrulanması, tedavi planı, prognozu ve takibi açısından moleküler karakterizasyon da önemlidir. Erken tanı ve etkin tedavi diğer primer immün yetmezliklerde olduğu gibi LAD için de önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: FERMT3, ITGB2, Lökosit Adezyon Defekti, Primer İmmün Yetmezlik

CD18'in Domainleri ve LAD-I Hastalarında Saptanan Mutasyonlar



[PS-066] [Abstract:183]

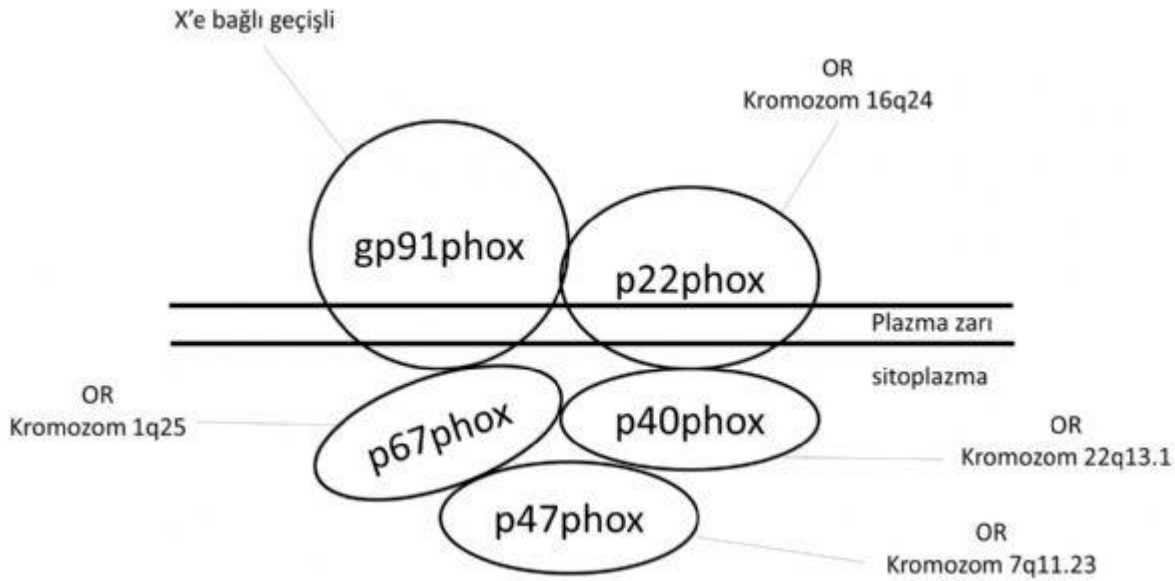
Kronik Granüloamatöz Hastalık Tanısı Alan Hastaların Yeni Nesil Dizileme Teknolojisi İle Analizi

Begüm Özbek, İsmail Yaz, Çağman Tan, Elif Soyak Aytekin, Sevil Oskay Halaçlı, Hacer Neslihan Bildik, Nergis Kendirci, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Ankara

Kronik granüloamatöz hastalık (KGH), fagositer hücrelerdeki oksidatif patlamadan sorumlu nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz kompleksindeki defektlerden kaynaklanan kalıtsal bir primer immün yetmezliktir. Klinik olarak; tekrarlayan ve ağır enfeksiyonlar, inflamatuvar yanıtta artışa bağlı granülom oluşumu ve otoimmünite ile karakterize heterojen bir hastalıktır. NADPH oksidaz kompleksinin yapısal alt birimlerini kodlayan CYBB (X'e bağlı), NCF1, CYBA, NCF2 ve NCF4 genlerindeki mutasyonlar, defektif reaktif oksijen türleri (ROS) üretimi ve sonuç olarak KGH sendromuna neden olur (Şekil 1). Batı literatüründe mutasyonların üçte ikisi X'e bağlı geçişli gösterirken, toplumumuzda otozomal resesif formlar daha sık görülmektedir. Yeni nesil dizileme (NGS) teknolojilerinin yaygınlaşması sayesinde heterojen bir hastalık grubu olan primer immün yetmezliklerin (PİY) genetik nedenleri tanımlanmaya başlamıştır. Bu çalışmalar erken tanı ve etkin tedavi açısından büyük önem taşımaktadır. Bu çalışmada Hacettepe Üniversite Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalında son bir yıl içinde klinik olarak KGH tanısı ile takip edilen hastaların NGS hedeflenmiş gen paneli yöntemi ile genetik tanıların belirlenmesi amaçlanmıştır. Hastaların hiçbirinin NBT testinde oksidatif patlama gözlenmediği gibi DHR testinde O₂- üretimi de olmamıştır. NGS çalışması ile 3 hastada CYBA (p22phox) geninde homozigot mutasyon saptanırken, 1 hastada CYBB (p91phox) geninde X'e bağlı geçişli mutasyon saptandı. PİY hastalarında NGS analizleri, etkin bir diagnostik yöntem olması açısından önemlidir. Ayrıca hastalık patogenezinde etkili olan genetik neden ile klinik prezantasyon arasındaki ilişkiyi saptamaya katkıda bulunmaktadır. Bu yöntemlerin kullanımının artması ile PİY'ler gibi heterojenitesi yüksek hastalık gruplarının altta yatan genetik nedenleri aydınlatılarak, erken tanı ve etkin tedavi hedeflenmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granüloamatöz Hastalık, NADPH, NGS, Primer İmmün Yetmezlik

NADPH oksidazın bileşenleri ve kronik granüloamatöz hastalığın alt grupları.



[PS-067] [Abstract:184]

Otoinflamatuvar Hastalık ya da İmmün yetmezlik Hastalığı mı?

Kibriya Fidan¹, Senem Koçak², Şule Haskoloğlu², Mayda Gürsel³, Figen Doğu², Aydan İkincioğulları²

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi

³Orta Doğu Teknik Üniversitesi

Giriş

Yeni tanımlanan nadir otoinflamatuvar ve otoimmün hastalıklar atipik klinik prezentasyonlar gösterebilir. Kliniğimizde tanı koymakta ve otoinflamatuvar ya da otoimmün hastalık ayırıcı tanısı yapmakta zorlandığımız bir olgu sunulmuştur.

Vaka

İnfant döneminden itibaren ayda bir tekrarlayan, bir hafta süren ateş ve ishal atakları ile 2 yaşında iken kliniğimize başvuran 3 yaşında erkek hastanın, daha önce birçok kez alt solunum yolu enfeksiyonu ve iki kez de makrofaj aktivasyon sendromu (MAS) atağı ve remisyona girme öyküsü mevcuttu. Akkraba evliliği öyküsü olmayan hastanın, halası 3 aylık iken nedeni bilinmeyen şekilde vefat etmişti. Ailede immün yetmezlik ya da romatizmal hastalık öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde genel durum düşkün, ateşli, hepatosplenomegali, cutis marmaratusu, ellerde ve bacaklarda döküntü vardı. Laboratuvar tetkiklerinde pansitopeni, trigliserid ve ferritin yüksekliği, fibrinojen düşüklüğü saptanması üzerine kemik iliği aspirasyonu yapıldı; MAS ile uyumlu olup kan ve katater içi kan kültürlerinde atipik fırsatçı bakteri üremeleri olması ilginçti. Hastada NLRC4 mutasyon ilişkili infantil dönem inflamatuvar barsak hastalığı ile MAS atakları geliştiren hastalık düşünüldü, genetik analiz sonucu bekleniyor. Serum sitokin düzeylerinde belirgin yükseklik saptanmadı, lökosit adezyon defekti tip 2 ile uyumlu kan sayımı bulguları görüldü. Takip eden dönemde iki kez daha atağı MAS atağı geçirmesi üzerine kortikosteroid tedavisi yanına Anakinra eklendi. Tedavinin 1. yılı sonunda klinik ve laboratuvar düzelmesi olan ve tüm tedavileri kesilen hastanın tanısı halen tartışmalı olup aralıklı kontrolleri devam etmektedir.

Tartışma

Akraba evliliğinin sık olması nedeni ile ülkemizde otoinflamatuvar ve immün yetmezlik bulunan hastalar sıkça izlenmektedir. Tanı, tedavi planlaması ve takibinde multidisipliner yaklaşımlara rağmen güçlükler olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, Otoinflamatuvar hastalık, Makrofaj aktivasyon sendromu

[PS-068] [Abstract:185]

Trichohepatoenteric sendrom ve immün yetmezlik

Gülşay Kaya¹, Ayşenur Bahadır², Yakup Aslan³, Murat Çakır⁴

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Yoğun Bakım Bilim Dalı, Trabzon

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, Trabzon

³Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Bilim Dalı, Trabzon

⁴Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, Trabzon

GİRİŞ:Sendromik diyare/Trichohepatoenterik sendrom (SD/THES), ilk üç ayda başlayan inatçı ishal, saç anomalileri, ve fenotipik yüz görünümü ile karakterize SKIV2L veya TTC37'deki mutasyonlarla ilişkili otozomal resesif geçişli konjenital ishal hastalıklarının çok nadir bir nedenidir. Burada, homozigot c.2122C>T (p.Gln708*) TTC37 mutasyon saptadığımız bir olguyu sunuyoruz.

Olgu: Kronik ishal, malabsorbsiyon, protein enerji malnutrisyonu, tanıları ile yedi aylık kız hasta yatırıldı. Fizik muayenesinde; malnutre, vücut ağırlık: 2210 gram(<3 persentil), boy:43 cm (<3 persentil), baş çevresi: 36 cm (<3 persentil) dolikosefalik, yünlü saçları ve kot kavsinde karaciğer 2 cm palpabl idi. Olgu 30 haftalık C/S ile 730 gram ağırlığında ve 38 cm doğmuş. Neonatal pnömoni, intrauterin gelişme geriliği tanıları ile dış merkez tedavi edilmiş. Yetersiz kilo alımı ve iki aylık iken başlayan sulu mukuslu ishallerine yönelik çeşitli tedaviler uygulamış, ishalleri devam eden olgu tarafımıza yönlendirilmiş. Olgu yatırılarak parenteral ve değişik enteral mamalar ile beslendi. Aylık intravenöz immünoglobulin verildi. Yeterli kilo artışı olmayan ve ishal sayısında azalma olmayan olgunun çok erken başlangıçlı enflamatuvar bağırsak hastalığı düşünülerek yapılan bağırsak biyopsi sonucunda nonspesifik bulgular vardı. Işık mikroskopisi saç analizinde trikhortreksis nodoza saptandı. Steroid ve immünosupresan (influximab) tedavi verildi. Takiplerinde 8 kez ciddi enfeksiyon geçiren olgu 16 aylıkken exitus oldu. Beş yaşında erkek kardeşi sağ sağlıklı olup, anne-babası arasında akrabalık yoktu. Genetik analiz sonucu, homozigot c.2122C>T (p.Gln708*) TTC37 gen defekti olarak sonuçlandı. Anne ve babanın taşıyıcı olduğu görüldü. Aileye genetik danışmanlık verildi. Laboratuvar sonuçları Tablo 1'de verildi.

Sonuç: Trichohepatoenteric sendrom tedavisi esas olarak parenteral beslenme ve immünoglobulin takviyesine dayanmaktadır. Yenidoğanda inatçı diyare ve intrauterin gelişme geriliğinin birlikteliği THES tanısını düşündürmelidir.

Anahtar Kelimeler: trichohepatoenteric, sendrom, immün, yetmezlik

Hastamızın laboratuvar sonuçları:

Hemoglobin (NR:12-17 g/dl)	9.6
Beyaz küre (NR:4,8-10,8-103/µg/L)	13160
ALS (NR:1300-2900---103/µg/L)	3550
ANS (NR:2200-4800---103/µg/L)	1820
Trombosit (NR:130-400-103/µg/L)	776000
Albumin (NR:3,5-5,2 g/dL)	3.9
Total bilirubin (NR:0.3-1.2 mg/dL)	0.66
Gamma GT (NR:0-55 U/L)	279
ALT (NR:0-45 IU/L)	149
AST (NR:0-35 IU/L)	166
Ig G (NR: 215-1745 mg/dL)	134
Ig M (NR: 26-322 mg/dL)	28.4
Ig A (NR: 4-250 mg/dL)	<6.66

Tablo

[PS-069] [Abstract:187]**Bir Ataksi-Telenjiektazi olgusunda kronik öksürükte neler düşünmeliyiz**

Ömer Faruk İpek¹, Nagehan Emiralioğlu¹, İlhan Tezcan², Deniz Doğru Ersöz¹, Emine Nural Kiper¹

¹Hacettepe üniversitesi tıp fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

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

GİRİŞ

Ataksi telanjiektazi(AT), ilerleyici, multisistemik bir hastalıktır. AT hastalarında, solunum yolu hastalıkları ölüm nedenlerinin önde gelenlerindedir. Bu nedenle burada AT tanısı olan ve solunum komplikasyonlarından kaybedilen bir olgu sunmak istedik.

OLGU SUNUMU

3 yaşına kadar şikayeti olmayan hasta, motor fonksiyonlarda gerileme, denge kaybı şikayetleriyle dış merkeze başvurduğunda; gelişme geriliği, IgA düşüklüğü, nistagmus, telanjiektazi ve kraniyal MRI'da serebellar atrofi saptanmış ve ATtanısı almış. Takiplerinde boyunda ele gelen kitle ile Non-HodgkinLenfoma tanısı almış. 12 yaşında, 1 yıldır olan öksürük şikayeti ile çocuk göğüs hastalıklarına başvuran hastanın muayenesinde takipnesi ve sağ orta, alt loblarda ralleri mevcuttu. Akciğer grafisinde bilateral pleural sıvı, sağ parakardiyak, sol lateralde diyafram konturu silen infiltrasyon izlendi. Hasta pnömoni nedeniyle yatırılarak; immünyetmezliği de olduğundan antifungal ve antibiyotik tedavisi verildi. Kronik öksürük etyolojisine yönelik olarak çekilen Toraks BT'sinde sağ akciğerde üst, orta ve alt lobda, sol akciğer alt lobda bronşiektazi, sağ akciğerde orta lobta ve alt lobta ateletatik değişiklikler ve buzlu cam dansitesinde alanlar, bilateral apekslerde interlobüler septal kalınlaşmalar ve subpleural milimetrik kistler, bilateral plevralefüzyon ve pleural kalınlaşma izlendi.

Balgam ve BAL kültürlerinde üreme olmadı. Antibiyotik tedavileri altında mevcut öksürük ataklarında belirgin düzelme izlenmeyen hastaya antireflü tedavi başlandı. Şikayetleri gerilemeyen hastada radyolojik bulgularıyla ön tanı olarak interstisyelakciğerhastalığı/lenfoidinterstisyelpnömoni düşünüldü. Ailenin biyopsi istememesi üzerine Deltocortil başlandı, 4 hafta aldı. Hasta dış merkezde solunum şikayetleri ile başvurusunda solunum yetmezliği tablosunda eksitus oldu.

TARTIŞMA

AT'li hastalarda, immünyetmezliğe bağlı tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları; enfeksiyon ve aspirasyonasekonderbronşiektazi; yutma sorunları nedeniyle aspirasyon; öksürük; ve interstisyelakciğerhastalığı/pulmoner fibrozis izlenebileceğinden hastaların solunum sistemi komplikasyonları açısından takip edilmesi gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-Telenjiektazi, Bronşiektazi, İnterstisyel Akciğer Hastalığı

Toraks BT



[PS-070] [Abstract:188]

Progresif Noduler Rejeneratif Hiperplazi Nedeniyle Karaciğer Transplantasyonu Yapılan CVID Olgusu

Asuman Camyar¹, Hasibe Aytaç¹, Melih Özışık¹, Zeki Karasu², Funda Yılmaz Barbet³, F. Ömür Ardeniz¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları İmmunoloji ve Alerji BD, İzmir

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Gastroenteroloji BD, İzmir

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji AD, İzmir

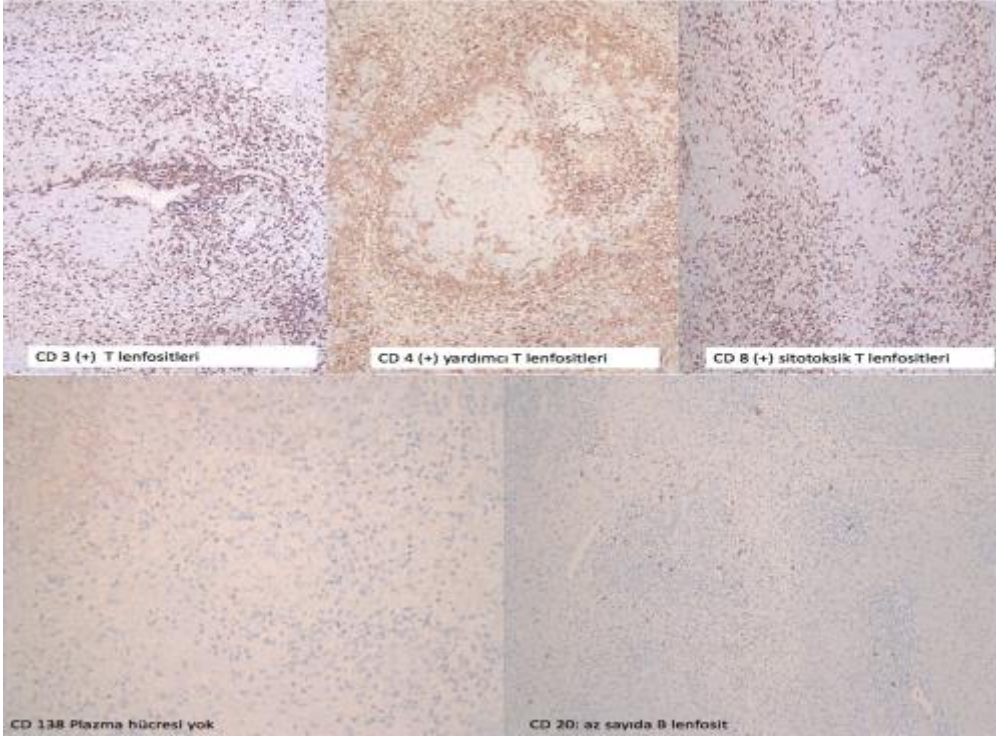
Giriş: CVID zemininde NRH (noduler rejeneratif hiperplazi) üç kategoride incelenmektedir; non-progresif hastalık, portal hipertansiyon ve splenomegali ile ilerleyen progresif hastalık ve otoimmün hepatit benzeri klinik ile hızlı progresif hastalık.

Olgu: 56 yaş,kadın.2009 tarihinde kronik diyare,tedaviye dirençli mikrositer anemi,splenomegali ve hipogamaglobulinemi ile CVID tanısı konuldu.Duodenum biyopsisinde villuslarda düzleşme,lamina propria plazma hücre yokluğu saptandı.Glutensiz diyetle kısmi yanıt alındı ve Çölyak-benzeri enteropati tanısı konuldu.İzlemede kolestatik paternde progresif KCFT yüksekliği izlendi.2012 karaciğer biyopsisinde duktopeni ve duktuslarda displazi saptandı.05/2017'de Spinal MRG'de ve kemik iliği aspirasyon biyopsisinde granülomlar izlendi.Batın BT de dalakta yaygın hipodens milier dağılım gösteren nodüller saptandı.01/2019'da KCFT progresyonu ile yatırıldı.Doppler USG de kronik karaciğer hastalığı ve portal HT saptandı.Portal ven trombozu izlenmedi.Viral markerları negatifti.ANA,Anti-ds DNA,LKM,AMA,ASMA ve ANCA negatifti.Karaciğer biyopsisinde parankimde fokal yağlanma,Kupffer hücrelerinde belirginleşme,fokal nekroz odakları,zon 3'de konjesyon, nekroinflamasyon ile birlikte nodüler rejeneratif hiperplazi bulguları,duktuslarda displazi ve duktopeni görüldü.02/2019 da fulminant hepatit ve hepatic ensefalopati ile yoğun bakıma devredildi.26/2/2019'da canlı vericiden karaciğer transplantasyonu yapıldı.Post-transplant dönemde everolimus,siklosporin ve diltiazem tedavisi altında progresif KCFT yüksekliği gelişmesi üzerine 05/2019 da karaciğer biyopsisi yapıldı.Biyopsi sonrası işleme bağlı komplikasyonlar nedeniyle hasta kaybedildi.

Sonuç:Literatürde toplam 18 CVID'li erişkin karaciğer transplant vakası mevcuttur.Bu hastaların, diğer sebeplerle karaciğer nakil yapılan hastalara göre prognozları daha kötüdür.5 yıllık sağkalım %52 olarak bildirilmiştir.Kötü prognoza etkisi olan faktörler başlıca; enfeksiyöz nedenler,maligniteler ve CVID ilişkili karaciğer hasarının rekurensi olarak bildirilmiştir.Azatiopurin rekurens ile ilişkili olduğu ve kullanımından kaçınılması önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: yaygın değişken immün yetmezlik, CVID, noduler rejeneratif hiperplazi, karaciğer transplantasyonu, duktopeni

Şekil 1



Transplantasyon sonrası eksplante karaciğer dokusunun patolojik incelemesi

[PS-071] [Abstract:189]

Primer immün yetmezlik tanısı almış hastaların solunum sistemi bulguları yönünden değerlendirilmesi

Saltuk Buğra Kaya¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Feyzi İlhan Tezcan²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs hastalıkları Ana Bilim Dalı, Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ

Primer immün yetmezlikler immün sistemin hücresel ve moleküler bileşenlerinin çeşitli düzeylerdeki eksiklikleri sonucunda ortaya çıkmaktadır. Heterojen bir hastalık grubu olup; 430'dan fazla hastalık tanımlanmıştır. Genellikle pediatrik yaş grubunda ilk belirtilerini vermekle birlikte her yaşta karşılaşılabilmektedir. Bu çalışmada Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Pediatrik İmmünoloji polikliniğinde son 5 yılda izlenen erişkin yaş grubunda primer immün yetmezlik tanısı almış 211 hasta, solunum sistemi bulguları yönünden değerlendirildi.

BULGULAR

Toplam 211 (119 erkek, 92 kadın) hastanın yaş ortalaması 29,5 (17-76) yılıdır. 80 (%38) hastanın aktif solunumsal şikayeti vardı, en sık yakınmalar nefes darlığı, öksürük ve balgam olarak saptandı. En sık solunumsal şikayet KGH ve COVID hastalarında tespit edildi. Hastaların %32'sinin solunum sistemi muayenesi patolojik olarak değerlendirildi. Muayenede en sık tespit edilen patolojik ek solunum sesi ve çomak parmaklığı.

127 hastaya akciğer grafisi çekildi. 63 hastanın grafisi anormal olarak değerlendirildi. Grafide sıklık sırasına göre parankim (%57), mediasten (%26), plevra (%15) ve kemik yapılarında (%2) anormal görüntü tespit edildi.

63 hasta SFT bulguları açısından değerlendirildi. 20(%32) hastanın SFT'si normal değerlendirildi. 31(%49) hastada obstruktif, 13(%19) hastada restriktif tipte solunum patolojisi tespit edildi.

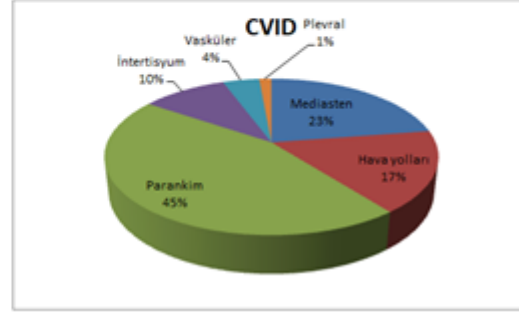
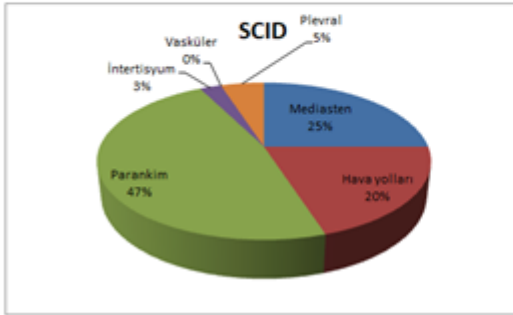
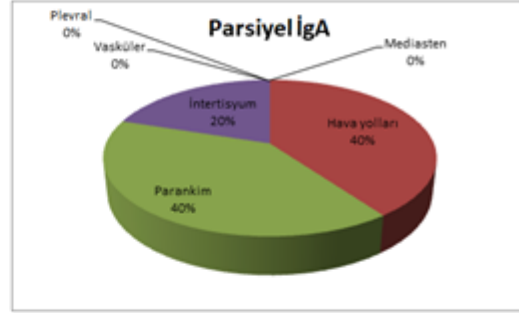
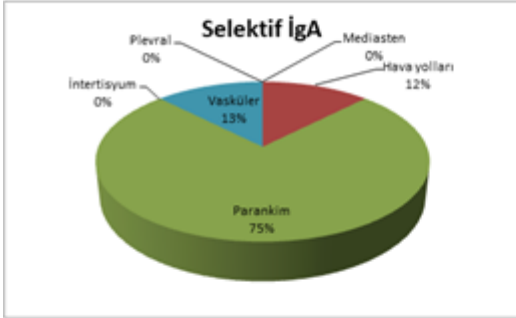
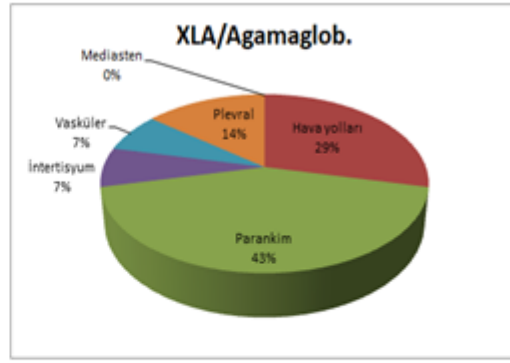
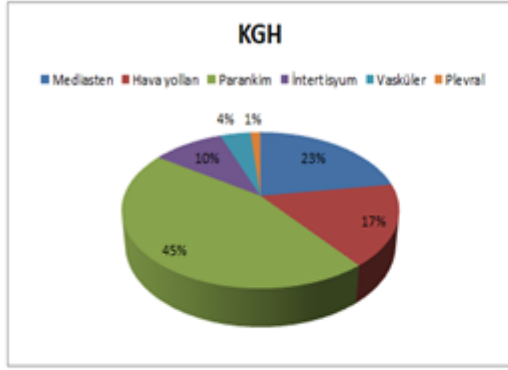
117 hasta toraks BT çekildi. 109 hastanın BT'si anormal olarak değerlendirildi. BT'de sıklık sırasına göre parankim, mediasten, hava yolları, interstisyel alan, vasküler yapılar ve plevrada anormal görüntü tespit edildi. BT bulguları tablo 1 ve şekil 1 de gösterilmiştir.

SONUÇ

PİY hastalarında akciğer komplikasyonları yaygın olup, morbidite açısından risk teşkil etmektedir. PİY hastalarının immünoloji, göğüs, enfeksiyon hastalıkları, fizik tedavi uzmanlarını içeren multidisipliner şekilde izlenmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Erişkin, primer immün yetmezlik, solunum sistemi

Hastalıklara göre Toraks BT bulguları



PIY hastalarının toraks BT bulguları

TANI	NORMAL (n)	ANORMAL BULGULAR (n)	Toraks BT	Mediasten	Hava yolları	Parankim	İntertisyum	Vasküler	Plevral
KGH	3	36 (%92)	16	12	32	7	3	1	
Agamaglobulinemi/XLA	0	7 (%100)	0	4	6	1	1	2	
Selektif İgA eksikliği	0	7 (%100)	0	1	6	0	1	0	
Parsiyel İgA eksikliği	0	3 (%100)	0	2	2	1	0	0	
CVID	3	36 (%92)	16	12	32	7	3	1	
SCID	2	20 (%91)	10	8	19	1	0	2	

[PS-072] [Abstract:191]

XLA Tanısı ile Hospitalize Edilen Hastanın Klinik İzlemine Göre Planlanan Hemşirelik Tanıları

Semra Koç, Hilal Özer
Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi

GİRİŞ: XLA ilk tanımlanan immün yetmezlik hastalığıdır. Bu hastalık plazmada immünoglobulinlerin üretilmediği (B lenfosit) kalıtsal bir immün yetersizliktir. Antikorlar, bakteri ve virüslere karşı vücudun savunma mekanizmasının önemli bir parçasıdır. Tedavide intramüsküler veya intravenöz immünoglobulinler aylık olarak verilir.

Primerinde XLA tanısı ile izlemde olan hasta ateş, karın ağrısı ve konstipasyon sonrası gelişen diyare şikâyetleri ile acile başvurmuş ve servise yatışı uygun görülmüştür.

Yöntem: Servise kabul edilen hastaya antikor proteini eksiliğinden dolayı hemşirelik tanısı olarak 'Enfeksiyon riski' eklenmiştir. İmmünoşüpresif tedavi başlanan hastaya yan etkileri doğrultusunda 'Bulantı-Kusma riski' eklenmiştir. Takibinde hastanın bulantısı olması dolayısıyla tedavisine antiemetik eklenmiştir. Yatışı itibari ile gaita çıkarmında azalma olması sebebiyle hastaya duphalac tedavisi başlanmış ve hemşirelik tanısı olarak 'Gaita inkontinansı riski' eklenmiştir. İçe kapanık davranışları olduğu görülen hasta Çocuk Ruh Sağlığına danışılmış, hafif depresyon tanısı alarak Antidepresan tedavisi başlanmıştır. Hafif depresyona yönelik olarak hastaya 'Manevi sıkıntı', 'Anksiyete', Benlik kavramında rahatsızlık riski' ve 'Bireysel baş etmede yetersizlik' tanıları eklenmiştir. Medikal tedavisine IVIG (İntravenöz İmmünglobulin) eklenen hastaya hemşirelik tanısı olarak 'Ekstravasyon riski' eklenmiştir.

Bulgular: 11 günlük yatış öyküsü sürecinde hastada enfeksiyon bulgularına rastlanmamıştır. Bulantı-kusma tekrarlamamıştır. IVIG tedavisi sürecinde hastada ekstravasyon gelişmemiştir.

Konstipasyon tedavisi devam eden hastanın gaita inkontinansı riski devam etmektedir.

Sonuç: Medikal tedavilerin düzenlenmesi kadar hemşirelik bakımlarının planlanması da hastalığın klinik seyri için elzem ve katidir. Bu nedenle hastanın yatışından itibaren mevcut tanı ve tedaviye uygun hemşirelik bakımları planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: XLA, İmmünglobulin, Hemşirelik tanıları

[PS-073] [Abstract:192]

Homozigot SPPL2a Mutasyonuna Bağlı Kombine İmmün Yetmezlik Olgusu

Ezgi Yılmaz¹, Neslihan Edeer Karaca¹, Ayça Aykut², Asude Durmaz², Özgür Çoğulu², Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İzmir

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İzmir

Lizozom ve endozomlarda bulunan intramembran proteaz Signal-peptide-peptidase-like 2a (SPPL2a), TNF α , Fas ligand ve MHC II kompleksinin invariant CD74 zinciri gibi tip-2 transmembran proteinlerinin işlenmesinde görev alır. SPPL2a-/- fare modelinde B hücre gelişiminde transisyonel evrede blok olduğu gösterilmiştir. Günümüze dek otozomal resesif SPPL2a mutasyonu tanımlanan 3 olguda azalmış konvansiyonel dendritik hücre oranı ve mikobakteri-spesifik hafıza Th1 hücrelerden defektif IFN- γ üretimine bağlı mikobakteriyel enfeksiyonlara yatkınlık gösterilmiştir.

Sekiz yaşında kız olgu, kliniğimize 4 yaşındayken yılda 7-8 kez akut otitis media ve sık üst solunum yolu enfeksiyonu geçirme yakınmasıyla başvurdu. G1P1 anneden miadında doğan ve motor-mental gelişim basamakları normal olan olguya sağlık bakanlığı aşıları sorunsuz uygulanmış. Anne-baba arasında 1. derece kuzen evliliği ve annede psöriasis öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde boy 75-90, ağırlık 50-75 persantilde, tonsiller hipertrofik, submandibuler ve servikal multipl lenfadenopatiler saptandı. Bir BCG skarı izlendi. Laboratuvar tetkiklerinde IgG<137 mg/dl, IgA<6.5mg/dl, IgM:85 mg/dl, IgE:<5kU/L, lökosit:5980/mm³, lenfosit:3050/mm³, spesifik antikor yanıtları yetersiz, flowsitometrik lenfosit alt grupları CD4/CD8 oranında ters dönme dışında olağan, B hücrelerde CD40 ekspresyonu normal, memory B hücre ve CD4+CD45RA+CD31+T hücre oranı azalmış, in vitro T hücre proliferatif yanıtı yetersiz, CD3+CD8+TCR $\gamma\delta$ +%12 ılımlı yüksek saptandı. Akciğer grafisi normaldi. Hedeflenmiş yeni nesil dizi analizinde SPPL2A geninde homozigot c.262G>A(p.Val88Ile) mutasyonu saptandı. Ayda bir IVIG replasmanı ve oral TMP-SMX profilaksisi ile izlenen olgunun enfeksiyon sıklığı belirgin geriledi. Takiplerinde tekrarlanan IFN γ salınım testi (Quantiferon-TB gold) negatif saptandı.

Homozigot SPPL2a mutasyonu saptanan hastamız ağırlıklı olarak antikor eksikliği kliniği, kombine immün yetmezlik laboratuvar bulgularının gözlenmesiyle ve mikobakteriyel enfeksiyonlara yatkınlığının izlenmesiyle insanlarda bu gen defektine bağlı fenotipin farklılık gösterebileceğinin vurgulanması amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: SPPL2a, mutasyon, kombine, immün, yetmezlik

[PS-074] [Abstract:194]

SIFD Sendromlu Bir Olgu Sunumu

Ayşenur Paç Kısaarslan¹, Sümeyra Özdemir Çiçek¹, Ekrem Ünal², Hakan Poyrazoğlu¹, Türkan Patıroğlu³

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

İmmün yetmezliklere eşlik eden otoinflamatuvar hastalıklar immünoloji ve romatoloji bölümlerinin giderek artan hasta popülasyonunu oluşturmaktadır. Burada SIFD sendromlu bir olgu sunulmuştur.

Dört aylıkken sürekli ateş ve isal şikayeti başlayan hasta, 7 aylıkken hipogamaglobulinemisi nedeniyle aylık IVIG tedavisi ile takibe alındığı, akut faz reaktanlarının ateşli dönemlerde yüksek seyrettiği, ateş etyolojisini açıklayacak enfeksiyon odağı tespit edilemediği, yapılan GIS endoskopi ve biyopsilerinin normal olduğu, steroid tedavisi ile ateş ataklarının kontrol altına alındığı, 1.5 yaşında başlanan anakinra tedavisinin cevap alınmadığı için kesildiği, bu süreçte yeterli kilo alamadığı için drip beslenme başlandığı öğrenildi. Yaklaşık bir yıl takiplerine gelmeyen hasta; 2 yaş 3 aylıkken çocuk romatoloji bölümümüze başvurusunda aylık IVIG aldığı, 1mg/gün steroidle ateşinin 2-3 ayda bir kısa süreli olduğu, isallerin devam ettiği ve kilo alamadığı öğrenildi.

Hastanın ileri derece büyüme geriliği, gelişme geriliği, mikrositik anemisi (pernisisyöz değil), ataklarda akut faz reaktanlarında yükseklik ve hipogamaglobulinemisi mevcuttu.

Yapılan WES analizinde;

TRNT1 geninde exon 6 da Chr3(GRCh38) de g.3188201_3188201 del NM_182916.2: c.679delA p.(I233fs*10) da heterozigot, exon 8 de Chr3(GRCh38) de g.3189779A>G NM_182916.2: c.126A>Gp.(K416E) heterozigot mutasyon tespit edildi.

Hastaya SIFD sendromu tanısı konularak etanersept tedavisi başlandı.

SIFD sendromu; otosomal resesif geçişli tRNA nükleotidiltransferaz 1 enzimidaki fonksiyon kaybı sonucu gelişir. Sideroblastik anemi, mikrositik anemi, hemofagositoz, ateş, çeşitli derecelerde immün yetmezlik (B hücre), görme ve işitme kaybı, retinitis pigmentosa, gelişme ve büyüme geriliği, oral ülser, sellülit, subkutan nodüller, pannikülit, artralji, artrit, daktilit bulguları ile seyreder. Tedavisinde steroid, anakinra ve etanersept kullanılabilir. Tedavisinde steroid, anakinra ve etanersept kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, otoinflamasyon, tedavi

[PS-075] [Abstract:195]

Besin Proteini ile İndüklenen Enterokolit Olgusunda Yeni Bir IL10RB Mutasyonu

Canşu Altuntaş¹, Özlem Akgün Doğan², Ayça Kıyıkım³, Naz Sürücü⁴

¹SBÜ Okmeydanı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, İstanbul

²SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, İstanbul

³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

⁴Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Biyoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: IL10R mutasyonu ciddi otoinflamasyon ile seyreden bir tek gen hastalığıdır. En sık perianal hastalık ve erken başlangıçlı inflamatuvar bağırsak hastalığı ile prezente olur. Bu sunuda kronik besin proteini ile indüklenen enterokolit (FPIES) ve perianal fistül ile tanı alan bir IL10RB mutasyonu olgusu sunulacaktır.

Olgu: 13 aylık erkek hasta kronik sulu vasıfta ishal, ciddi kusma, ağır malnutrisyon ve hipoalbuminemi ile başvurdu. Alınan anamnezinde şikayetlerinin 6. ayda inek sütü içeren ek gıda alımı ile başladığı öğrenildi. Tam hidrolize formula ve katı süt diyeti ile birlikte kusma ve ishali duran hastanın albümin düşüklüğü ve malnutrisyonu hızla düzeldi. 16 aylık iken perianal fistül geliştiren hastanın inflamatuvar bağırsak hastalığı açısından üst/alt endoskopisi hem makroskopik hem de patolojik olarak normal olarak izlendi. Birinci derece kuzen evliliğinden doğan hastanın erken başlangıçlı inflamatuvar bağırsak hastalıkları açısından yapılan genetik incelemesinde IL10RB NM_000628 c.646G>A p.(Glu216Lys) varyantı homozigot olarak izlendi. Mutasyonun klinik öneminin belirsiz olması nedeniyle yapılan fonksiyonel çalışmada IL10 ile uyum sonucu STAT3 fosforilasyonu kontrole göre düşük izlendi. Takibinde komplike olmayan üst solunum yolu enfeksiyonları ile tetiklenen hayatı tehdit eden enterokolit atakları izlenen hastaya hematopoetik kök hücre nakli yapılmasına karar verildi.

Sonuç: IL10R mutasyonları hemen daima perianal hastalık ve erken başlangıçlı inflamatuvar bağırsak hastalıkları ile birlikte izlenir. FPIES'in immünpatogenezi henüz tam olarak açıklanamamıştır, ancak hastalığın aktif olduğu olgularda IL10 düzeyinin aktif olmayan olgulara göre düşük olduğu gösterilmiştir. Bu olgu ile hem IL10RB geninde hastalık yapıcı yeni bir mutasyon tanımlanmış, hem de IL10R mutasyonunun FPIES ile birlikteliği gösterilerek FPIES immünpatogenezinde IL10'un rolü desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: IL10R mutation, food protein induced enterocolitis, early onset inflammatory bowel disease, perianal fistula

[PS-076] [Abstract:197]

Otoinflamatuvar Vaskülit Bulguları Eşlik Eden Fankoni Anemisi Olgusu

Ayşenur Paç Kısaarslan¹, Nihal Şahin¹, Ekrem Ünal², Hakan Poyrazoğlu¹, Türkan Patiroğlu³

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

Fankoni anemisi otosomal resesif geçişli, DNA tamir defekti sonucu ortaya çıkan kemik iliği yetmezliği, fiziksel anomaliler, cafe-eu-lat lekelerinin eşlik ettiği ve malignite gelişme riskinin yüksek olduğu bir hastalıktır. Sweet sendromu ciltte akut febril nötrofilik dermatozla karakterizedir. İnfeksiyöz, romatolojik, neoplastik ve pre-neoplastik hastalıklara eşlik edebilmektedir. Burada Fankoni anemisine eşlik eden Sweet Sendromlu bir olgu sunulmuştur.

Sekiz yaşında pansitopeni, gelişme geriliği bulguları ile Fankoni anemisi ön tanısı ile destek tedavisi verilerek takip edilen hasta, 14 yaşında yaklaşık bir yıldır devam eden, lipodistrofi ile iyileşen, yaygın, şiddetli ağrılı cilt lezyonları, kemik ağrıları ve poliartiküler artrit bulguları ile romatoloji bölümüne başvurdu. Hastanın pansitopenisi, yüksek akut faz reaktanları, hipogamaglobulinemisi mevcuttu. Cilt biyopsisi septal pannikülit ile uyumlu idi. Kemik iliği biyopsisinde şiddetli hiposellülerite mevcuttu. Yapılan ANA testi negatif, kompleman düzeyleri normal, direkt coombs testi negatif idi. Hastaya IVIG tedavisi başlandı. Nonsteroid antiinflamatuvar tedavi ile cilt lezyonları düzeldi. Hastanın hipogamaglobulinemisi, poliartriti, ve septal pannikülit bulguları; otoinflamatuvar vaskülitlerden ADA2 eksikliği olabileceğini düşündürdü. Etanersept tedavisi başlandı. Hastanın artiküler bulguları ve cilt lezyonları yaklaşık 3 ay içerisinde geriledi. Bu süreçte aylık eritrosit transfüzyonu ihtiyacı olmadı. Genetik analizde CECR1 geninde mutasyon tespit edilmedi. WES de ise FANCA geninde daha önce tanımlanmamış homozigot LRG_495:c.1226-3T>G mutasyon tespit edildi.

Sweet sendromu Fankoni Anemisine oldukça nadiren eşlik eden bir cilt bulgusudur. Literatürdeki vakalarda kısa süre sonra myelodisplastik sendrom ve akut myeloid lösemi gelişmiştir. Yaklaşık 17 tane FANCA-Q mutasyonu tariflenmiştir. Bu mutasyonlar farklı kliniklere yol açmaktadır. Bizim vakamızdaki mutasyonun klasik Fankoni anemisi bulgusu olmayan hipogamaglobulinemi, poliartrit, ve septal pannikülite neden olduğu düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Fankoni anemisi, otoinflamasyon, tedavi

Hastanın cilt bulguları



Çocuklarda nadir görülen bir hastalık; Lenfoid İnterstisyel Pnömoni

Büşra Köseoğlu¹, Nagehan Emiraloğlu², Diclehan Orhan³, Dilber Ademhan Tural², Beste Özsezen², Birci Sunman², Ebru Yalçın², Deniz Dođru Ersöz², Uđur Özçelik², Nural Kiper²

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

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

Lenfoid interstisyel pnömoni (LİP) plazma hücreleri ve küçük lenfositlerin yavaş ve diffüz interstisyel proliferasyonu ile karakterize benign lenfoproliferatif hastalıktır. Çocuklarda insidansı ve prevalansı bilinmemektedir. Klinik özellikleri nonspesifiktir.

Burada, lenfoid interstisyel pnömoni 5 çocuk hasta (ortalama yaş 8,8) sunuldu. En sık başvuru şikayeti öksürük, solunum sıkıntısı, tekrarlayan pnömoniydi. Tanıdan önce ortalama şikayet süresi 33 aydı. Bir hastada juvenil idiopatik artritis, 1 hastada vaskülit ve nefrolitiazis, 1 hastada astım öyküsü mevcuttu. Bir hasta EVANS sendromu olup, LİP tanısı almadan önce tüberküloz teşhisi koyulmuştu. Solunum fonksiyon testine dört hasta koopere olabildi, bir hastada restriktif patern, bir hastada obstrüktif patern görüldü. 2 hastada IgG antikorları yüksek geldi, 1 hastada hipogamaglobulinemi, düşük immünglobulinA (IgA) seviyesi ve antinükleer antikor (ANA) pozitifliği görüldü. 2 hastanın aile öyküsünde interstisyel akciğer (AC) hastalığı, 3 hastanın ebeveynleri arasında akrabalık vardı. Bilgisayarlı tomografi (BT)'de 4 hastada her iki AC'de nodüller, 2 hastada interlobuler septal kalınlaşma, 2 hastada mediastinal lenfadenopati, 2 hastada buzlu cam görünümü, 2 hastada bronşiektazi vardı. Daha az görülen bulgular amfizem, atelektazi, ve plevral kalınlaşmaydı. Tüm hastalara AC biyopsisi ile tanı koyuldu. İzlemde bir hastada vaskülit, bir hastada TERT mutasyonu tesbit edildi. Tüm hastalar sistemik steroid ile tedavi edildi, 2 hastada hidrosiklorokin eklendi. İmmün yetmezlik ve romatolojik hastalığı olanlara immünmodülatör tedavi verildi. Bir hasta izlemde kaybedildi.

LİP, AC parankiminin lenfositik infiltrasyonu ile karakterizedir. Yüksek rezolüsyonlu BT'de ince duvarlı kistik yapılar karakteristiktir ve hastaların %80'inde görülebilir. Küçük yaş ortalamasından dolayı bir hastada kistik lezyon görüldü. Sonuç olarak LİP, çocuklarda nadir görülmekle beraber, otoimmün ve immün yetmezlikle birlikteliği gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, Lenfoid interstisyel pnömoni, Romatolojik hastalık

[PS-078] [Abstract:200]

Çok Erken Başlangıçlı İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı ve Hemofagositik Lenfohistiyositoz:XIAP Eksikliği Olgusu

Nergiz Kendirci¹, Çağman Tan¹, Elif Soyak Aytekin¹, Hacer Neslihan Bildik¹, Begüm Özbek¹, Hasan Özen², Ömer Nazım Gülçek³, Diclehan Orhan⁴, Deniz Çağdaş Ayyavaz¹, İlhan Tezcan¹

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

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

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

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Patoloji Bilim Dalı,Ankara

Olgu hastanemize 8 aylık iken, ateş ve ishal atakları şikayetleriyle başvurduğunda; 40 günlük iken ateş ve ishal şikayetiyle dış merkezde yatırılarak tedavi edildiği ve uzamış ateş, trombositopeni, ferritin yüksekliği ve hepatomegalisinin olması nedeniyle HLH (hemofagositik lenfohistiyositoz) şüphesi ile kemik iliği aspirasyonu yapıldığı öğrenildi. Kemik iliği aspirasyonunda hemofagositoz saptanması nedeniyle tek doz intravenöz (400 mg/kg/ gün) immünglobulin ve ishali devam ettiği için laktosuz mama başlanan hasta, immünolojik değerlendirmesinde anormal bulgular saptanmaması ve şikayetlerinin gerilemesi üzerine taburcu edilmiş. Taburculuk sonrası ateş ve ishal atakları beş kez tekrarlaması üzerine farklı merkezlerde yatırılarak tedavi edilmiş. Olgunun hastanemizdeki takibinde, uzamış ateş nedeniyle kemik iliği aspirasyonu tekrarlandı ve hemofagositoz saptanması nedeniyle pulse metilprednizolon (mpz) ve intravenöz immünglobulin başlandı. Kolonoskopide, rektumda beyaz membranlarla kaplı birçok ülser görülmesi üzerine 1 mg/kg mpz ile tedaviye devam edildi. Histolojik incelemede kriptit ve kript apseleri saptandı. (Figür 1). Hastanın ishalinin devam etmesi ve artan serum eritrosit sedimentasyon hızı nedeniyle tedavisine azatiopürin eklendi. Yeni nesil primer immün yetmezlik panelinde, XIAP geninde homozigot c.518G>A (p.Trp173Ter) mutasyonu saptandı ve Sanger dizileme ile doğrulandı.

Anahtar Kelimeler: erken başlangıçlı inflamatuvar bağırsak hastalığı, hemofagositik lenfohistiyositoz, XIAP eksikliği

"Bu çalışma TÜBİTAK SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir."

Nötropenin Eşlik Ettiği MDA5 Eksikliği: Olgu Sunumu

Sinem İrez¹, Fatih Çiçek², Şükrü Çekiç², Sara Şebnem Kılıç Gültekin²

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

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

Giriş: Birçok virüse karşı konak bağışıklığının başlatılmasında Melanom Farklılaşması ile İlişkili Protein 5 (MDA5) rol oynamaktadır. MDA5, çift sarmallı (ds)RNA viral replikasyon araçlarının veya yan ürünlerin hücre içi sitozolik sensörleri olarak işlev görür, böylece virüs replikasyonunu inhibe edebilir ve hücrel immun yanıtları düzenleyebilir. Bu nedenle MDA5 eksikliğinde Rhinovirus ve RSV gibi etkenlerle viral üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları sıklığında artış görülür.

Olgu: 7 yaş 6 aylık kız hasta nötropeni, ateş yüksekliği ve öksürük şikayeti olması üzerine kliniğimize yatırıldı. Hastanın özgeçmişinde sık tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları geçirme öyküsü, nötropeni, retrofaringeal abse ve adenoviral gastroenterit nedeniyle hastane yatış öyküleri ve sık antibiyotik kullanımı mevcuttu. Aile öyküsünde anne baba arası akrabalık olmayıp, annenin ilk gebeliği 9. gebelik haftasında düşük ile sonuçlanmıştı. Hastanın muayenesinde orofarinks hiperemik, tonsiller hipertrofik, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Tam kan sayımında lökosit: 0.84K/μL, absolü nötrofil sayısı: 0.109K/μL, C-reaktif protein: 29,2 mg/l olarak sonuçlandı. Tekrarlayan nötropeni etyolojisi araştırılan hastanın kemik iliği aspirasyonu, immunglobulin değerleri ve lenfosit alt grupları normal olarak sonuçlandı, anti nötrofil otoantikor, HAX1 ve ELA2 gen mutasyonları negatif sonuçlanan hasta benign nötropeni olarak takip edilmekteydi. Alınan solunum PCR örneğinde influenza A ve H1N1 pozitif olarak saptandı, oseltamivir ve sefuroksim tedavisi düzenlendi, hasta tedavisi tamamlanarak taburcu edildi.

Sık viral üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları ile yatış öyküleri olan hastadan immun yetmezlik araştırılmak üzere gönderilen genetik analizinde MDA5 eksikliği saptandı. Hastaya 0,6g/kg intravenöz immunglobulin tedavisi başlandı.

Sonuç: MDA5 eksikliği sık viral nedenli üst ve alt solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastalarda düşünülmesi gereken bir immun yetmezlik nedenidir. Hastamızda eşlik eden nötropeni de saptanmış olup daha önce literatüre sunulan MDA5 eksikliği vakalarında nötropeni bildirilmemiştir.

Anahtar Kelimeler: nötropeni, viral enfeksiyon, MDA5, immün yetmezlik

[PS-080] [Abstract:203]

Çocuk Hematoloji-İmmünoloji Ayaktan Tedavi Ünitesinde Girişim Uygulanan Hastaların Ebeveynlerinde Anksiyete Değerlendirilmesi

Gülcan Kirişçi¹, Rukiye Bulut¹, Selime Özen¹, İlke Taşkırdı¹, Mehmet Şirin Kaya¹, Handan Özek Erkuran², Fatma Sibel Durak², Ömer Akcalı¹, İdil Akay Hacı¹, Neryal Tahta³, Nesrin Gülez¹, Ferah Genel¹

¹SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji BD, İzmir

²SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk ve Ergen Psikiyatrisi BD, İzmir

³SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkolojisi BD, İzmir

GİRİŞ: Ebeveynler için hastane başvurusunda uygulanabilecek her türlü girişimsel işlem anksiyete sebebi olabilmektedir. Bu çalışmayla hematolojik-onkolojik veya immünolojik bir hastalığı olan hastaların ebeveynlerinde uygulanacak girişimler öncesi anksiyete durumunun değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Hematoloji-Onkoloji ve İmmünoloji Ayaktan Tedavi Ünitesinde 01.01.2020-31.01.2020 tarihleri arasında girişim uygulanmış hastaların eşlik eden ebeveynine girişim öncesinde Spielberger Durumluluk ve Süreklilik Anksiyete Ölçeği uygulanmıştır.

Bulgular: Girişim uygulanan 152 hastanın ebeveynine ölçekler uygulandı. Hastaların 98'i erkek (%64,5), yaş ortalaması 79,4±50,7 aydı. Hastaların %65,1'ine (n=99) immünyetmezlik, %34,9'una (n=53) hematolojik-onkolojik bir hastalık nedeniyle damar yolu veya port kataterle immünglobulin, kemoterapi, intratekal tedavi uygulanımı veya kemik iliği aspirasyon biyopsisi gibi girişimsel bir uygulama yapılması planlanmaktaydı. Hastaların %80,2'sine anne, %15,8'ine baba eşlik etmekteydi. İlk kez eşlik oranı %9,9'du. Ebeveynlerin Durumluluk anksiyete ölçeği ortalaması 39,5±6,5 olup ölçeğin benzer uygulamalarda belirlenen ortalama puan seviyesine benzer olduğu, Süreklilik Anksiyete ölçeği ortalaması 42,5±8,9 olup benzer uygulamaların belirlenen ortalama seviyesinden yüksek olduğu belirlendi. Durumluluk Anksiyete ölçeğinde hastaya ilk eşlik durumu, hastaneye daha önceki yatış öyküsü veya ayaktan tedavi ünitesine ilk başvuru durumu arasında ortalama değerler açısından istatistiksel anlamlı fark saptanmadı. Süreklilik Anksiyete ölçeğinde hematolojik-onkolojik hastalığa sahip olanların ebeveynlerinde anksiyete oranının immünolojik hastalığa sahip olanlardan daha yüksek olduğu belirlendi (p<0,001). Süreklilik Anksiyete ölçeğinde daha önceden hastane yatış öyküsü olanlarda ortalama 43,1±8,9 değeriyle anksiyete düzeyinin yatış öyküsü olmayanlardan (39,2±9,6) daha yüksek olduğu saptandı (p=0,038).

Sonuç: Hematolojik-onkolojik veya immünolojik hastalığı olan hastaların ebeveynlerinde girişim öncesi Süreklilik Anksiyete Değerlendirmesinde hastanın hematolojik-onkolojik hastalığa sahip olması ve daha önceden hastaneye yatış öyküsünün varlığı ebeveynlerdeki anksiyete düzeyini arttırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: ebeveyn anksiyetesi, girişimsel uygulamalar, ölçek

[PS-081] [Abstract:204]

Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Çocuk Hastanın Psikososyal Yönden Desteklenmesinde İzolasyon Engel mi?

Handan Özdemir

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Primer immün yetmezlikler; enfeksiyon, malignite ve otoimmüniteye eğilim yaratan genetik geçişli hastalıklardır. Tekrarlayan, şiddetli ve fırsatçı enfeksiyonlara duyarlılık oldukça fazladır. Bu nedenle klinik yatışlarında ve özellikle kök hücre transplantasyonu durumunda, hastalar koruyucu izolasyona alınmaktadır. Enfeksiyon riski ve hastalığın değişken klinik seyri, sağlık ekibinin bazen tedavi ve bakıma odaklanmasına ve izolasyonda olan çocuğun psikososyal gereksinimlerinin yetersiz karşılanmasına neden olabilmektedir.

Yöntem: Primer immün yetmezlik tanılı çocuklar tekrarlı ve uzun süreli hastane yatışları boyunca koruyucu izolasyonda kalabilmektedir. Enfeksiyon riskine bağlı oda dışına çıkamama, ziyaret yasağı ya da kısıtlılığı nedeniyle aile ve arkadaşlardan uzak kalma gibi nedenler izolasyonda olan çocuğun psikososyal açıdan da izole olmasına neden olabilmektedir. Hastalığa eşlik eden deri lezyonları ve büyüme gelişme geriliği özellikle adölesan hastalarda, beden imajı algısını etkilemekte, iletişim kurma isteğini daha da azaltabilmektedir. Sosyal aktivite ve etkileşimlerin kısıtlanması çocuk hastaların hayal kırıklığı ve öfke hissetmelerine neden olabilmektedir. Hemşireler, zorlayıcı bir tanı ve tedavi sürecinde olan çocuk hastanın en sık karşılaştığı ve en çok iletişim kurduğu kişilerdir. Bu nedenle izolasyondaki çocuğa psikososyal desteğin sağlanmasında önemli bir konuma sahiptir. Yaş dönemine uygun yıkanabilir oyuncaklar sunma, eğitim materyalleri kullanma, işlemler hakkında bilgi verme ve onayını alma, bakımına katılımını sağlama, açık uçlu sorularla, resim, müzik gibi sanatsal aktiviteler yoluyla duygu ve düşüncelerini ifade etmesi için cesaretlendirme, terapotik oyun, izolasyon önlemleriyle oda dışına çıkmasını sağlama çocuğu psikososyal yönden destekleyebilecek basit ve etkili uygulamalardır.

Sonuç: Primer immün yetmezliğin bakımı ve tedavisi sırasında izolasyonun, çocuğun psikososyal durumuna etkisi gözlenmeli ve destekleyici girişimlerde bulunulmalıdır. Hasta çocuğa uygulanan her tıbbi girişim, iletişim kurmak ve çocuğu desteklemek için bir fırsattır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk hasta, İzolasyon, Primer İmmün Yetmezlik, Psikososyal destek

[PS-082] [Abstract:205]

TACI Mutasyonu Olan Hastaların Değerlendirilmesi

Şükrü Çekiç¹, Fatih Çiçek¹, Yasin Karalı¹, Esra Elmas², Orhan Görükmez³, Şehime Gülsün Temel⁴, Sara Şebnem Kılıç Gültekin¹

¹ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, ÇOCUK İMMÜNÖLOJİ BİLİM DALI, BURSA

²ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, BURSA

³YÜKSEK İHTİSAS EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI, BURSA

⁴ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI, BURSA

GİRİŞ:

TACI proteini, tümör nekroz faktörü(TNF) benzeri reseptör ailesinin bir üyesidir ve T hücresinden bağımsız B hücresi antikor yanıtlarını, izotip değişimini, homeostazi kontrol eder ve immünoglobulin üretimine aracılık eder. TACI'deki varyantlar, CVID hastalarının % 10'unda tanımlanmıştır ve çoğu heterozigottur. Farklı kliniklerle başvuran TACI mutasyonlu beş hastamızı sunmayı amaçladık.

Metod:

Çalışmaya Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji kliniğinde takip edilen 5 TACI mutasyonlu olgu alındı. Olguların verileri retrospektif olarak dosya kayıtlarından incelendi.

Sonuç:

Olguların kız erkek oranı 1,5 (3/2) idi ve yaşları (4,25- 48 yıl), tanı yaşları (4-47 yıl) arasında değişmekteydi. Olguların biri hariç hepsinin ebeveynleri arasında akrabalık ilişkisi mevcuttu. Dört olguda tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar ve bir olguda nedeni bilinmeyen ateş vardı. Olguların dördünde otoimmün hastalık, bir olguda anterior hipofiz yetmezliği ve mikrosefali, bir olguda nöromotor retardasyon vardı. Endokrinolojik bulguları olan olguya hipofiz yetmezliği ve değişken immün yetmezlik(DAVID sendromu) tanısı konuldu. Olguların laboratuvar verileri tablo 1'de gösterilmiştir. Tüm olgular IVIG (3 haftada bir), bir olguda rituximab, iki olguda trimetoprim-sulfametoksazol, bir olguda azitromisin kullanıldı. Bir olgu akciğer komplikasyonları nedeniyle hayatını kaybetti. Diğer olguların takibine devam edilmektedir.

TARTIŞMA:

TACI gen mutasyonları yaygın değişken immün yetmezliğe (CVID) neden olabilen nadir genetik defektlerdir. TACI eksikliği ciddi enfeksiyonlar, otoimmünite, lenfoproliferasyon, nörolojik ve endokrinolojik anormalliklerle seyredebilir. Bu nedenle sadece immunologlar tarafından değil, endokrinologlar ve nörologlar tarafından da bilinmelidir.

Anahtar Kelimeler: CVID, hipogamaglobulinemi, sinopulmoner enfeksiyon

Tablo-1

	Olgu-1	Olgu-2	Olgu-3	Olgu-4	Olgu-5
TAC1 gen mutasyonu	Homozigot c.310T>C	Homozigot c.204insA	Heterozigot c.842_857del	Heterozigot c.310T>C	Heterozigot c.605G>A
Lökosit (K/mL)	1.4	3.8	8.1	14.8	4.74
Absolute Lenfosit Sayısı (K/mL)	0.405	1.41	8.1	7.6	1.93
Absolute Nötrofil Sayısı (K/mL)	0.910	1.54	5.33	6.2	2.29
Hemoglobin (g/dL)	9.87 (12.2-18.1)	9.67	11.2	11.3	8.77
Trombosit sayısı (x10 ⁶ /L)	43.7	95.1	397	709	248
Serum IgG (mg/dl)	<152 (913-2100)	285 (876-2100)	291 (463-1006)	413 (913-2100)	374 (913-2100)
Serum IgM (mg/dl)	<17.6 (88-440)	<17.4 (77-440)	<16 (46-159)	17 (88-440)	<18 (88-440)
Serum IgA (mg/dl)	<6.34 (139-440)	<6.25 (100-440)	23.3 (17-69)	34 (139-440)	<6.5 (139-440)
Anti tetanoz ab (IU/ml)	-	-	0.5	0.09	<0,1
CD3	90.9%, 0.36 K/mL (0.7-2.1)	80.9%, 1.1 K/mL (0.8-3.5)	67.7%, 5.5 K/mL (1.5-3.7)	68.4%	78.8%
CD4	65.7%, 0.26 K/mL (0.3-1.4)	32.1%, 0.456 K/mL (0.4-2.1)	40.3%, 3.2 K/mL (0.8-2.1)	35.4%	28.4 %
CD8	31.7%, 0.12 K/mL (0.2-0.9)	34.3%, 0.483 K/mL (0.2-1.2)	22%, 1.7 K/mL (0.4-1.1)	1.2%	48.1%
HLA DR	48.6%	48.6%	30.4%	42.8%	38,9%
CD19	6%, 0.02 (0.1-0.5)	13.4%, 0.18 (0.2-0.6)	21.2%, 1.7 (0.4-1.2)	15.6%	10,8%
CD3-CD16+CD56	5%, 0.02 K/mL (0.09-0.6)	5.4%, 0.076 K/mL (0.07-1.2)	8%, 0.65 K/mL (0.15-0.56)	8.1%	11,1%

Olguların Laboratuvar Parametreleri

[PS-083] [Abstract:209]

JAK3 Mutasyonu Saptanan Bir Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Vaka Sunumu

Özge Yılmaz Topal, İlknur Külhaş Çelik, Ayşe Metin

Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve Klinik İmmünoloji Kliniği, Ankara

Giriş:

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) hücrese ve humoral immunitenin birlikte etkilendiği bir hastalık grubu olup, yüksek derecede genetik, immünolojik ve klinik çeşitliliğe sahiptir. JAK3 geni Janus Kinaz ailesine ait olup, mutasyonu ağır tablolara yol açabilmektedir. Burada JAK3 mutasyonu saptanan bir AKİY sunumu amaçlanmıştır.

Olgu:

8,5 aylık erkek hasta, akrba olmayan ailenin ilk çocuğu olup ikinci, dördüncü ve altıncı aylarında dış merkezde akut bronşiolit tanılarıyla ayaktan inhaler ve antibiyotik tedavileri alması; ara zamanlarında kliniğinde tamamen düzelme olması nedeniyle reaktif hava yolu hastalığı ön planda düşünülmesi öyküsü ile kliniğimize başvurdu. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu tanısı ile istenen tetkiklerinde absolu lenfosit:870-1530/mm³ ve IgG:30, IgM:27, IgA:<6,67 mg/dl saptandı. Lenfosit alt grup analizinde total T hücre:%22, CD4+ T hücre:%5, CD8+ T hücre:%17, NK hücre:%3, CD19+ B hücre:%61 olması sebebiyle T-B+NK+ AKİY düşünüldü. Akciğer grafisinde ve tomografisinde yaygın buzlu cam manzarası, retiküler görünüm ve fokal konsolide alanlar saptandı. Hastanın bronkoskopi esnasında alınan bronkoalveolar lavaj örneğinde human parainfluenza 3 virus, human bocavirus, human metapnömovirus A/B saptandı. CMV PCR negatif, BCGitis öyküsü olmayan hastaya profilaktik IVIG, izoniazid, trimetoprim-sulfametaksazol ve flukanazol profilaksileri başlandı. Hastanın ekzom sekanslama çalışmasında JAK3 geninde c.1351C>T (p.R451*) (p.Arg451Ter) (Heterozigot) ile c.2200A>G (p.K734E) (p.Lys734Glu) (Heterozigot) mutasyonu gösterildi. Kliniği düzelen hastaya hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapılması için uyumlu donörü olmaması sebebiyle kordon kanı ve Türk Kök başvuru sonuçları beklenmektedir.

Sonuç:

AKİY'in farklı formlarının moleküler temelini anlaşılan ve sağlayan yeni gelişmeler sayesinde bu yıkıcı hastalığın destekleyici ve kesin tedavisinde prognozu iyileştiren ilerlemeler sağlanmıştır. Hastaların erken tanınması, gecikmeden HKHN için başvuruların yapılması AKİY'li hastalar için hayati önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, JAK3 mutasyonu, hematopoetik kök hücre transplantasyonu

[PS-084] [Abstract:210]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Modeli Olarak TACI Eksikliğinin Farklı Klinik Spektrumu

Asena Pınar Sefer Yılmaz¹, Nurhan Kasap¹, Metin Keren², Yasemin Kendir³, Sevgi Bilgiç Eltan¹, Burcu Kocamış¹, Dilek Beşer¹, Elif Karakoç Aydın¹, Ahmet Özen¹, Safa Barış¹

¹TCSB Marmara Üniversitesi Çocuk Allerji ve İmmünolojisi, İstanbul Jeffrey Modell Tanı ve Tedavi Merkezi

²S.B.Ü Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

³TCSB Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Genetik Kliniği

Giriş: Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID) tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterize primer antikor eksikliği ile giden heterojen bir hastalık grubudur. B lenfosit farklılaşmasında rol oynayan, B hücrelerinin homeostasisini ve ömrünü kontrol eden TACI molekülünü kodlayan TNFRSF13b gen mutasyonları CVID'li hastalarda saptanmıştır. Değişik klinik semptomları olan aile bireylerinde heterozigot veya homozigot mutasyonlar bildirilmiştir. Ancak nadir olması nedeniyle TACI eksikliğinin kalıtım şekli ve hastalık oluşturuca etkisi hala araştırma konusudur. Bu bildiriye TACI eksikliği olan 2 farklı aile sunularak hastalığın bilinmeyen yönleri ve farklı kalıtım şekilleri tartışılmıştır.

Aile 1: 14 yaşında erkek hasta, tekrarlayan ishal, yorgunluk ve kilo kaybı şikayetleri mevcuttu. Lökopeni nedeniyle tetkik edilen hastanın hipogammaglobulinemisinin saptanması üzerine immünolojik yönden değerlendirildi. CVID tanısı alan hastadan tüm ekzon DNA dizi analizi gönderildi; TNFRSF13b geninin 3. ekzonunda c.C431G (p.S144X) varyantı heterozigot olarak tespit edildi. Hastanın ailesine Sanger dizi analizi yapıldı. Babada, erkek kardeşte ve halada benzer varyant heterozigot olarak tespit edildi..

Aile 2: 28 yaş kız hastaya tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları, ishalleri, kilo kaybı, lenfadenopati, splenomegali, bronşektazi ve agammaglobulinemi nedeniyle CVID tanısı konuldu. Tüm ekzon DNA dizi analizinde TNFRSF13b geninde c.704-705Del, p.Pro235Argfs* daha önce bildirilmemiş heterozigot bir mutasyon saptandı. Hastanın ailesinden Sanger dizi analizi yapıldı. Babada benzer varyant heterozigot olarak bulundu.

Sonuç: S144X varyantı daha önce homozigot formda hastalık yapıcı etkisi gösterilmişti. Ailelerde görülen heterozigot geçiş modeli aynı zamanda bu varyantın heterozigot durumda da hastalık yapıcı özelliği olduğunu göstermektedir. Olguların bir bölümü hipogammaglobulinemi ile çıkarken diğerleri agammaglobulinemi ile çıkabilmektedir. Çalışmamızda TACI defekti olan olgularda değişken klinik bulguları göstermenin yanında genotip-fenotip korelasyonunun olmadığı saptandı.

Anahtar Kelimeler: CVID, TACI, TNFRSF13b geni, Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik

[PS-085] [Abstract:211]

IgE yüksekliği ve terminal ileum tutulumu ile giden Crohn hastalığı; Yeni bir subtip mi?

Murat Çakır¹, Fazıl Orhan²

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Gastroenteroloji BD

²Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji İmmunoloji BD

Giriş: İnflamatuar bağırsak hastalıkları gastrointestinal sistemin kronik, ataklarla seyreden immün aktivasyon ve inflamasyonudur. Crohn hastalığı (CH) ve ülseratif kolit inflamatuvar

inflamatuvar bağırsak hastalıklarının iki major tipidir. CH etyolojisi kesin olarak bilinmeyen, ağızdan anüse kadar gastrointestinal sistemin herhangi bir bölgesini etkileyebilen, granülomatöz inflamasyon ile karakterize bir inflamatuvar barsak hastalığıdır. Hipoalbuminemi, anemi, hipogaglobunemi, trombositoz eşlik eden laboratuvar bulgularıdır. Burada IgE yüksekliği ve terminal ileum tutulumu ile giden iki olgu sunduk.

Bulgular: 7 yaşında iki erkek olgu, kronik ishal, karın ağrısı ve ateş şikayetiyle başvurdu. Yapılan laboratuvar, endoskopik ve histopatolojik incelemeler sonucunda CH tanısı aldı (Tablo 1). 2 hastanın başvuru anında IgE değeri sırasıyla 2500 ng/mL ve 7500 ng/mL (N: <240). 2 hastada steroid sonrası remisyona girdiği gözlemlendi. Remisyon sonrası IgE değerlerinin düştüğü gözlemlendi.

Sonuç: IgE yüksekliği CH'da çok sık rastlanmayan klinik bir durumdur. Hastanın terminal ileuma lokalize olması, erkek cinsiyet ve steroide iyi yanıt vermesi nedeni ile CH'nın ayrı bir subtipi olabileceğini düşündürmüştür.

Anahtar Kelimeler: Crohn hastalığı, IgE yüksekliği, inflamatuvar bağırsak hastalığı

Hastaların klinik ve laboratuvar bulguları

Parametre	Olgu 1	Olgu 2
Yaş/cinsiyet	7 yaş/E	7 yaş/E
Başvuru şikayeti	kronik ishal, karın ağrısı, ateş	kronik ishal ve karın ağrısı
Tutulmuş yeri	Terminal ileum	Terminal ileum
IgE (ng/mL)	2500	7500
Periferik eozinofil yüzdesi	1.9	9.1
Granülom varlığı	+	-
Steroide yanıt	+	+
Kontrol IgE (remisyonunda)	410	885
Atopi araştırması	(-)	(-)

[PS-086] [Abstract:212]**İmmünglobulin E yüksekliği nedeni ile izlenen hastaların değerlendirilmesi; klinik-laboratuvar özellikler ve moleküler çalışmalar, hangisi hiperimmünglobulin E sendromu?**

Hacer Neslihan Bildik¹, Melike Kahveci¹, Elif Soyak Aytekin¹, Nergis Kendirci², Saliha Esenboğa³, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk İmmünoloji, Ankara

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Alerji ve İmmünoloji, Trabzon

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

Hiperimmünglobulin E Sendromu (HIES); serum immünglobulin E (IgE) yüksekliği, egzema ve tekrarlayan enfeksiyonlar ile karakterize bir klinik durumdur. Otozomal dominant ve otozomal resesif kalıtım paterni ile aktarılabilmektedir. Bütün hastalarda klinik triad birlikte görülmeyebilir; hatta bazı IgE yüksekliği eşlik etmediği halde moleküler defekt saptanan vakalar tanımlanmıştır.

Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi İmmünoloji bölümünde toplam 49 hasta IgE yüksekliği nedeni ile takip edilmektedir. Bu hastalardan 11'inde DOCK8, 6'sında STAT3 LOF, 2'sinde STK4, 1'inde IL6ST, 1'inde MALT1 defekti saptanmıştır. DOCK8 defekti saptanan 11 hastanın 6'sına hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapılmış, izlemine devam edilmektedir. Bunların dışında IgE yüksekliği nedeni izlenen 28 hastaya NGS (yeni nesil dizileme) yapılmış; 13'ünde klinik durumu açıklayacak mutasyon saptanmamış, WES (tüm ekzom dizileme) planlanmıştır. Diğer hastalarımızın moleküler çalışmaları devam etmektedir.

IgE yüksekliği ile polikliniğe başvuran hastalarda egzema, tekrarlayan pnömoni ve kütanöz viral enfeksiyonlar, abse, iskelet anomalisi bulgularının bir veya birkaçının varlığında mutlaka akla HIES gelmelidir. Ülkemizde akraba evliliğinin sık olmasından dolayı otozomal resesif immün yetmezlikler daha sık görülmektedir; moleküler defekt saptanan 21 hastanın 14'ünde (%66.6) otozomal resesif olarak aktarılan defektler tespit edilmiştir. IgE yüksekliği yönlendirici olmakla birlikte bazı hastalarda görülmemektedir; bu durumda moleküler tanı önem kazanmaktadır. HIES skoru yönlendirici olabilmekte ancak düşük olması HIES tanısını dışlamamaktadır. Hastalar bronşiektazi, otoimmünite ve malignite açısından yakın izlenmelidir. DOCK8 defekti olan hastalarda HKHN ile literatürde ve bizim hastalarımızda başarılı sonuçlar elde edilmiştir. Erken tanı erken HSCT planlanması açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: hematopoetik kök hücre nakli, hiperimmünglobulin E sendromu, immünglobulin E yüksekliği, tüm ekzom dizileme, yeni nesil dizileme

"Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir."

IgE yüksekliği ile izlenen hastaların özellikleri

	sayı	IgE>2000 (%)	HIES skoru: 20-40 (%)	HIES skoru>40 (%)	akrabalık (%)	HKHN (%)
DOCK8	11	54,5	54,5	9	72,7	54,5
STAT3	6	100	16,6	83,3	16,6	0
STK4	2	0	0	0	100	0
IL6ST	1	100	0	100	100	0
MALT1	1	0	0	0	100	0
IgE yüksekliği olan diğer hastalar	28	75	71,4	14,2	32,1	0

[PS-087] [Abstract:213]**Bir ailede iki primer immün yetmezlik, üç hasta; aynı aileden DiGeorge Sendromu ve Bruton Hastalığı tanısı alan olguların sunumları**

Hacer Neslihan Bildik¹, Elif Soyak Aytekin¹, Bekir Karakaya², Nergis Kendirci³, Eda Utine⁴, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk İmmünoloji, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Ankara

³Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Alerji ve İmmünoloji, Trabzon

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Genetik, Ankara

DiGeorge sendromu multiple konjenital ve nörodevelopmental anomalilerin eşlik ettiği, çoğunlukla 22q11.2 kromozom bölgesinde meydana gelen mikrodelsiyonun neden olduğu bir primer immün yetmezlik sendromudur. 6 günlük hasta dış merkezden hipokalsemiye bağlı nöbet ve dismorfik görünümü olması nedeni ile yönlendirilmiştir. Fizik muayenesinde mikrosefali, retrognati, 3/6 sistolik üfürümü olduğu tespit edildi. Hastanın laboratuvar tetkikleri tablo 1'de verilmiştir. Akciğer grafisinde timus izlenmedi. Yapılan ekokardiyografisinde ventriküler ve atriyal septal defekt saptandı. Hastanın FISH analizinde 22q11.2 bölgesinde delesyon saptandı. Hastaya komplet DiGeorge sendromu tanısı konuldu.

Hastanın öz-soygeçmişinden; anne ve baba arasında 2. derece akrabalık olduğu ve babasının kardeşinin Bruton hastalığı nedeni ile dış merkezde takipli olduğu öğrenildi.

Hastanın annesinin 15 yaşında hipokalsemi nedeni ile tedavi aldığı, yarık damak nedeni ile opere olduğu, sık otit geçirdiği öğrenildi. Yapılan FISH analizinde 22q11.2 bölgesinde delesyon saptandı ve hasta parsiyel DiGeorge sendromu tanısı aldı.

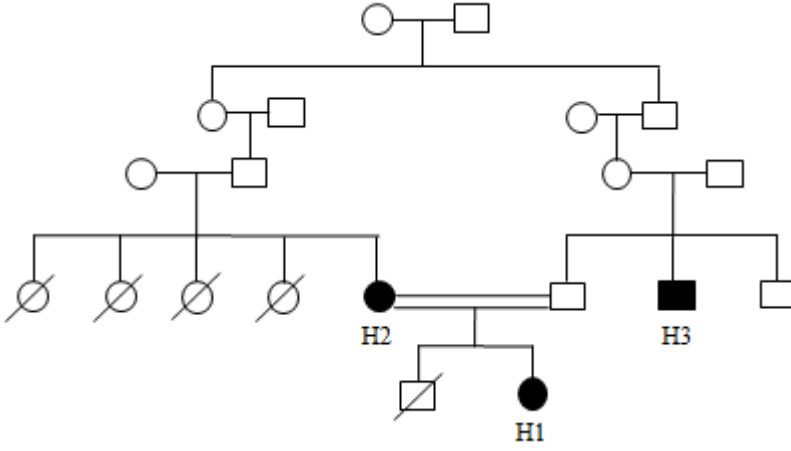
DiGeorge sendromu olan bazı hastalarda doğumdan itibaren semptomlar görülebilirken, bazılarında geç çocukluk döneminde ortaya çıkabilmektedir. Bizim indeks vakamız da yenidoğan döneminden itibaren semptomların başlaması ve ağır immün yetmezlik bulguları olması nedeni ile erken dönemde tanı almıştır. Ancak hastamızın annesi parsiyel DiGeorge olması itibarı ile daha geç dönemde semptomları başlamış ve enfeksiyonları hafif seyretmiştir. Hastamızın nadir görülen (%1.5) komplet DiGeorge sendromu tanısı alması; aynı ailede iki primer immün yetmezlik hastalığı (Bruton hastalığı ve DiGeorge sendromu) bulunması dikkat çekmektedir.

Erken tanının küratif tedavi planlanması açısından önemi büyüktür. Hastamızda daha iyi immün rekonstrüksiyon elde edileceği düşünüldüğünden öncelikli olarak timus transplantasyonu planlanmıştır; ancak CMV enfeksiyonu nedeni ile hasta kaybedilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Bruton hastalığı, DiGeorge sendromu, timus transplantasyonu

"Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir."

Hastaların aile ağacı



Komplet DiGeorge sendomu tanısı konulan hastanın laboratuvar tetkikleri

hemogram	immüoglobulin mg/dL	lenfosit subset %	T hücre alt grup %	B hücre alt grup %	lenfosit aktivasyon
Hb: 9.7 gr/dL	IgA: <6.6	CD3: 0	CD4+: 0	switched memory: 1.1	CD3: 8
lökosit: 11.800/μL	IgG: 415	CD4: 0	santral memory: 0		CD4: 5
trombosit: 232000/μL	IgM: 54.6		TREC: 0		CD25: 4
lenfosit: 5800/μL	IgE: <1 UI/mL				CD69: 13
nötrofil: 3700/μL					CD3+25+: 0
					CD4+25+: 0
					CD3+69+: 1
					CD4+69+: 4

[PS-088] [Abstract:214]

STAT1 Mutasyonu Saptanan 11 Hastanın Klinik, Genetik ve Fenotipik Bulgularının Değerlendirilmesi

Elif Soyak Aytekin¹, İsmail Yaz², Begüm Özbek², Sevil Oskay Halaçlı², Çağman Tan², Safa Barış³, Deniz Çağdaş Ayvaz¹, İlhan Tezcan¹

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

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi İstanbul Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş-Amaç

STAT1 (sinyal iletilici ve transkripsiyon 1 aktivatörü) interferonların, çeşitli sitokin ve büyüme faktörlerinin hüce içi sinyalizasyonunda rol alan bir transkripsiyon faktörüdür. Otozomal dominant (OD) STAT 1 fonksiyon kazandıran (GOF) mutasyonları kronik mukokutanöz kandidiyazis (CMCC) ve otoimmüniteye; otozomal resesif (OR) ve OD STAT1 fonksiyon kaybına neden olan (LOF) mutasyonlar ise viral enfeksiyonlara yatkınlık ile seyrederek. Bu çalışmada STAT1 mutasyonu tanısı alan hastaların klinik, immünofenotipik ve genetik bulgularını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem

Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı'nda son 5 yıl içinde STAT1 mutasyonu saptanmış hastaların retrospektif olarak klinik, genetik ve fenotipik bulguları değerlendirildi.

Sonuçlar

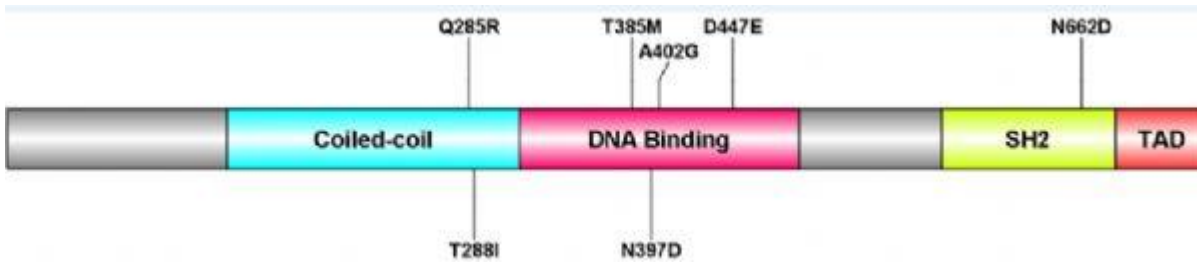
On bir hastada OD STAT1 mutasyonu saptandı. Ortalama şikayet başlangıç yaşı 3, tanı yaşı ise 10,9'du. CMCC 9 olguda (%81), invaziv fungal enfeksiyon 5 olguda (%45) (kandida özofajiti(n:3), kandida pnömonisi(n:2), Aspergillus menenjit(n:1)) bildirildi. Tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar(n:7), siğil(n:3), CMV pnömonisi(n:2), akciğer tüberkülozu(n:1), zona(n:1), herpes labialis(n:1) ve molluscum contagiosum(n:1) bildirilen diğer enfeksiyonlardı. Otoimmün hepatit(n:2) ve tip 1 Diabetes Mellitus(n:1), bronşiektazi(n:2), renal amiloidoz(n:1), santral sinir sistemi vaskülit ve EBV ilişkili lenfoproliferasyon(n:1) dikkat çeken enfeksiyon dışı bulgulardandı. Yedi hastada STAT1 fosforilasyonu flow sitometri ile değerlendirildi ve tüm hastalarda STAT1 fosforilasyonunun arttığı gözlemlendi, 4 hastaya ruksolitinib başlandı. Altı hasta IVIG, 9 hasta ise antibakteriyel ve/veya antifungal profilaksi almaktadır. Hematopoietik kök hücre nakli yapılan bir hasta tedavisiz izlenirken bir hasta Aspergillus menenjitine bağlı kaybedildi.

Tartışma

STAT1'in OD GOF mutasyonları başlıca fungal ve viral enfeksiyonlar ile otoimmüniteye yatkınlık ile seyrederek. Hematopoietik kök hücre naklinin uygulanamadığı vakalarda jak1/2 inhibitörü ruksolitinib CMCC ve otoimmün bulguları kontrol altına almak için tercih edilebilir.

Ahtar Kelimeler: fungal enfeksiyon, kronik mukokutanöz kandidiyazis, otoimmünite, ruksolitinib, STAT1

STAT1 domainleri



"Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir."

[PS-089] [Abstract:215]**IVIG Ve SCIG Alan Hastaların Klinik Ve Laboratuvar Bulgularının Değerlendirilmesi**

Meliha Erol, Feride Özkan, Elif Soyak Aytekin, Deniz Çağdaş Ayvaz, Feyzi İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

İmmünglobulinler başta primer immün yetmezlik olmak üzere pek çok hastalığın tedavi yaklaşımında yer almaktadır. İmmünglobulin preparatları intravenöz ve subkutan olarak uygulanmaktadır. Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi İmmünoloji Polikliniği'nde 14-59 yaş arası primer antikor eksikliği nedeniyle immün replasman tedavisini intravenöz alan 10 hasta ile subkutan alan 10 hastanın klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi amaçlandı. Değerlendirme sonuçları Tablo 1'de yer almaktadır.

Sonuç:

IVIG ve SCIG tedavisi alan hastaların IgG düzeyleri arasında anlamlı bir fark bulunamamıştır. Bununla birlikte; bakteriyel enfeksiyon sıklığı ve işe gidememe durumunda SCIG'in IVIG'e göre avantajlı olduğu görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: immünglobulin replasman tedavisi, ivig, scig

Tablo 1. IVIG Ve SCIG Alan Hastaların Değerlendirilmesi

	IVIG	SCIG
Proflaksi alma durumu	7/10	5/10
Bakteriyel enfeksiyon durumu	9/10	4/10
Hastaneye yatış oranı	1/10	1/10
Premedikasyon alma durumu	2/10	0/10
Ortalama IgG düzeyi	975,09 (700-1520)	831,521 (685-1080)
Okula / işe gidememe durumu	9/10	0/10

[PS-090] [Abstract:216]**Artemis Eksikliği ve 3M Sendromu Birlikteliği**

İlyas Emre Tekdemir¹, Nadir Koçak², Fahrettin Duymuş², Özlem Kozanoğlu¹, Hülya Uçaryılmaz¹, Ayça Emsen¹, Ivan Kingyue Chinn³, Jordan Scott Orange³, Hasibe Artaç¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, Konya

³Baylor College of Medicine, Texas Children's Hospital, Division of Pediatric Allergy, Immunology and Rheumatology, Houston, Texas

GİRİŞ: Artemis eksikliği otozomal resesif geçişli bir ağır kombine immün yetmezliktir. 3M sendromu, pre-postnatal ağır büyüme geriliği, dismorfik yüz görünümü ve iskelet-kas sistemi bulgularıyla karakterizedir. Bu bildiride Artemis eksikliği ve 3M Sendromu birlikteliği olan nadir bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Nöromotor gelişme geriliği nedeniyle takipli olan 10 aylık erkek hasta tekrarlayan ishal ve bronkopnömoni nedeniyle immün yetmezlik açısından tarafımıza danışıldı. Hastanın 34 hafta 2300 gr doğum öyküsü vardı. Öyküsünde ilk olarak 1,5 aylıkken bronşit atağı geçirdiği, tekrarlayan oral moniliazis ve ishal atakları geçirdiği, 9 aylıkken bronkopnömoni nedeniyle 5 gün hastane yatarak tedavi aldığı öğrenildi. Soygeçmişinde 1. derece kuzen evliliği mevcuttu. Nöromotor gelişme geriliği olan ve 8,5 aylıkken sepsis nedeniyle ölen kız kardeşi vardı. Sağlıklı 2 kız kardeşi mevcuttu. Dayısının oğlu 17 yaşında Duchenne musküler distrofi, halasının oğlu 4,5 yaşında mitokondriyal hastalık ve halasının kızı ise 5 yaşında status epileptikus nedeniyle kaybedilmişti. Fizik muayenede düşük kulak, basık burun kökü ve hipertelorizm vardı. Nörolojik muayenede jeneralize hipotonisi ve mental motor gelişme geriliği tespit edildi. Hastanın yapılan immünolojik taramasında T(-)B(-)NK(+) ağır kombine immün yetmezlik saptandı. Hastaya immünglobulin replasman tedavisi, antibiyotik ve antifungal profilaksi başlandı. Mevcut klinik bulgular ve sendromik görünümü açısından yapılan tüm ekzom taramasında DCLRE1C ve OBSL1 mutasyonları pozitif saptandı. Hastaya Artemis eksikliği ve 3M sendromu tanısı koyuldu. Takipte sepsis ve çoklu organ yetmezliği ile kaybedildi.

Sonuç: Yüksek akraba evliliği oranı otozomal resesif hastalıkların birlikte görülme sıklığını arttırmaktadır. Artemis eksikliğinde eşlik eden sendromik görünüm ve gelişme geriliği varlığında diğer dismorfik sendromlar akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Artemis Eksikliği, İmmün Yetmezlik, 3M Sendromu

[PS-091] [Abstract:217]

Çoklu Otoimmün Organ Tutulumu ile Klinik Bulgu Veren Bir Ailede Heterozigot AIRE Gen Mutasyonu

Asena Pınar Sefer Yılmaz¹, Burcu Kocamış¹, Bengü Akçam¹, Yasemin Kendir², Ahmet Özen¹, Elif Karakoç Aydıner¹, Safa Barış¹

¹TCSB Marmara Üniversitesi Çocuk Allerji ve İmmünolojisi, İstanbul Jeffrey Modell Tanı ve Tedavi Merkezi

²TCSB Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Genetik Kliniği

GİRİŞ: AIRE (Autoimmune regulatory) geni, immün toleransın sağlanmasında ve otoimmünitenin engellenmesinde önemli rol oynamaktadır. APS -1 (Otoimmün poliendokrinopati sendromu) AIRE genindeki otozomal resesif mutasyonlara bağlı oluşan, çoklu otoimmün doku ve organ tutulumu ile giden bir sendromdur. Son dönemde AIRE geninde görülen otozomal dominant heterozigot mutasyonların da, APS-1 e benzeyen ancak daha geç yaşlarda ortaya çıkan, otoimmün organ tutulumları (otoimmün tiroidit, adrenal yetmezlik, pernisiyöz anemi ve vitiligo) ile giden bir hastalık kliniğine sebep olabileceği gösterilmiştir.

Olgu: 16 yaşında erkek hastada çölyak hastalığı, otoimmün hepatit, vitiligo ve kas güçsüzlüğü yakınmaları bulunmakta idi. Özgeçmişinde sık ateşlenme öyküsü olması ve rutin tetkiklerinde lenfopenisinin saptanması üzerine hasta immünolojik olarak değerlendirildi. Hastanın IgG: 882 mg/dl, IgM:74 mg/dl, IgA:115 mg/dl, IgE:48 IU/ml tespit edildi. Lenfosit alt grup incelemesinde; CD3:%74 (mutlak: 592-düşük), CD3CD4:%35 (mutlak:280-düşük), CD3CD8:%35 (mutlak:80-düşük), CD19:%12 (mutlak:96-düşük), CD16-56:%10 (mutlak:80-düşük) saptandı. Hastadan ileri tetkik amacıyla genetik analiz gönderildi. Hastanın AIRE geninde c.926T>C, p.Ile309* Heterozigot değişimi tespit edildi. Otoimmün panelde anti-parietal antikor pozitifliği saptandı. Hastanın regülatuar T hücre oranları kontrole göre düşük bulundu. Hastanın ailesine Sanger dizi analizi yapıldı. Annenin de AIRE geninde benzer heterozigot değişimi tespit edildi. Aktif şikayeti olmayan annenin yapılan tetkiklerinde lenfopeni ve anti-tiroid otoantikor pozitifliği tespit edildi.

Sonuç: AIRE gen mutasyonları otoimmün poliendokrinopati sendromu dışında çoklu otoimmün organ tutulumu ile de karşımıza çıkabilmektedir. Bu hastalarda, hastalığın daha nadir kalıtım şekli olan otozomal dominant geçiş saptanabilmektedir.

Bu çalışma TUBITAK tarafından 318S202'nolu proje ile desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: AIRE, otoimmünite, OD AIRE mutasyonları

[PS-092] [Abstract:218]

Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümünde Son 5 Yılda İzlenen Hastaların Dağılımları

Büşra Koçali¹, Elif Soyak Aytekin², Deniz Çağdaş Ayvaz², Pınar Gür Çetinkaya², Saliha Esenboğa², Betül Karaatmaca², Çağman Tan³, Sevil Oskay Halaçlı³, Begüm Özbek³, İsmail Yaz³, Hacer Neslihan Bildik³, İlhan Tezcan²

¹Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

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

³Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, İmmünoloji, Ankara

Amaç:

Son 5 yıl içinde Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Çocuk İmmünoloji bölümünde tanı alan ve takip edilmekte olan 1545 hastanın Uluslararası Primer İmmün Yetmezlikler Uzman Komitesi Sınıflandırmasına göre dağılımlarını belirlemeyi amaçladık.

Sonuçlar:

Toplamda 1545 hastanın %11.8'ini ağır kombine immün yetmezlik(AKİY)(n=96) ve kombine immün yetmezlikler(KİY) (n=102) oluşturmaktadır. Sendromik özellikleri olan KİY(n=190) takip edilen hastaların %12.2'sini oluşturmakta olup Wiskott-Aldrich Sendromu(n=10),Ataksi-Telenjiektazi (n=61), DiGeorge Sendromu (n=52), HiperIgE Sendromu(n=49),Netherton sendromu(n=6), Bloom sendromu(n=3), Nigmegen Breakage sendromu(n=2), ICF sendromu(n=2), Schimke immünoosoz displazi(n=3) ve kıkırdak-saç displazisi(n=1) gruplarını içermektedir. Antikor eksikliği baskın olan primer immün yetmezlikler(n=973) toplam hasta sayısının %62,9'unu kapsamaktadır. Agammaglobulinemi (n=46), Yaygın değişken immün yetmezlik(n=115), selektif IgA eksikliği (n=123), parsiyel IgA 124(n=123), selektif IgM eksikliği(n=14), süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi(n=524), HiperIgM sendromları (n= 27)bu grupta yer almaktadır. İmmün disregülyasyonla ilişkili hastalıklar, toplam hastaların %3,8'i(n=59) olup LRBA eksikliği(n=12), CTLA4 defekti(n=3),Griscelli Sendromu(n=6) bu gruptadır. Fagosit sistem defektleri (n=75);Kronik granülomatöz hastalık (n=41), Lökosit adezyon defekti (n= 6) Konjenital nötropeni (n=24) ve Glikojen depo hastalığı Tip1b(n=4) tanıları içermektedir.

Özgül olmayan immünite defektleri (n=36) içinde MSMD(mendelian susceptibiliyty to mycobacterial disease) (n=18) en büyük payı oluşturmaktadır. Otoenflamatuar hastalıklar grubunu ADA2 eksikliği (n=5) oluşturmaktadır. Kompleman eksiklikleri (n=25) içinde hereditör anjiyoödem(n=10) en büyük paya sahiptir.

TARTIŞMA:

Son 5 yılda kliniğimizde en çok takip edilen grup antikor eksikliğinin ön planda olduğu immün yetmezliklerdir. Bu sonuç daha önce Avrupa'da yapılmış prevalans çalışmaları ile uyumludur. KİY'ler Avrupa'dan rapor edilen çalışmalara göre tüm PİY'ler içinde daha büyük bir paya sahip olup akraba evliliklerinin yoğun olduğu Orta Doğu ve Kuzey Afrika'da saptanan oranlara göre daha düşüktür.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, prevalans, sınıflandırma

[PS-093] [Abstract:219]

Ağır Aspergillus Osteomyeliti ile İzlenen Bir Kronik Granüloamatöz Hastalık Olgusu

Büşra Koçali¹, Berna Açıkgöz¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Elif Soyak Aytekin², Pınar Gür Çetinkaya², İlhan Tezcan²

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

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

GİRİŞ

Aspergillus osteomyeliti ile 11 ay yatırılarak izlenen kronik granüloamatöz hastalık(KGH) tanılı hastanın vaka sunumu yapılmıştır.

VAKA SUNUMU

2 yaşında tekrarlayan cilt absesi nedeni ile kliniğimize başvuran kız hasta Dihidrorodamin(DHR):0, KGH (CYBA 70G>A p.Gly24Arg)tanısı aldı. Hastanın 4 yaşındaki kontrolünde, sağ akciğerde konsolidasyon saptandı. Toraks Manyetik Rezonans Görüntülemesinde (MRG) sağ 3. ve 4. kostayı destrükte eden, T1-T5 vertebra tutulumu olan, spinal kanala uzanım gösteren ve kord basısı oluşturan kitle görülmesi üzerine geniş spektrumlu antibakteriyel ve antifungal tedavi başlandı. Takibinde sağ kolda güçsüzlük ve idrar inkontinansı gelişti. Toraks MRG'de progresyonu olan hastanın vertebra stabilizasyonu halo-fiksasyon ile sağlandı, T2-T4 laminektomi ve geniş cerrahi debridman yapıldı. Debride edilen doku mantar kültüründe: Aspergillus fumigatus üredi. Hastaya düzenli olarak interferon gama tedavisi ve iki kez granülosit süspansiyonu verildi. Torakal vertebralara internal fiksator takıldı. Toraks MRG de: tama yakın gerileme olan hasta oral vorikonazol ile taburcu edildi. Taburculuk sonrası 1 yıldır takip edilen hasta kliniği stabil olarak izlenmektedir.

Hastanın ebeveynleri arasında 1. derece akrabalık vardır.

TARTIŞMA VE SONUÇ

KGH ta invaziv mantar enfeksiyonları ciddi morbidite ve mortaliteye yol açabilir. Multidisipliner yaklaşım esas olup uygun antifungal tedavi yanı sıra interferon gama, granülosit süspansiyonu ve gerekli vakalarda cerrahiden yararlanılmalıdır. Bu hastalarda hematopoetik kök hücre nakli de ön planda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Aspergillus, kronik granüloamatöz hastalık, osteomyelit

[PS-094] [Abstract:220]

Nadir Bir İmmün Yetmezlik:IGLL1(λ5) Defekti

Çağman Tan, Elif Soyak Aytekin, Begüm Özbek, İsmail Yaz, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan

Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı

Giriş: Çocukluk çağında görülen hipogammaglobulinemi süt çocukluğunun geçici hipogammaglobulinemisinden agammaglobulinemiye kadar geniş bir klinik spektrumda karşımıza çıkmaktadır. Burada tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, kronik ishali ve dilinde kronik pamukçuk olan hipogammaglobulinemi nedeniyle kliniğimizde takip edilirken IGLL1(λ5) mutasyonu saptanan ve çalışmanın sonucunda segregasyon analizinde kardeşinde de aynı mutasyon tespit edilen iki olgu sunulmuştur.

Olgu: Anne-baba aynı köyden, 6 yaşındaki erkek hasta; 4 yaşında sık enfeksiyon geçirme nedeniyle başvurduğunda merkezde kombine immün yetmezlik olarak kabul edilip IVIG başlanmış. Kronik ishalleri olan hasta; tekrarlayan akciğer enfeksiyonu nedeniyle 5 kez hastanede yatmış. Dış merkezde astım tanısı nedeni ile inhale steroid başlanmış. Dilinde sürekli pamukçuk olan hasta hedeflenmiş primer immün yetmezlik yeni nesil dizileme çalışmasına alındı.

Sonuç: Hastada saptanan 869 varyant analizi sonucunda 22. kromozom üzerinde yer alan IGLL1(λ5) geninin 2. ekzonunda frameshift mutasyon tespit edildi. Tespit edilen mutasyon CADD SCORE 23, ClinVar Patojenik ve MutationTaster'da hastalık yapıcı olarak bulundu. Sanger analizinde hasta ve kız kardeşi homozigot aynı mutasyonu taşıdığı, anne ve babasında ise bu mutasyonun heterozigot formları tespit edilmiştir. Hastamız kliniğimizde IVIG tedavisi altında izlenilmeye devam edilmektedir. Kız kardeşi immünolojik fonksiyonları değerlendirilmek üzere bölümümüze çağırılmıştır.

Tartışma: Bu çalışma ile B-hücre eksikliği tespit edilen hastalarda hedeflenmiş primer immün yetmezlik paneli ile hızlı ve klinik ile uyumlu sonuçlar alınabileceği gösterilmiştir. IGLL1(λ5) nadir bir vaka olmakla birlikte agammaglobulinemi saptanan hastalarda gözardı edilmemesi gereken bir defektir. Bu çalışma Tübitak SBAG-1003 315S125 Projesi ile desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Otozomal resesif Agammaglobulinemi, Yeni nesil dizileme, IGLL1(λ5) mutasyonu

“Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir.”

[PS-095] [Abstract:221]

Saf Eritroid Aplazi ile Seyreden Geç Başlangıçlı ADA2 Eksikliği

Elif Soyak AYTEKİN¹, Çağman TAN², Deniz Çağdaş AYVAZ¹, Yahya Büyükaşık³, İlhan TEZCAN¹

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

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı

Giriş:

Adenozin deaminaz 2 (ADA2) eksikliği vaskülopati, immün disregülasyon ve hematolojik bulgulara anormallik ile seyreden CECR1 geninin biallelik mutasyonuna bağlı görülen sistemik bir otoinflamatuvar hastalıktır.

Olgu:

Otuz yaşında kadın hasta, lenfopeni ve hipogamaglobulinemi nedeniyle Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı'na yönlendirildi. Özgeçmişinde çocukluk döneminde sık üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği, 10 yıl önce Raynould fenomeni tanısı aldığı ve nifedipin kullandığı, üç yıl önce halsizlik ve çarpıntı şikayeti ile başvurduğunda anemi saptandığı ve tekrarlayan kez eritrosit transfüzyonu aldığı öğrenildi. Kemik iliği biyopsisi saf eritroid aplazi ile uyumlu olan hasta siklosporin ve steroid tedavisinden fayda görmemişti. Anne baba arasında ikinci derece akrabalık olan hastanın fizik muayenesi doğaldı.

İmmünolojik tetkiklerde lenfopeni, hipogamaglobulinemi saptanan hastaya immünglobulin replasman tedavisi (IVIG) başlandı. Lenfosit aktivasyonu ve T hücre diferansiyasyonu normaldi.

Primer immün yetmezlik yeni nesil dizileme analizinde CECR1 geninde daha önce tanımlanmış homozigot mutasyon (Exon:2, NM_001282225.1 c. 144delG) saptanan hasta ADA2 eksikliği tanısı aldı, mutasyon sanger sekanslama ile doğrulandı. Kolşisin ve sirolimusa cevap alınamayan hastaya Anti TNF başlanması planlanmaktadır. Akraba içi uyumlu donörü bulunamayan hastanın akraba dışı donör taraması devam etmektedir.

Tartışma:

Olgumuz ADA2 eksikliğinde nadir bildirilen saf eritroid aplazi ve Raynould fenomeninin birlikte görüldüğü geç başlangıçlı bir olgudur.

Saf eritroid aplazi ADA2 eksikliğinde daha önce 4 olguda bildirilmiş olup 2 hastaya hematopoietik kök hücre transplantasyonu yapılmıştır.

Anti TNF, sirolimus ve MMF kullanımı, hematolojik bulguları kontrol altına almakta etkili olabilir. Hematopoietik kök hücre transplantasyonu küratif tedavi seçeneğidir.

Anahtar Kelimeler: ADA2 eksikliği, saf eritroid aplazi, Raynould fenomeni

“Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir.”

Hastanın immünolojik bulguları

WBC (/mm ³)	3700
ALC (/mm ³)	800
Hb (g/dl)	10,1
Platelet (/mm ³)	232000
ANC (/mm ³)	2500
AEC (/mm ³)	0
IgA (mg/dl)	10 (17-69)
IgG (mg/dl)	336 (463-1006)
IgM (mg/dl)	39 (46-159)
Total IgE (IU/ml)	2,78
CD3 (%/mm ³)	94 (49-76)
CD4 (%/mm ³)	78 (31-56)
CD8 (%/mm ³)	17 (12-24)
CD16/56 (%/mm ³)	4 (3-22)
CD19 (%/mm ³)	0 (14-37)
CD19+CD27+ (Memory) %	0 (5-13)
CD19+27+IgD- (Switch Memory B) %	0 (8-27)
CD19+27-IgD+ (Naive B) %	0 (82-95)

[PS-096] [Abstract:222]**Fonksiyonel NK eksikliğine nötropeninin eşlik ettiği nadir bir immün yetmezlik olgusu**

Selma Erol Aytekin, Mehmet Ali Karaselek, Yahya Gül, Hasan Kapaklı, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisli Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp fakültesi Çocuk İmmunoloji ve Allerji Hastalıkları KONYA

Giriş: Fonksiyonel doğal öldürücü (NK) hücre eksikliği (fNKD), NK hücrelerin periferik lenfositlerin yüzde birinden fazla olmasına rağmen, fonksiyonel aktivitelerinde eksiklik olduğu çeşitli durumları ifade eder. Klasik NK eksikliği ile nötropeni birlikteliği iyi bilinen bir immün yetmezlik tablosu olsa da, fNKD'li hastalarda nötropeni nadirdir. Biz bu vakada fNKD'ye nötropeninin eşlik ettiği bir olgumuzu sunmayı amaçladık.

Vaka: Halen üç buçuk yaşında olan erkek hasta, dört aylıkken kliniğimize tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları ve hastane yatışları sebebiyle başvurdu. Otuz sekiz hafta C/S ile 2900 gram doğan, göbeği zamanında düşen olgunun soy geçmişinde anne ve baba arasında ikinci dereceden akrabalık mevcuttu. Annenin 2 erkek kardeşi dokuz ve on bir aylıkken ölmüştü. Olgumuz iki aylıkken başlayan, dirençli ateş yüksekliği, bronşit ve pnömoni sebebiyle üç kez hastaneye yatmıştı. Fizik muayenesinde VA: 5.6 kg (3p), boy: 65 cm (50 p), ek patolojik bulgu saptanmadı. Akciğer BT'sinde yaygın buzlu cam görünümü izlendi. PIY ön tanısıyla bakılan immünolojik tetkiklerinde T ve B lenfosit oranları, spesifik antikor yanıtları, T hücre aktivasyonu normal ve yeterliydi. Orantısız NK hücre düşüklüğü ve nötropeni saptandı. Takiplerinde NK hücre sayısı düzelse de, CD16 ekspresyonu B73.1 klonu ile % 0 ve 3G8 klonu ile %3,9 oranında saptandı. Hastaya bu bulgularla fonksiyonel NK eksikliği ön tanısıyla 400 mg/kg/3 hafta dozunda intravenöz immünglobulin replasmanı başlandı. Eşlik eden nötropeni ve fonksiyonel NK eksikliği ön tanısıyla genetik çalışma gönderildi.

Sonuç: Tekrarlayan enfeksiyonlarda fonksiyonel NK eksikliği düşünülmelidir. Böyle olgularda CD16 ekspresyonunun iki farklı klon ile değerlendirilmesi, fonksiyonel NK hücre eksikliği tanısında önem taşır. Eşlik edebilecek nötropeni de göz önünde tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: fonksiyonel NK eksikliği, immün yetmezlik, nötropeni

[PS-097] [Abstract:223]

İmmunoglobulin Replasman Tedavi Yöntemlerine Hasta Yaklaşımları, Marmara Deneyimi

Burcu Kocamış, Nurhan Kasap, Sevgi Bilgiç Eltan, Safa Barış, Ahmet Özen, Elif Karakoç Aydınır
Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Primer immün yetmezlik (PİY) hastalarında Immunglobulin replasman tedavisi (IgRT), farklı yollarla (evde veya hastanede, derialtı veya intravenöz) verilebilmektedir. Bu çalışmanın amacı, farklı yöntemlerle IgRT alan PİY hastalarımızın tedaviye yaklaşımı ve tedavi memnuniyetini değerlendirmektir.

Yöntem: IgRT alan 33 kadın, 41 erkek toplamda 74 PİY hastası çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları toplandı. Hastalara tedavi memnuniyet anketi (TSQM-9) uygulandı. Bulgular: Hastaların IUIS sınıflamasına göre 36'sı sendromik kombine immün yetmezlik, 22'si primer antikor eksikliği, 14'ü kombine immün yetmezlik, 7'si immüdisregülasyon, 2'si ağır kombine immün yetmezlik ve 1'i ağır konjenital nötropeni tanılıydı. Güncel yaş ortancası 13 (1-61) yılı. Hastalık başlangıç yaşı ortancası 4 (0-55) yılı ve IgRT başlama ortanca yaşı 5 (0-55) yılı idi. IgRT verilmiş yolu 53 hastada intravenöz, 21'inde ise derialtıydı. Kullanılan immunoglobulin preparat konsantrasyonları 43 hasta (%53) için %10, 31 hasta (%42) için ise %5'ti. Yan etki hastaların 48/74'ünde (%64,8) gözlenmezken, 62/74 (%84) hastanın da rutin premedikasyona ihtiyacı yoktu. Ortalama IVIG dozu 0.41 ± 0.2 gr/kg ve doz aralığı ortancası 21(7-28) gündü. İnfüzyon süresi ortalaması 3.3 ± 1.7 saattir. IgG tepe/vadi ortalaması 1298 ± 543 mg/dl idi. Hastaların hastane yatış gün/yıl 11 ± 26 gündü. Tedavi memnuniyet skoru ortanca 9/10 (3-10) idi. Ortanca iş/okul günü kaybı/ay $1 (\pm 3)$ gündü. Hastane yatışı, iş günü kaybı, tedavi memnuniyeti verileri açısından IVIG/sciG kullanan iki grup arasında anlamlı fark izlenmedi. Sonuç: Hem IVIG, hem derialtı Ig kullanan hastalarda tedavi memnuniyet oranı yüksekti. IgRT modeli seçilirken, hastaların bireysel ve klinik durumu, yaşı, tercihi göz önüne alınmalıdır. Tedavi yöntemi kararının hastayla ortak alınması, tedavi memnuniyetini artırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: immüoglobulin, replasman tedavisi, primer immün yetmezlik, tedavi memnuniyeti

[PS-098] [Abstract:224]

CARMIL2 Eksikliği ve Klinikte Gözlenen Farklı Fenotipleri: Erken Tanı için Uyarıcı Bulgular

Burcu Kocamış¹, Nurhan Kasap¹, Sevgi Bilgiç Eltan¹, Dilek Başer¹, Gamze Akgün¹, Elif Karakoç Aydınır¹, Bernice Lo², Talal Chatila³, Ahmet Özen¹, Safa Barış¹

¹Marmara Üniversitesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bölümü, İstanbul Jeffrey Modell Foundation tanı ve tedavi merkezi, İstanbul, Türkiye

²Division of Translational Medicine, Research Branch, Sidra Medicine, Doha, Qatar

³Division of Immunology, Boston Children's Hospital and Department of Pediatrics, Harvard Medical School, Boston, MA, USA

Giriş: CARMIL2(RLTPR), CD28 ko-sinyalizasyonunda ve hücre motilitesinde önemli proteindir. Bu genin biallelik patojen mutasyonları birbirinden farklı klinik prezentasyonları olan bir primer immün yetmezliğe neden olmaktadır. Bildirilen klinik tablolar arasında, deri ve solunumsal alerjiler, ciddi bakteriyel ve fungal enfeksiyonlar, siğiller, molluskum, EBV-ilişkili düz kas tümörleri, kronik ishal, özefajit ve büyüme-gelişme geriliği yer almaktadır. Çalışmamızın amacı kliniğimizde tanı almış CARMIL2 mutasyonu olan hastaların farklı klinik özelliklerini incelemektir.

Bulgular: 5'i Türkiye, 1'i Azerbaycan'lı, 4 farklı aileden 6 hastanın (1E, 5K) hepsinde akraba evliliği mevcuttu. Hastaların güncel yaş ortalaması 17,8, hastalık başlangıç yaş ortalaması 6,1'di. Hastaların klinik ve laboratuvar özellikleri Tablo.1'de sunulmuştur. Aynı aileden olan Olgu1 ve 2'nin ön planda kanlı ishal ve karın ağrısı şikayetleri olup sık enfeksiyon öyküsünün olmadığı görüldü. Olgu3'ün şikayetlerinde tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları ve siğiller, molluskum gibi cilt enfeksiyonları ön plandaydı. Olgu4, ilk iki olguya benzer şekilde erken başlangıçlı inflamatuvar barsak hastalığı gibi prezente olmuştu ve ek olarak tekrarlayan hırıltı şikayeti vardı. Aynı aileden olan Olgu5 ve 6 amca çocuklarıydı ve her ikisinin de tekrarlayan cilt ve solunum yolu enfeksiyonları, egzema ve siğilleri vardı. Hastaların 3/6'sında eozinofili, yarısının IgG,A,M düzeyleri normal, 2'sinin IgG düzeyi düşük, 1'inin ise IgG,A,M seviyeleri yüksek fakat aşı yanıtları bozuktur. Hastaların 5/6'sında NK hücrelerde düşüklük, 3/6'sında naif CD4 hücrelerde yükseklik, 2/6'sında sınıf-çevrimi yapmış B hücrelerde düşüklük vardı.

Sonuç: CARMIL2 eksikliği erken dönemde barsak tutulumu, viral enfeksiyonlar, egzema ve malignite ile karşımıza çıkabilmektedir. Hastaların bir bölümünde farklılaşma kusuru nedeniyle naive T hücrelerinde artış ve hafıza B hücrelerinde azalma söz konusudur. Uyarıcı bulgular varlığında CARMIL2 eksikliğinin düşünülmesi erken tanı için önemlidir.

Anahtar Kelimeler: CARMIL2 eksikliği, RLTPR, kombine immün yetmezlik

CARMIL2 eksikliği olan hastaların demografik ve klinik özellikleri

	Olgu1	Olgu2	Olgu3	Olgu4	Olgu5	Olgu6
Akraba evliliği	Var	Var	Var	Var	Var	Var
Cinsiyet	K	K	E	K	K	K
Güncel yaş (yıl)	20	24	21	6,5	19,5	16
Hastalık başlangıç yaşı (ay)	120	96	108	1	12	2
Büyüme-gelişme geriliği	-	+	+	-	+	-
Boy kısalığı	-	+	+	+	+	-
Kronik ishal	+	+	-	+	-	-
Kolit	+	+	-	+	-	-
Egzema	+	-	+	+	+	+
Siğiller	-	-	+	-	+	+
Molluskum	-	-	-	-	+	-
Onikomikozis	-	-	-	-	+	-
Herpes enfeksiyonu	-	-	-	-	+	+
Sık otit	-	-	+	-	-	-
Sık sinüzit	-	-	+	-	-	+
Sık ASYE	-	-	+	-	-	+
Atopi	-	-	Astım, allerjik rinit	Astım, egzema	Astım, egzema	Astım, allerjik rinit
Bronşektazi	-	-	+	-	+	+
Genetik	c.1920-7G>A	c.1920-7G>A	c.463del p.C155VfsTer54	c.184 3G>T p.D615TY	c.1154G>C p.R385T	c.1154G>C p.R385T

[PS-100] [Abstract:226]

Tekrarlayan Makrofaj Aktivasyon Sendromu ile Başvuran Olguda NLRC4 Mutasyonu

Melike Kahveci, Çağman Tan, Elif Soyak Aytekin, Neslihan Hacer Bildik, Begüm Özbek, Nergis Kendirci, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş
İnflamazom, mikroorganizmalara ve konak proteinlerinden oluşan moleküllere karşı inflamasyonun başlatılması ve kaspaz-1 aktivasyonunun düzenlenmesinde görev alan doğal immün sistem elemanıdır. Bu gruptan NLR family CARD domain-containing protein 4'teki (NLRC4) fonksiyon kazandıran mutasyonların erken başlangıçlı tekrarlayan ateş ve makrofaj aktivasyon sendromuna (MAS) neden olduğu bildirilmiştir. Burada NLRC4'te fonksiyon kazandıran mutasyonu olan bir olgu sunulmuştur.

Olgu

Yedi yaş 8 aylık kız hasta ateş ve boğaz ağrısı yakınmasıyla başvurduğu dış merkezde hepatosplenomegali, pansitopeni, ferritin yüksekliği ve kemik iliği aspirasyonunda hemafagositik hücrelerin saptanması ile MAS tanısı olarak, tek doz İVİG, prednizolon ve plazmaferez tedavilerinden fayda görmemesi nedeniyle hastanemize sevk edilmişti. Özgeçmişinde, 4 yaşında juvenil idiopatik artrit tanısı aldığı ve 7 yaşında MAS nedeniyle yatışı olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anne-baba arasında akrabalık yoktu. Fizik incelemesi, 2/6 sistolik üfürüm ve hepatosplenomegali dışında normaldi. İmmünolojik tetkiklerinde lenfopeni, hipogamaglobulinemi, CD4 (%23), CD16+56 (%0), CD19 (%1) düşüklüğü ve NLRC4 geninde c.2357G>T lokasyonunda heterozigot mutasyon saptandı. Hastaya siklosporin, prednizolon ve kanakinumab tedavileri başlandı. Takibinde klinik yakınmaları düzeldi.

Sonuç

NLRC4'teki fonksiyon kazandıran mutasyonlarda ateş, hepatit, çok yüksek serum ferritin düzeyleri ve MAS'ın diğer özellikleri ile karakterize otoenflamatuar bir sendrom gelişmektedir. Bazı hastalarda yaşamın erken dönemlerinde hayatı tehdit eden enterokolit gelişebilir. Bu hastalar NLRP3 mutasyonundan farklı olarak kronik ve çok yüksek serum IL-18 düzeylerine sahiptirler. Tedaviye dirençli ya da tekrarlayan MAS ile seyreden hastalarda akla monogenik otoenflamatuar hastalıklar gelmeli ve genetik çalışmalar erken dönemde yapılmalıdır. Bu çalışma SBAG-1003 315S125 nolu proje ile desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: İnflamazom, Juvenil İdiopatik Artrit, Makrofaj Aktivasyon Sendromu, NLRC4

“Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir.”

[PS-101] [Abstract:227]**Steroide Dirençli Akut Gastrointestinal GvHH da Yeni Tedavi: Alfa1 Antitripsin (AAT)**

Kübra Baskın¹, Şule Haskoloğlu¹, Candan İslamoğlu¹, Figen Doğu¹, Emel Ünal², Aydan İkinciöğulları¹

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

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

Allojeneik hematopoetik kök hücre naklinde (HKHN), olguların %30-70 inde akut graft versus host hastalığı (aGvHH) gelişmektedir. Hastaların %40 ı birinci basamak steroid tedavisine yanıt vermektedir. Gastrointestinal graft versus host hastalığı varlığında steroid tedavisine yanıt azalmakta ve yanıtız olgularda %80 e varan mortalite görülmektedir. Bu olgularda ATG, tosilizumab, sirolimus ve ekstrakorporeal fotoferez (ECP) gibi tedaviler kullanılsa da başarıları sınırlıdır. Alfa 1 antitripsin(AAT), 2018'den itibaren aGvHH tedavisinde kullanılmaktadır. Bu çalışmamızda steroid dirençli evre 4 akut GIS GvHH nedeniyle AAT tedavisi kullandığımız 2 hastamızı sunmaktayız.

Veriler:

Olgu1: IL2R defekti tanısıyla 16 aylıkken haploidentik babasından HKHN yapılan hastada primer greft yetmezliği gelişti. HLA tam uygun akraba dışı donörden 2 yaşında 2. kez nakil yapıldı. Nakil sonrası 7.günde cilt GvHH'ı gelişen hastaya steroid tedavisi başlandı. Yanıt alınamaması üzerine mezenkimal kök hücre(x3), takrolimus ve sirolimus tedavileri verildi.Cilt GvHH 'ı kontrol altına alınan hastanın steroid tedavisi azaltılması sırasında, nakil sonrası 63.günde evre 4 GIS GvHH'ı ve masif GIS kanaması gelişti. GIS GvHH için 2 doz tosilizumab da verilen hastaya, yanıt alınamaması üzerine AAT başlandı. AAT'nin 3.dozundan sonra ishali geriledi.

Olgu 2: Artemis gen defekti tanısıyla takipli, HLA tam uygun akraba dışı donörden HKHN yapılan 14 yaşındaki kız hastada nakil sonrası 21. günde Evre 4 akut GIS GvHH gelişti. Hastaya steroid ve oral budesonid başlandı. İshallerinin devam etmesi nedeniyle, mezenkimal kök hücre(x3), takrolimus, tosilizumab(x5) verildi. İshalleri kontrol altına alınamadı. Hastaya +41. gün AAT tedavisi başlandı. Takiplerinde ishalleri geriledi.

Sonuç: Steroid dirençli aGvHH da AAT etkili bir tedavi gibi görünmektedir. Etkinliğinin kanıtlanması için yeni çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Alfa 1 Antitripsin, Gastrointestinal GvHH, HKHN

[PS-102] [Abstract:229]**Selektif İmmünglobulin M Eksikliği Gerçekte Sık Karşılaştığımız Bir Durum Mu?**

Kübra Baskın¹, Şule Haskoloğlu¹, Candan İslamoğlu¹, Ahmet Gökcan Öztürk², Aysel Mehdili², Figen Doğu¹, Aydan İkinciöğulları¹

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

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

Primer selektif Ig M eksikliği sıklığı %0,03-3,8 arasında değişen bir immün yetmezliktir. Sebep olan genetik ve moleküler defektler henüz tanımlanmamıştır. ESID tanı kriterlerine göre; serum Ig M düzeyinin tekrarlayan ölçümlerde yaşa göre 2SD altında olması; serum Ig G, Ig G alt grupları ve Ig A düzeylerinin yaşa göre normal referans aralıklarında olması; tüm aşılarla karşı Ig G antikor yanıtının normal olması ve T hücre sayısı ve fonksiyon bozukluğu olmaması ile tanısı konulmaktadır. Serum Ig G alt grupları ve/veya aşı yanıtlarının değerlendirilmediği hastalara olası selektif Ig M eksikliği tanısı konulmaktadır. Bu çalışmamızda 2012-2019 yılları arasında veri tabanımızda Selektif Ig M eksikliği tanısıyla kayıtlı 119 hasta retrospektif olarak analiz edildi. Ig M düzeyi normale gelen 36, tek başvurusu olan 33, izlemde ek Ig düşüklüğü gelişen 11 hasta çalışma dışında bırakılarak 36 hasta değerlendirmeye alındı.

Veriler: Olası selektif Ig M eksikliği tanısıyla takip ettiğimiz 36 hastanın 7 si(%19) kız, 29'u (%81) erkekti. Başvuru yaşı ortalama 6,6 yaş (1,25-17 yaş), ortalama takip süresi 34 ay (3-102 ay)dı. En sık başvuru nedenleri tekrarlayan ÜSYE (22/36), astım (22/36) ve atopi (15/36) idi. 22 hastada izohemaglutininin titresi yeterliyken, 7 hastada düşük saptandı. Periferik kan lenfosit alt grupları değerlendirilen 11 hastanın lenfosit sayısı ve oranları normal saptandı. B hücre alt grupları değerlendirilen 7 hastanın 5'inde marjinal zon ve naive B hücrelerde düşüklük saptandı.

Sonuç: Selektif IgM eksikliği, tanı kriterlerinin net olmamasıyla birlikte tekrarlayan enfeksiyonlar ve alerji kliniğiyle başvuran hastalarda akılda tutulması gereken bir immün yetmezliktir. Patogenezine ve tanısına yönelik yeni çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Antikor eksiklikleri, Primer immün yetmezlik, Selektif Ig M eksikliği

[PS-103] [Abstract:230]

Otoimmün Bulgularla Prezente Olan Primer İmmün Yetmezlikli Hastalarımız

Hasan Kapaklı, Yahya Gül, Esra Hazar Sayar, Şükrü Nail Güner, Sevgi Keleş, İsmail Reisli
Necmettin Erbakan Üniversitesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya

GİRİŞ

Primer immün yetmezlikler, otoimmün hastalık ve malignite oluşumuna yatkınlıkla karakterize hastalıklardır. Otoimmünite ve immün yetmezlikler immün cevap skalasında birbirlerine zıt iki uçta görülmesine rağmen bu iki durum aynı hastada beraber görülebilmektedir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Otoimmünite bulgusu ile farklı kliniklere başvuran, sık hastalanmaları eşlik edince bölümümüze konsülte edilen ve sonrasında immün yetmezlik tanısı alan 20 hastanın dosyası retrospektif incelendi.

BULGULAR

Hastaların 12'si (%60) kız, 8'si (% 40) erkekti. Tanı yaşı ortalama 55.35 ay ve ortancası 46 ay (2-144) olarak belirlendi. Ebeveyn akrabalık oranı %90 idi. Başlangıç şikayeti olarak 6 hastada (%30) otoimmün enteropati, 3 hastada (%15) vitiligo, 3 hastada (%15) otoimmün hemolitik anemi, 2 hastada (%10) vitiligo ve eş zamanlı otoimmün tiroidit, 2 hastada (%10) otoimmün trombositopeni, 1 hastada (%5) JİA ve otoimmün Hepatit, 1 hastada (%5) Tip 1 DM ve JİA ve 1 hastada (%5) otoimmün lenfoproliferasyon mevcuttu. Tanısal olarak 5 hastada (%25) Artemis gen defekti, 5 hastada (%25) IL-10R defekti, 3 hastada (%15) CD3G zincir defekti, 2 hastada (%10) LRBA defekti, 2 hastada (%10) RAG1 defekti, 1 hastada (%10) CTLA-4 eksikliği, 1 hastada (%5) IL-12R defekti, 1 hastada (%5) CARD 11 defekti saptandı. CD3G ve LRBA eksikliğinde çoklu otoimmünite sıklığı daha fazla idi.

TARTIŞMA

Otoimmün bulgularla gelen hastalarda ayrıca tanıda primer immün yetmezlik yer almalı ve ileri tetkikler açısından bir immünoloji merkezine yönlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, İmmün yetmezlik, Otoimmünite

[PS-104] [Abstract:232]

The effectiveness of intravenous immunoglobulin replacement therapy in Hermansky-Pudlak Syndrome: Clinical experience in two premature cases

Bahar Göktürk¹, Hasibe Artaç², Zeynel Gökmen³, Ali Kal⁴, İsmail Reisli⁵, Hüseyin Tokgöz⁶, Kaan Boztuğ⁷

¹Baskent University Konya Hospital, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Allergy and Immunology, Konya, Turkey

²Selçuk University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Allergy and Immunology, Konya, Turkey

³Baskent University Konya Hospital, Department of Pediatrics, Division of Neonatology, Konya, Turkey

⁴Baskent University Konya Hospital, Department of Ophthalmology, Konya, Turkey

⁵Necmettin Erbakan University Meram Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Allergy and Immunology, Konya, Turkey

⁶Necmettin Erbakan University Meram Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology, Konya, Turkey

⁷CeMM Research Centre for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna, Austria.

Hermansky-Pudlak syndrome type2 (HPS2) is an extremely rare autosomal recessive inherited disease caused by mutations in ADTB3A, in which vesicular trafficking in melanocytes, platelets, neurophills, cytotoxic T lymphocytes, and natural killer(NK) cells are affected, and oculocutaneous albinism, neutropenia, recurrent infections, bleeding diathesis, pulmonary fibrosis are detected. Here, we present two siblings with HPS2 and prematurity, and one of them is the first reported case with HPS2 and hypogammaglobulinemia who needed intravenous immunoglobulin G replacement.

Case 1: A newborn girl born at 25th week of gestation was admitted due to respiratory difficulty. Sparse light-yellow hair, ocular albinism, horizontal nystagmus, dysmorphic face were observed. She had mild bronchopulmonary dysplasia, post hemorrhagic hydrocephaly, secundum atrioseptal defect, peripheral pulmonary stenosis. Severe chronic neutropenia, hypogammaglobulinemia, low NK cell percentages and numbers and low T cell numbers were detected. intravenous immunoglobulin G (IVIG) replacement was started, G-CSF was given only once. Homozygous frameshift mutation in AP3B1 was detected.

Case 2: The brother of case 1 was born at the 37th week of gestation. He had partial albinism, nystagmus, ocular albinism, hypotonicity, delay in developmental milestones, bilateral nephrolithiasis which revealed by time and congenital severe neutropenia. At 6 month old, he had bloody diarrhea. Cow's milk elimination diet was started due to suspected cow milk protein induced proctocolitis, but he had no benefits. He was operated with suspected invagination but perforated appendicitis was detected. Although he had normal immunoglobulins, IVIG replacement was given with the suspect of immunodeficiency. Despite all medical practices, he died due to sepsis. He had the same homozygous AP3B1 mutation which was studied from the reserved DNA.

Keywords: Hermansky-Pudlak Syndrome, intravenous immunoglobulin G replacement, neutropenia

Immunological Parameters of the Patients with HPS

	Case 1 (3.5months)	Case 1(5.5months)	Case 1 (1 year)	Case 1 (1.5years)	Case 2 (6 months)
WBC (cells/mm3)	2960 (↓)(6000-17500)	4800(↓)(6000-17500)	5870 (n)(6000-17500)		5000(↓)(6000-17500)
ANC (cells/mm3)	201 (↓)(1500-8500)	700 (↓)(1500-8500)	270 (↓)(1500-8500)		190 (↓)(1500-8500)
ALC (cells/mm3)	2380 (↓)(3200-10800)	3600 (n)(3300-7100)	5000 (n)(2200-8100)		4200 (n)(3300-7100)
PLT (cells/mm3)	258000(n)(242000-378000)	322000(n)(242000-378000)	296000 (n)(250000-350000)		190000 (↓)(242000-378000)
Hgb (gr/dl)	9.5 (↓)(11-14)	11.1 (n)(11-14)	11.3 (n)(11-14)		9.8 (↓)(11-14)
IgG (mg/dl)	28 (↓)(394-570)	655 (n)(394-570)	977 (n)(672-850)	979 (n)(672-850)	985(n)(394-570)
IgA (mg/dl)	8 (↓)(14-25)	23 (n)(14-25)	57 (n)(31-47)	90 (n)(31-47)	32.4 (n)(14-25)
IgM (mg/dl)	10 (↓)(64-86)	17 (↓)(64-86)	25(↓)(107-138)	21(↓)(107-138)	62.9 (↓)(64-86)
Anti-A Anti-B			1/4 (↓) 1/1(↓)		Not tested
TREC (%)			67 (n)(>23)		Not tested
CD3+T (%) CD3+T (cells/mm3)	55.2 (n) (51-79) 1313 (↓)(2400-8100)	72 (n)(51-79) 2592 (n)(2400-8100)			Not tested
CD4+T (%) CD4+T (cells/mm3)	12.3 (n)(11-33) 292 (↓)(600-3600)	57 (n)(31-54) 2052 (n)(1400-5200)			Not tested
CD8+T (%) CD8+T (cells/mm3)	41.2 (n)(14-44) 980 (n)(500-3600)	15 (n)(11-33) 540(↓)(600-3600)			Not tested
CD19+B (%) CD19+B (cells/mm3)	39.2 (n)(31-54) 942 (↓)(1400-5200)	15 (n)(14-44) 540 (n)(500-3600)			Not tested
CD16+56+NK (%) CD16+56+NK (cells/mm3)	2.4 (↓)(5-23) 57 (↓)(200-1800)	1 (↓)(5-23) 36 (↓)(200-1800)			Not tested

[PS-105] [Abstract:233]

Türkiye’de Görev Yapan Hekimlerin Primer İmmünyetmezlik Farkındalığının Değerlendirilmesi

Saliha Esenboğa¹, Melike Kahveci², Elif Soyak Aytekin², Hacer Neslihan Bildik², Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²

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

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

Giriş

Primer immünyetmezlikler (PİY) immün sistemin bir veya daha fazla bileşeninin bozukluklarına bağlı olarak gelişen genetik hastalıklardır. Günümüzde 350’den fazla hastalık ve sendrom tanımlanmıştır. Hastalıklar tek tek düşünüldüğünde nadir gibi görünse de, PİY genel sıklığı 1/2000-1/10000 arasında değişmektedir. Türkiye gibi akraba evliliğinin sık olduğu ülkelerde ise bu sıklığın daha fazla olduğu tahmin edilmektedir.

Amaç:

Bu çalışmanın amacı çok farklı klinik bulgularla farklı branşlarda görev yapan hekimlere başvuran PİY’lerle ilgili farkındalık ve bilgi düzeyini değerlendirmek, bunları etkileyebilecek olası faktörleri belirlemek ve hastaların erken tanı alıp etkin tedaviye ulaşabilmeleri için gerekli yaklaşımların yöntemlerinin geliştirilmesini sağlamaktır.

Yöntem:

PİY’de ortaya çıkan bulgular, tanı ve tedavi yöntemlerine ilişkin hazırlanan anketler sosyal medya aracılığıyla, internet üzerinden Türkiye’de farklı branşlarda görev yapan, gönüllü katılım bildiren hekimlere gönderildi.

Sonuçlar:

Çalışma ön sonuçlarının değerlendirilmesi 662 katılımcı ile yapıldı (%71 kadın). %4.2 temelbilimler, %68.9 dahili bilimler, %26.8 cerrahi bilimler alanlarında görev yapmaktaydı. %33.4’ü çalışma hayatı sırasında PİY hakkında eğitim toplantılarına katılmıştı. %53.4’ü çalıştığı kurumda PİY tanılı hasta takip etmekteydi. Çalışmaya katılanların %57.2’si PİY’lerin nadir hastalık olduğunu düşünmekteydi. Katılımcılar tarafından enfeksiyonlar (%99.8), maligniteler (%92.4), otoimmün hastalıklar (%82.9), alerjik hastalıklar (%83.1), otoinflamatuar hastalıklar (%83.1) PİY bulgusu olabilir diye düşünmekteydi. AKİY/KİY’lerin yenidoğan tarama programıyla taranabileceğini bilenlerin oranı %46.3’tü.

Tartışma:

PİY’ler tekrarlayan veya dirençli enfeksiyonlar, alerjik bulgular, otoimmünite, otoinflamasyon veya malignite gibi çok çeşitli klinik tablolarla karşımıza çıkabilmektedir. Bu hastalar yalnızca immünoloji ile ilgilenen hekimlere değil, her branşta hekime başvurabilmektedir. Dünyada ve ülkemizde PİY yeterince iyi bilinmemekte ve tanı alma süreci gecikmektedir. Ülkemiz gibi akraba evliliğinin sık olduğu ülkelerde daha da sık olarak karşımıza çıkan PİY’lerin bilinirliğinin ve farkındalığının artırılması, bu hastaların daha erken tanı almasını ve hedefe yönelik tedavilere daha erken ulaşabilmesini sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, farkındalık, enfeksiyon, otoimmünite, malignite

[PS-106] [Abstract:234]

Yenidoğan Dönemi Sağlıklı Çocuklarda Normal İmmunoglobulin Değerleri

Erhan Koca¹, Öner Özdemir², İbrahim Caner³

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

²Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji-İmmünoloji BD, Sakarya

³Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri ABD, Neonatoloji BD, Sakarya

Giriş-Amaç: Bu çalışmada; Sakarya ilinde doğan term, sağlıklı, yenidoğan bebeklerden İgG, İgA, İgM ve İgG alt grupları (İgG1, İgG2, İgG3 ve İgG4) çalışılarak, Türkiye’de yenidoğan bebeklerin, normal immunoglobulin değerlerinin belirlenmesine katkıda bulunulması amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Çalışmamızda doğum haftası 39-41 arası olan, doğum esnasında herhangi bir problem yaşanmayan (1. ve 5. dakika APGAR skoru 8’ in üzerinde olan), konjenital hastalık ve anomali bulunmayan, perinatal enfeksiyon öyküsü olmayan, ikiz olmayan, transfüzyon öyküsü olmayan, annesinde bilinen kronik hastalık öyküsü olmayan, 54 bebekten postnatal 15-21. günleri arasında, venöz kan alınarak, İgG, İgA, İgM ve İgG alt grupları nefelometrik olarak ölçüldü.

Bulgular: Çalışmaya katılan 54 bebekten 42’sinin (%77,78) doğum şekli sezaryen, 12’sinin (%22,22) normal doğumdur. Bebeklerden 41’i (%75,93) sadece anne sütü ile beslenirken 13’ü (%24,07) anne sütü ile birlikte mama ile de beslenmektedir. Elde edilen sonuçlara göre; serum immünoglobulinlerinin ve IgG alt gruplarının %95 güven aralıkları sırasıyla; İgG: 6.52-7.21 g/L, İgA: 0.06-0.08 g/L, İgM: 0.27-0.34 g/L, İgG1: 495.66-544.33 mg/dL, İgG2: 139.63-169.48 mg/dL, İgG3: 22.72-27.69 mg/dL, İgG4: 21.49-33.70 mg/dL olarak saptanmıştır.

Doğum şekli, cinsiyet ve beslenme şekli ile İgG, İgA, İgM, İgG alt grupları arasında anlamlı korelasyon bulunamazken, demografik değerlerle korelasyonuna bakıldığında doğum boyu ile İgA arasında ters yönlü düşük orta derecede ($r:-0,344$) anlamlı korelasyon olduğu ($p:0,011$), doğum baş çevresi ile İgM arasında aynı yönlü düşük orta derecede ($r:0,320$) anlamlı korelasyon olduğu ($p:0,018$) görülmüştür.

Sonuç: Çalışmamız, yenidoğan dönemi sağlıklı bebekler için serum İgG, İgA, İgM ve İgG alt gruplarının normal değerlerini ve cinsiyete, beslenme şekline, doğum şekline bağlı değişimleri hakkında kullanılabilir bir veri sağlamıştır.

Anahtar Kelimeler: Referans aralığı, İmmunoglobulinler, İmmunoglobulin G alt grupları

[PS-107] [Abstract:235]

İzohemagglutinin Titreleri İle Protein Yapıdaki Aşı Antijenlerine Cevap Gelişimi Arasındaki İlişki

Öner Özdemir¹, Mehmet Cemal Dönmez²

¹Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji BD, Sakarya

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

Giriş-Amaç: İzohemagglutininler polisakkarit yapıdaki antijenlere karşı üretilen antikorlardır. Anti-HBs, Anti-HAV, Anti-Rubella ise protein yapıdaki antijenlere karşı üretilirler. Protein yapıdaki antijenlere karşı antikor üretiminin yüksek ya da düşük oluşunun, polisakkarit yapıdaki antijenlere karşı antikor üretiminde bir düşüklüğü öngörüp göremeyeceği veya majör immünoglobulin düzeyleri ile spesifik antikor düzeyleri arasında bir korelasyon olup olmadığı tam olarak bilinmemektedir. Bu çalışmamızda böyle bir ilişkinin var olup olmadığını inceledik.

Yöntem: Hastanemizde 2018 ve 2019 yıllarında immün yetmezlik şüphesi ile kabul edilen 131 hastanın izohemagglutinin, Anti-HBs, Anti-HAV, Anti-Rubella, Anti-CMV-IgG, majör immünoglobulinler ve İgG alt grup tetkikleri retrospektif olarak, SPSS 24.0 programı kullanılarak korelasyon ve regresyon testleri ile değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 8 ay-16 yaş aralığında 131 hasta kabul edildi. Hastaların Anti-A düzeyleri ile AntiHBs ($p=0,007$), İgM ($p=0,013$), İgA ($p=0,024$) düzeyleri arasında; Anti-B düzeyleri ile ise İgM ($p=0,001$) anlamlı korelasyon saptandı. İzohemagglutinin değerleri ile Anti-HAV, Anti-Rubella, Anti-CMV-IgG antikor yanıtları arasında ve aynı şekilde izohemagglutinin değerleri ile total İgG ve İgG alt tip değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir korelasyon saptanmadı.

Tartışma ve Sonuç: Çalışmamızda Anti-A değerinin yüksek veya düşük oluşu İgM ve İgA ile ilgili, aynı şekilde Anti-B titresinin yüksek veya düşük oluşu İgM ile ilgili aynı yönde bir öngörü verebilir. Ancak izohemagglutinin değerleriyle total İgG veya İgG alt grup değerleri arasında bir korelasyon yoktur. Polisakkarit ve protein yapıdaki antijenlere karşı oluşturulan antikorların kıyaslamasında ise sadece Anti-A ve Anti-HBs arasında bir korelasyon görülmüştür. Polisakkarit ve protein yapıdaki antijenlere karşı oluşan antikorlar ve bunun haricindeki antikor yanıtları ayrı olarak incelenmelidir.

Anahtar Kelimeler: izohemagglutinin, İgG, antikor, bağışıklık sistemi

[PS-108] [Abstract:236]

Recent Thymic Emigrants (RTE) ile TREC sayılarının primer immün yetmezlik hastalarında ve kontrollerde karşılaştırılması

Gizem Sentürk¹, Yuk Yin Ng², Didem Altındirek³, Sevgi Bilgiç Ertan, İsmail Öğülür⁴, Ayça Kıyıkım⁵, Ahmet Özen⁴, Sinem Firtına⁶, Elif Aydın Karakoç⁴, Safa Barış⁴, Dilek Başer⁴, Özden Hatırnaz Ng¹, Müge Sayitoğlu³

¹Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji A.D., İstanbul

²İstanbul Bilgi Üniversitesi, Genetik ve Biyomühendislik, İstanbul

³İstanbul Üniversitesi, Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik A.D., İstanbul

⁴Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D., Allerji ve İmmünoloji, İstanbul

⁵İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D., Allerji ve İmmünoloji, İstanbul

⁶İstinye Üniversitesi, Fen-Edebiyat Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik, İstanbul

Giriş-Amaç:

T hücre reseptör kırılma halkaları (TREC), T lenfosit gelişiminde meydana gelen VDJ yeniden düzenlenmeleri sırasında açığa çıkan dairesel DNA kalıntılarıdır. Hücrelerde kalıcıdır, replikasyon yapamaz ve T lenfositleri için belirteç sayılırlar. Recent Thymic Emigrants (RTE) ise perifere çıkan en genç T-hücreleridir. Hem TREC'ler hem de

RTE'ler T-hücre popülasyonu temsil edebilecekleri hipotezinden yola çıkarak erken T-hücre eksikliğinde kullanılabilirler düşünülmektedir. Bu çalışmanın amacı; primer immün yetmezliğe sahip bireylerde ve kontrollerde RTE değerleri ile TREC kopya sayılarının karşılaştırılarak kullanılabilirliklerinin ölçülmesidir.

Hastalar-Yöntem:

Primer immün yetmezliğe sahip hasta (n=53) ve benzer yaş aralığında olan kontroller (n=45) alınan periferik kan örneklerinden öncelikle akım sitometrisi ile RTE değerleri belirlenmiş ve aynı örneklerden TREC kopya sayılarının incelenmesi için DNA izolasyonları yapılmıştır. Sonrasında QRT-PCR ile TREC kopya sayıları belirlenmiştir. Örnek dağılımları "D'Agostino-Pearson normality test" ile incelenmiş buna göre non-parametrik Spearman correlation metodu ile RTE ve TREC kopya sayıları karşılaştırılmıştır.

Bulgular-Tartışma:

Hastalarda RTE'ye karşı 50 ng DNA başına TREC seviyesinin korelasyonunun anlamlı olduğu gözlenmiştir (r=0.5857, p<0.0001). Kontroller ayrı olarak değerlendirildiğinde RTE ve TREC kopya sayısı arasında anlamlı bir korelasyon saptanmamıştır (p=0.9945). Ayrıca hasta ve kontrollere ait RTE ve TREC kopya sayısı analiz edildiğinde de anlamlı korelasyon bulunamamıştır (p=0.9683). RTE değerleri ile TREC kopya sayılarının cinsiyet ve yaş açısından değerlendirilmesi ve daha geniş kapsamlı hasta ve kontrol gruplarında çalışılması planlanmıştır. Çalışma, İstanbul Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Birimi No:TYL-2018-30607 ve İstanbul Bilgi Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Birimi tarafından Proje No:2018.01.006 desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: RTE, TREC, PİY

[PS-109] [Abstract:238]

STAT1-GOF Mutasyonunda 3 Farklı Klinik Tablo

Doğan Kaymaz¹, Şule Haskoloğlu¹, Candan İslamoğlu¹, Kübra Baskın¹, Serdar Ceylaner², Gülay Ceylaner², Mehmet Kılıncı³, Figen Doğu¹, Aydan İkinciogulları¹

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

²İntergen Genetik Tanı Merkezi, Ankara

³Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Elazığ

Giriş: STAT-1 (sinyal iletici ve transkripsiyon aktivatörü 1) molekülü, sitokinlerle uyarılan hücrelerde fosforillenerek çekirdekte gen ekspresyonunda rol aldıktan sonra defosforillenerek inaktive edilir. STAT-1 geninde fonksiyon kazanımına neden olan mutasyonlar, defosforilasyonun azalmasına ve sitokinlere ikincil cevabın artmasına neden olur. En sık rastlanan klinik bulgusu kronik mukokütanöz kandidiazis (KMK)'dir. Ancak tekrarlayan enfeksiyonlar, bronşiektazi, immüendisregülasyon, lenfoproliferasyon, malignite ve immünolojik olmayan bulgular ile de karşımıza çıkabilmektedir. Bu kadar geniş spektrumda hastalık yapmasının nedeni tam olarak anlaşılamamıştır. Burada, STAT1-GOF mutasyonu saptadığımız ve birbirlerinden farklı fenotipler gösteren üç hastamız sunulmaktadır.

Olgu: Kronik mukokütanöz kandidiazis ve tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları her üç olguda da vardı. İlk olgu 17 yaşında, kız, 6 yaşında otoimmün tiroidit ve 7 yaşında bronşiektazisi tanısı aldı. İkinci olgu 6 yaşında, erkek, 11 aylıkken tip-1 DM tanısı aldı. 4 yaşında ağır pnömoni nedeniyle yatırıldığında otoimmün sitopenileri (anemi ve trombositopeni) saptandı. 5,5 yaşında HLH atağı geçirdi. 8.5 yaşında diğer bir kız olgu, periyodik ateş, oral-genital aft, karın ağrısı, ishal atakları ile başvurdu. İlk olguda progresif B hücre lenfopenisi ve hipogammaglobülinemi gelişti. Diğer iki hastanın temel immünolojik tetkiklerinde tanısız bir patolojiye rastlanmadı. Yeni nesil dizileme analizi ile STAT1-GOF mutasyonları saptandı. Hastalar IVIG, antifungal ve antibakteriyel profilaksileri ile takip edilmektedirler. Tedavilere ek olarak ikinci olguya JAK-inhibitörü başlanmıştır.

Sonuç: STAT1-GOF mutasyonları, kandida enfeksiyonları dışında çok farklı klinik tablolarla karşımıza çıkabilmektedir. Bronşiektazi, otoimmün hastalıklar, lenfoproliferasyon hatta malignite ile başvuran hastalarda akıldan tutulması gereken bir mutasyondur. Tedavide JAK inhibitörlerinin kullanımı giderek artmaktadır. Hematopoetik kök hücre nakli ancak seçilmiş vakalarda tercih edilecek tedavi yöntemidir.

*Bu çalışma TÜBİTAK 1003-315S215 numaralı proje kapsamında desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: STAT-1 GOF, Kronik Mukokütanöz Kandidiazis, İmmüendisregülasyon

[PS-110] [Abstract:239]

Kromozom 22q11.2 Delesyon Sendromu Tanılı 31 Hastanın Klinik ve İmmunofenotipik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Gözde Özkan¹, Caner Aytekin¹, Selmin Karademir², Ayşegül Zenciroğlu³, Figen Doğu⁴, Aydan İkincioğulları⁴

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

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

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

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

Giriş:

Kromozom 22q11.2 delesyon sendromu sık görülen sendromlardan birisidir, prevalansı 1:4000-1:6000'dir. Konjenital kalp hastalıkları(KKH), velofaringeal anomaliler, hipoparatiroidi, kraniofasial anomaliler, nöropsikiyatrik bozukluklar ve timus gelişiminin bozulması sonucu hafiften-orta dereceye kadar olan immün yetmezlik ile karakterizedir. Bu çalışmada hastaların klinik ve immunofenotipik özellikleri, eşlik eden klinik durumların ve prognoz verilerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem:

Bu çalışmada Nisan 2006-Ekim 2019 tarihleri arasında FISH analiziyle 22q11.2 delesyonu kanıtlanmış 31 hastaya ait dosya bilgileri retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular:

Olguların E/K oranı 14/17, ortanca tanı yaşı 7 ay (0.5ay-17yıl), ilk 2 yaşta tanı alan hasta sayısı 19 (%61.3) ve tanı alan ebeveyn sayısı 2 (%6.5) idi. Yirmi altı hastada (%83,9) sendromik yüz görünümü, 24 hastada (%77,4) KKH, 20 hastada (%64,5) immün yetmezlik, 13 hastada (%41,9) nörolojik-psikiyatrik bozukluklar, 12 hastada (%38,7) hipokalsemi, 12 hastada (%38,7) palatal bozukluklar, 7 hastada (%22,6) ürogenital anomaliler, 4 hastada (%12,9) endokrin hastalıklar, 4 hastada (%12,9) iskelet anomalileri, 4 hastada (%12,9) otoimmün hastalıklar saptanmıştır. İmmün yetmezlik saptanan 20 hastanın özellikleri tabloda sunulmuştur. Enfeksiyon geçiren hastalarda palatal anomaliler ile enfeksiyonlar arasında anlamlı ilişki bulunmazken (p:0,420), immün yetmezlik olması ile enfeksiyonlar arasında anlamlı ilişki saptanmıştır (p:0,027). MPV 27 hastada (%87) yüksek saptanırken ortalama 9,72 fL idi. Yedi hasta (%22.6) kaybedilmiştir. İki hasta (%6,5) KKH, 5 hasta (%16,1) KKH+enfeksiyonlarla kaybedilmiştir.

Tartışma-Sonuç:

22q11.2 delesyon sendromulu hastaların immün sistemleri ayrıntılı değerlendirilmeli, immün yetmezliğin derecesine göre uygun şekilde tedavi edilmelidir. 22q11.2 delesyon sendromunun tanısı için FISH analizinin uygulanmasından önce, MPV'nün değerlendirilmesi hasta seçimi için ucuz bir yöntem olduğu görülmektedir. Hastalar birlikte olan anomali ve hastalıklar yönünden multidisipliner olarak izlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: 22q11.2 delesyon sendromu, immün yetmezlik, MPV

Tablo. İmmün yetmezlik saptanan 20 hastanın immünolojik, enfeksiyon ve tedavi özellikleri

Hasta	T hücre*	IgG*, IgA* IgM*	Aşı yanıtı	Enfeksiyon	Antibiyotik profilaksisi	IVIG
1	CD3+, CD4+ düşük	IgM düşük	Ø	Tekrarlayan ÜSVE+ASVE	-	-
2	CD3+, CD4+, CD8 düşük	Normal	Ø	-	TMP/SMX	+
3	CD3+ düşük	IgM düşük	+	Tekrarlayan ASVE	TMP/SMX	+
4	Normal	IgG, IgA, IgM düşük	+	Tekrarlayan ASVE	TMP/SMX	-
5	CD3+, CD4+ CD8+ düşük	IgG düşük	-	-	TMP/SMX	-
6	CD8+ düşük	IgG düşük	+	Sepsis	TMP/SMX	+
7	CD4+ düşük	Normal	-	Tekrarlayan ÜSVE	TMP/SMX	-
8	CD3+, CD4+ düşük	Normal	-	Sepsis	-	-
9	CD3+, CD4+ CD8 düşük	Normal	Ø	-	TMP/SMX	-
10	CD3+, CD4+ CD8+ düşük	Normal	+	-	TMP/SMX	-
11	CD4+ düşük	Normal	Ø	-	-	-
12	CD3+, CD4+ düşük	Normal	+	Ağır pnömoni	-	-
13	Normal	IgM düşük	-	-	-	-
14	CD3+, CD8+ düşük	Normal	-	Tekrarlayan ÜSVE	TMP/SMX	-
15	CD3+, CD8+ düşük	Normal	-	Tekrarlayan ÜSVE	TMP/SMX	-
16	CD3+, CD4+ CD8+ düşük	Normal	-	Ağır pnömoni	-	-
17	CD3+, CD4+ CD8+ düşük	Normal	-	-	TMP/SMX	-
18	CD3+, CD4+ CD8+ düşük	Normal	-	Tekrarlayan ÜSVE	-	-
19	CD3+, CD8+ düşük	Normal	-	-	-	-
20	CD3+, CD4+ düşük	Normal	+	Tekrarlayan ASVE+ÜSVE	TMP/SMX	-

*Yaşa göre bakılmıştır Ø: Aşı yapılmamış hasta

[PS-112] [Abstract:242]**Spontan Ve İdiyopatik Rekürren Düşük Yapan Kadınlarda Natural Killer (NK), T Hücre İmmünoglobulin Ve Müsin Domein-3 (TİM-3) Düzeylerinin Araştırılması**Nur Ecem Öztop Gündoğdu¹, Nihan Gürkan Karakaş², Esra Esim Büyükbayrak², Tunç Akkoç¹¹Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul²Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Bozulmuş tolerans indüksiyonu, aşırı inflamasyon spontan-rekürren abortus gibi gebelik komplikasyonlarına yol açmaktadır. TİM-3 birçok fizyolojik ve patolojik süreçte temel immünolojik fonksiyona sahip yeni tanımlanmış molekül olup bağışıklık toleransının düzenlenmesinde rol oynamaktadır. Bu çalışmanın amacı, gebeliğin 1.Trimesterinde Spontan(SA) ve Rekürren Abortus(RA) yapan gebeler ile 1.Trimester normal gebelik süreci devam eden gebe(SG) ve sağlıklı gebelik geçirmiş, sağlıklı doğum yapmış(S) kadınların venöz kanlarından izole edilen Periferik Kan Mononükleer Hücre(PKMH) fenotipleri arasındaki farka dayalı immünolojik reddin nedeninin araştırılmasıdır.

Gereç-Yöntem: Genetik, endokrinolojik, anatomik ve çevresel faktörlerin dışlandığı idiyopatik rekürren ve spontan abortus vakaları dahil edilmiştir. RA, SA, SG ve S deneklerinin venöz kanlarından PKMH izole edildi. Lenfositler(2x10⁵) 96'lık platede Carboxyfluorescein succinimidyl ester(CFSE) boyalı-boyasız, Uyarımsız(US) ve IL-4 Uyarımlı(IL4) ortamda 48 saat inkübe edildi. İnkübasyon sonrasında CFSE işaretli hücrelerin proliferasyonlarına, T regülasyon hücre(Treg) düzeylerine, lenfosit apoptozu ve NK hücrelerinde Tim-3 ifadesi incelendi.

Bulgular: Sonuçlara göre CD3-CD16+CD56+ periferik(p)NK hücreleri, US-SG PKMH kültürlerine göre US-SA(p<0.02) ve US-RA(p<0.008) kültürlerinde istatistiksel olarak anlamlı düşük bulundu. CD3-CD56+ pNK hücrelerinde TİM-3 düzeyi IL4-SA(p<0.002) ile IL4-RA(p<0,0001) PKMH kültürlerinde US-SA ile US-RA kültürlerine göre istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu. US-SG grubuna göre US-SA grubunda CD4+CD25+FOXP3+ Treg hücreleri istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu(p<0.007). IL-4 uyarımı ile IL4-SA grubuna göre US-SA grubunda CD4+CD25+FOXP3+ Treg hücreleri istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu(p<0.01). IL-4 uyarımı ile US-SA grubuna göre IL4-SA grubunda lenfosit apoptozu istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu(p<0.0004). IL-4 uyarımı ile US-RA grubuna göre IL4-RA grubunda lenfosit apoptozu istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu(p<0.0006).

Sonuçlar: RA, SA gebelerinde pNK TİM-3 düzeyi azalmıştır.Erken gebelikte, SA ve RA oluşumunu öngörmek için TİM-3 biyolojik belirteç olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Gebelik kaybı, İmmünmodülasyon, NK, Tim-3**[PS-113] [Abstract:244]****Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Nedeni, NFKB Yolak Bozuklukları**Candan İslamoğlu¹, Şule Haskoloğlu¹, Sevgi Bal², Kübra Baskın¹, Gülay Ceylaner³, Kaan Boztuğ², Figen Doğu¹, Aydan İkinçioğulları¹¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı²CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna, Austria³İntergen Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma ve Uygulama Merkezi

Giriş: NFKB (Nükleer faktör-kappa B); DNA transkripsiyonunu, sitokin üretimini ve hücre döngüsünü kontrol eden NFKB1, NFKB2, RelA, RelB ve c-Rel isimli 5 proteinden oluşan bir protein kompleksidir. NFKB tüm hücrelerde bulunur ve stres, sitokinler, serbest oksijen radikalleri, ağır metaller, uv ışınları, okside LDL, bakteriyel ve viral antijenler gibi uyarılara hücresel cevapta rol alır; enfeksiyonlara immün cevap regülasyonunda anahtar görevi görür.

NFKB1 ve NFKB2 eksikliği otozomal dominant kalıtım gösteren, erken çocukluk çağından itibaren sık sinopulmoner enfeksiyonlar ile seyreden; hipogamaglobulinemi ve hafıza ve marginal zon B hücrelerinde düşüklük ile seyreden bir primer immün yetmezliktir. Bazı hastalarda otoimmünite (astım, İBH, glomerulonefrit, ateroskleroz) ve otoimmün antikorlar gözlemlenir. NFKB2 eksikliğinde farklı olarak adrenal yetmezlik ve alopesi de eşlik edebilir.

Method: Bu çalışmada yaygın değişken immün yetmezlik tanısı ile izlenen ve genetik inceleme ile NFKB1 ve NFKB2 mutasyonu tanısı alan 3 hastamızın klinik ve laboratuvar özellikleri sunulmaktadır.

Olgu: Tablo1'de verilmektedir.

Sonuç:

NFKB1 ve NFKB2 mutasyonu yaygın değişken immün yetmezliğin bilinen en sık monogenik nedenlerindedir. Rekürren sinopulmoner enfeksiyonlar, otoimmünite, otoinflamasyon, endokrinopati ve hipogamaglobulinemi varlığında NFKB1 ve NFKB2 eksikliği akılda tutulmalıdır.

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

Anahtar Kelimeler: Yaygın değişken immün yetmezlik, hipogamaglobulinemi, sinopulmoner enfeksiyonlar

Olgular

	H.K.	B.K.	Y.H.
Mevcut yaş	27 yaş	10 yaş	3 yaş
Semptomların başlama yaşı	2,5 yaş	6 ay	1 yaş
Klinik Bulgular	*Tekrarlayan ÜSZE, sinüzit, otit *Enfeksiyon sonrası işitme kaybı *Kusma-ishal atakları *Kronik özefajit *Herpes ensefaliti	*Sık ÜSZE, ASYE *Astım *Aralıklı ishal *Kronik özefajit, gastrit	*Sık ÜSZE *Astım
Akrabalık	+	+	-
Ig G/A/M	Düşük	Düşük	Düşük
Anti HbS	Negatif	Negatif	Negatif
Bhücre alt grupları	Hafıza B hücrelerde düşüklük	Hafıza B hücrelerde düşüklük	Hafıza B hücrelerde düşüklük
Genetik	NFKB2 mutasyonu	NFKB1 mutasyonu	NFKB2 mutasyonu

[PS-114] [Abstract:245]**Süt Çocuğunun Geçici Hipogamaglobulinemisi ile Alerjik Hastalıkların Birlikteliği**

Emine Kübra Şen, Nazmiye Türker, Merve Karaman Yılmaz, Şule Haskoğlu, Candan İslamoğlu, Avniye Kübra Baskın, Esin Figen Doğu, Kamile Aydan İkinçioğulları
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Alerji ve İmmunoloji Bilim Dalı

Amaç: Çocukluk çağının geçici hipogamaglobulinemisi (ÇÇGH), IgG düzeyinin yaşa göre normal değerlerin altında olduğu, 5ay- 2yaş arası dönemde başlayıp 2-6 yaş arasında IgG düzeyinin normale geldiği bir primer immün yetmezliktir. IgA ve M düzeyi hafif düşük veya normal olabilir. Patogenezi hakkında henüz fikir birliğine varılamamıştır. Hastalar tekrarlayan enfeksiyonlar, atopik hastalıklar, otoimmünite ile de karşımıza çıkabilmektedir. Bu çalışmanın amacı kliniğimizde ÇÇGH tanısı alarak izlenen hastalarda atopik hastalık sıklığını araştırmaktır.

Yöntem: Çalışmaya Ankara Üniversitesi Çocuk İmmunoloji ve Alerji Bölümü'nde Ocak 2010 ile Aralık 2019 tarihleri arasında izlenip, ÇÇGH tanısı alan 161 hasta alındı. Hastaların demografik, klinik, laboratuvar verileri, başvuru şikayetleri, eşlik eden atopik hastalıkların varlığı retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmaya alınan 161 olgunun %64,5'i erkek olup, semptom başlama yaşı 20,5.±10,2 ay olarak saptandı. Başvurudaki IgA: %63,3, IgM: %50 oranında düşük olarak, her üç izotip düşüklüğü ise %26 oranında saptandı. Olguların en sık başvuru nedeni %45,3 ile tekrarlayan bronşiyolit idi. Hastaların %19,2'inde atopik dermatit, %5,5'inde besin alerjisi mevcuttu. İzlemde olguların %32,5'i astım tanısı aldı.

Sonuç: ÇÇGH çoğunlukla üç yaş civarında kendiliğinden düzelen, diğer immün yetmezlik durumlarının dışlanabilmesi için takibi gereken geçici bir primer immün yetmezlik durumudur. Çalışmamızda, atopik hastalıklarla ilişkisi dikkat çekici düzeyde yüksek olarak saptanmıştır. Özellikle tekrarlayan bronşiyolit nedeniyle başvuran hastalar ÇÇGH yönünden değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: hipogamaglobulinemi, primer immün yetmezlik, tekrarlayan bronşiyolit, atopik dermatit, besin alerjisi

[PS-115] [Abstract:246]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlikte 23 Yıllık Sonuçlarımız

Candan İslamoğlu¹, Şule Haskoloğlu¹, Sevgi Bal², Kübra Baskın¹, Özlem Bayram¹, Gülay Ceylaner³, Kaan Boztuğ², Figen Doğu¹, Aydan İkincioğulları¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı

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

³İntergen Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma ve Uygulama Merkezi

Giriş: Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) farklı genetik nedenlere bağlı T ve B lenfositlerin sayı ve fonksiyonlarında bozuklukla karakterize bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. Hematopoetik kök hücre nakli yapılmazsa hayatın ilk 2 yılı içinde ölüme sebep olur. Bu nedenle bir pediatrik acildir.

Method: Çalışmamızda 1997-2019 yılları arasında AÜTF Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı'nda AKİY tanısı alan ve diğer merkezlerde tanı alıp tedavi için tarafımıza yönlendirilen 91 vakanın klinik, immünolojik özelliklerinin ve hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) sonrası izlemlerinin retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlandı.

Sonuç: 91 vaka değerlendirmeye alındı. Klasik AKİY özellikleri olan 86 hastanın semptomlarının ortanca 1 (0-8 ay) ayda başladığı, AKİY tanısını ortanca 3,3 (prenatal-15 ay) ayda aldığı, şikayetlerle tanı arasında geçen sürenin ortanca 2 (0-8,17 ay) ay olduğu belirlendi. Olguların %65,9'unda (n:60) eş akrabalığı vardı. Tanı anında pnömoni (%73,6) ve oral moniliazis (%63,7) en sık rastlanan bulgular idi. Tanıdan önce olguların %57,1'ine BCG aşısı yapılmıştı.

Olguların immünolojik fenotipe göre değerlendirmesinde en büyük grubu %53,8 (n:49) ile T-B-NK+ AKİY oluşturdu, ikinci sıklıkta %27,5 (n:25) oranında T-B+NK+ AKİY görüldüğü belirlendi.

74 hastaya 104 HKHT yapıldı. Donörlerin %43,2'si tam uyumlu akraba, %52,9'u haploidantik ve %4'ü MUD idi. 91 hastanın 26'sı kaybedildi, bunların 13'ü ağır enfeksiyon nedeni ile HKHN yapılamadan kaybedildi. 11 hastanın HKHN öncesi ağır enfeksiyonu ve organ hasarı mevcuttu. HKHN sonrası ortalama sağkalım %82 idi.

Sonuç: HKHN ağır kombine immün yetmezlik hastalarında hayat kurtarıcı tedavidir. Ağır kombine immün yetmezliğin ulusal yenidoğan tarama programına alınması hastalığın gerçek sıklığının belirlenmesine olanak sağlayacak ve bu hastalara erken tanı ve yaşam şansı sunacaktır.

Anahtar Kelimeler: ağır kombine immün yetmezlik, hematopoetik kök hücre nakli, kombine immün yetmezlik

[PS-116] [Abstract:247]

İmmün Yetmezliği Olan Çocuklarda Subkutan İmmünglobulin Tedavisinin Etkinliği

İlyas Emre Tekdemir, Safiye Akalın, Duygu Nida Sarıtaş, Hasibe Artaç
Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Konya

GİRİŞ: Primer antikor eksikliklerinde immunoglobulin replasman tedavisi, intravenöz (İVİG) veya subkutan (SKİG) infüzyonlar olarak verilebilir. İntravenöz yolun aksine subkutan immünglobülin uygulaması ile serum IgG seviyelerinin dalgalanması önlenilmekte ve kararlı düzeyin korunması daha kolay sağlanabilmektedir. Bu çalışmanın amacı, subkutan immunoglobulin tedavisi alan hastalarda SKİG tedavisinin etkinliğini değerlendirmektir.

Materyal-Metod: SKİG alan hastaların demografik verileri, klinik ve laboratuvar bulguları, subkutan immünoglobulin dozu, doz sıklığı ve enfeksiyon sıklığı dosya bilgilerinden kaydedildi.

Bulgular: 15 ay-17 yaşları arasında immün yetmezlik tanısı alan ve subkutan immünoglobulin ile tedavi edilen 25 hastadan (dokuz kız, onaltı erkek) 12 ay ve üzerinde takibi olan 13 hasta değerlendirmeye alındı. Hastalara subkutan immünglobülin tedavisi 1 ila 4 hafta aralıklarla, 0,17-0,66/kg/doz/ay dozunda, %10 derişimde uygulandı. Ortalama yaşları 85,3±54,2 (29 ay-17 yaş) olup takip süresi 12-39 ay (23±9,4) arasındaydı. Subkutan tedaviye geçildikten sonra 6 hastada enfeksiyon (ikisi gastroenterit, dördü pnömoni) nedeniyle hastaneye yatış gözlemlendi. 17 yaşındaki hastanın evde SKİG uygulama sonrasında kusması olduğu öğrenildi. Diğer hastalarda uygulama sonrasında kısa süreli hafif lokal kızarıklık ve şişlik dışında ciddi bir yan etki görülmedi.

Sonuç: Subkutan immünglobülin tedavi yöntemi; hastane yatış sıklığının azalması, IgG seviyelerinin kararlı düzeyde tutulması, hasta ve yakını için ulaşım sorununun ortadan kalkması ve hastanede geçirilen zamanın azalması açısından seçilmiş hastalarda yeterli eğitim sağlanırsa intravenöz uygulamaya göre daha üstün bir yöntem olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, subkutan immünglobulin, enfeksiyon sıklığı

[PS-117] [Abstract:248]**DOCK2 eksikliğinde posttransplant siklofosfamid rejimi ile başarılı haploidentik hematopoetik kök hücre nakli**Şule Haskoloğlu¹, Dilara Beşli Çelik¹, Candan İslamoğlu¹, Avniye Kübra Baskın¹, Tanıl Kendirli², Figen Doğu¹, Kamile Aydan İkinciçoğulları¹¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

Amaç: DOCK2 (Dedicator of Cytokines-2) molekülü, Rac proteinleri için bir guanin-nükleotid değişim faktörüdür. DOCK2 molekülünün eksikliği, T hücrelerde RAC1 aktivasyonunda, T ve B lenfositlerin kemokinle uyarılan migrasyon ve aktin polimerizasyonlarında, NK hücrelerinin migrasyon ve degranülasyonunda, nötrofil kemotaksisi ve viral enfeksiyona yanıt sırasında IFN α ve IFN λ üretiminde bozulmalara neden olmaktadır. Erken başlangıçlı invazif bakteriyel ve viral enfeksiyonlar ile karakterize ağır seyirli bir kombine immün yetmezlik olarak karşımıza çıkmaktadır. Tek küratif tedavi hematopoetik kök hücre naklidir (HKHN). Burada, DOCK2 eksikliği nedeniyle haploidentik HKHN yapılan bir olguyu sunmaktayız.

Olgu: 2,5 yaşında erkek hasta, ağabeyi ağır suçiçeği enfeksiyonunu takiben çoklu organ yetmezliği nedeni ile kaybedilen ve sonradan DOCK2 eksikliği tanımlanan hastamızın kardeşi. İlk kez 6 aylıkken ateş, öksürük şikâyetleri ile başvurduğunda, tam kan sayımında lenfopeni, panhipogammaglobülinemi, periferik kan lenfosit alt grup analizinde; CD3+ T hücre lenfopenisi ve RTE düşüklüğü saptandı. Genetik çalışma ile DOCK2 geninde mutasyon gösterildi. IVIG replasmanı ve profilaktik antibiyotik tedavileri başlandı. Aile içi ve akraba dışı donör taramasında tam uygun verici bulunamadı. 10 aylıkken immün trombositopeni gelişti. IVIG, steroid, plazmaferez, eltrombopag tedavilerine yanıt alınamadı. Hastaya treosulfan, fludarabin, ATG ve GvHD profilaksisi için posttransplant siklofosfamid rejimi verilerek babasından haploidentik nakil yapıldı. +19. günde myeloid, +25. günde trombosit engraftmanı gelişti. Nakil sonrası 8. ayında mikst kimerizm ile izlemine devam edilmektedir. Sonuç: DOCK2 eksikliği, yenidoğan döneminde TREC taraması ile erken tanı konabilen ciddi seyirli bir kombine immün yetmezliktir. HKHN'nin tek küratif tedavi olduğu bu hastalıkta, aile içi ve akraba dışı donör bulunamadığında uygulanan posttransplant siklofosfamid rejimi ile haploidentik HKHN başarılı bir tedavi yaklaşımı olmuştur.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, DOCK2 eksikliği, haploidentik hematopoetik kök hücre nakli**[PS-118] [Abstract:249]****CVID'li Hastada Karaciğer S**Merve Erkoç¹, Emre Özbek², Ümit Ölmez¹, Göksal Keskin¹¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç hastalıkları, İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı²SBÜ Trabzon Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İmmünoloji ve Alerji

23 yaşında kadın hasta, 13 yıldır CVID ve bronşiektazi ile takip edilmekleyen son 2 ayda B semptomları tariflemesi ve splenomegali olması üzerine yatırıldı. Masif splenomegali ve bilateral ödemleri mevcuttu. Pansitopenisi olan hastadan gönderilen viral markırlardan CMV DNA 402 kopya olması üzerine gansiklovir başlandı. ANA(-), Anti ds DNA(-), KC spesifik antikorlar(-), quantiferon(-), antitripsin normal, ferritin normal, ASMA normal. EKO'da tüm kalp çevresinde minimal perikardiyal sıvı mevcuttu. BT'de mediastinal ve bilateral hiler kitle patolojik boyuta ulaşmayan lenf nodları, her iki akciğerde tüm loblarda variköz-kistik bronşiektaziler, ince duvarlı birkaç kist, sentrilobüler nodüller, karaciğerde hipodens alan, portal ven ve splenik ven çapları artmış, paraözofageal variköz venler, intrahepatiksafra kanalları hafif belirgin, koledok normal genişlikte, dalak kraniokaudal yaklaşık 28 cm, asit mevcut olarak raporlandı. Kemik iliği; odaksal lenfoid agregat, interstisyel dağınık T ve az sayıda B lenfoid hücre içeren, her üç seride hafif oran artışı ve matür granülositer seri hakimiyeti bulunduran normosellüler biyopsi olarak değerlendirildi. ALP, GGT, AST, ALT ve billirubin değerlerinin yüksek olması üzerine görüntüleme planlandı. Portal ven dopplerde; portal ven çapı hafif artmış, portal venler açık, karaciğer parankimi hafif heterojen. Dinamik KC BT'de; karaciğer konturları hafif nodüler, karaciğer parankiminde sadece arteriyel fazda görülen milimetrik boyutlu opaklaşan nodüler alanlar(sirotik nodül?) olarak raporlandı. Yapılan endoskopide özofagus distalinde f2 ve 2 kolon f1 varisşer ile mide fundus varisleri izlendi. Gastroenteroloji konseyinde değerlendirilen hasta karaciğer-s olarak kabul edildi. Hastanın tedavisine propranolol, spironolakton, furosemid ve ursodeoksikolik asit eklendi. Gastroenterolojinin önerileri uygulanan hasta düzenli ivig tedavisi ve antibiyotik profilaksisi ile taburcu edildi.

Anahtar Kelimeler: CVID, splenomegali, karaciğer

[PS-119] [Abstract:250]

LAMC2 Mutasyonuna Bağlı Epidermolizis Bülloza-Herlitz Tip:Olgu Sunumu

Sule Haskoloğlu¹, Gökcan Öztürk¹, Candan İslamoğlu¹, Kübra Baskın¹, Figen Doğu¹, Ömer Erdeve², Serdar Ceylaner³, Aydan İkincioğulları¹

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yenidoğan Bilim Dalı, Ankara

³İntergen Genetik Tanı Merkezi, Ankara

Giriş

Junctional Epidermolizis Bülloza (JEB), lamina lucidanın ayrılmasıyla karakterize otozomal resesif geçişli bülloz bir cilt hastalığıdır. Laminin-332'nin sırasıyla, $\alpha 3$ -, $\beta 3$ -ve $\gamma 2$ zincirlerini kodlayan LAMA3, LAMB3 ve LAMC2 genlerindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkar. JEB Herlitz tipi, laminin 332.1 proteininde meydana gelen mutasyon sonucu ortaya çıkan ciddi, kutanöz ve ekstrakutanöz bülloz lezyonlara yol açan ölümcül bir hastalıktır. Burada, LAMC2 geninde homozigot mutasyon saptanan Junctional Epidermolizis Bülloza- Herlitz tip olgusu sunulmaktadır.

Olgu

1 aylık erkek hasta, el, ayak parmak uçlarında, gluteal bölgesinde yaralar çıkması şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde, boyun, el, ayak tırnak ve parmak uçlarında ve gluteal bölgesinde erode, üstleri sarı-yeşil kabuklu ve nekrotizan alanların olduğu yaralar, oral mukozada moniliazis saptandı. Anne baba arasında akraba evliliği mevcuttu. Üç erkek kardeşi benzer yaralarla 42 günlük, 50 günlük ve 5 aylıkken kaybedilmişti. Öykü ve muayene özellikleri bakımından primer immün yetmezlik olabileceği düşünüldü. İmmünolojik değerlendirmesinde, tam kan sayımı normal, IgG, A, M, total IgE değerleri yaşa göre normal düzeydeydi. Periferik kan lenfosit alt grup analizi, lenfosit ve nötrofil fonksiyonları, HLA ABC ekspresyonları normaldi. Cilt biyopsisi alındı. Patoloji incelemesi; subepidermal ayrılmalı vezikülobülloz dermatit ile uyumlu bulundu. Hedeflenmiş gen analizinde LAMC2 geninde c.3365T>G (P.I1122)(pLeu1122Ter) homozigot mutasyonu saptandı.

Sonuç

JEB-Herlitz tipi OR geçişli ve ölümcül seyirli bir cilt hastalığıdır. Cilt-mukoza, saç ve tırnağa ait muayene bulguları PİY'ler için uyarıcı işaretler olabilmektedir. Ancak ayırıcı tanıda kalıtsal cilt hastalıkları da düşündürmelidir. Erken başlangıçlı bülloz veya erode yaralarla gelen hastalarda JEB akılda tutulmalıdır. Aileler prenatal genetik tanı hakkında bilgilendirilmelidir.

Bu çalışma TÜBİTAK 1003 Proje no 315S125 kapsamında desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Junctional Epidermolizis Bülloza, LAMC2 mutasyonu, laminin

[PS-120] [Abstract:251]

Lökosit Adezyon Defekti Tip I'de Tekrarlayan Tifilit Atakları

Bilge Nur Türkfiliz¹, Şule Haskoloğlu², Candan İslamoğlu², Avniye Kübra Baskın², Figen Doğu², Aydan İkincioğulları²

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

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

Giriş:

Lökosit Adezyon Defekti (LAD), lökositlerin adezyon, migrasyon, kemotaksis ve ekstrasvazasyonunda rol alan moleküllerin eksikliklerine bağlı gelişen, nadir görülen, otozomal resesif katılımlı, üç ayrı tipi olan (LAD-I, LAD-II ve LAD-III) bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. Yenidoğan döneminde omfalit ve göbek kordonunun geç düşmesi ile daha sonraki dönemlerde tekrarlayan ve yaşamı tehdit eden bakteriyel, fungal enfeksiyonlar, yara iyileşmesinde gecikme ve gingivitis ile de karşımıza çıkabilir. Enfeksiyon olmaksızın saptanan lökositoz (nötrofili) ilk ve en önemli laboratuvar bulgusudur.

Tifilit; nötrojenik hastalarda görülen, terminal ileum ve çekumun tutulumuna bağlı, etiolojisinde polimikrobiyal ajanların yer aldığı ölümcül seyredilen bir nekrotizan enterokolit tablosudur. Bugüne kadar LAD-I ile tifilit birlikteliği bildirilmemiştir.

Olgu

2,5 yaşında kız hasta, 2 haftalık iken göbek kordonunun düşmemesi üzerine polikliniğimize başvurdu. Ablası LAD-1 tanısı ile bölümümüzde takip edilmekteydi. Anne baba arasında akraba evliliği vardı. Fizik muayenesinde; omfalit ve perianal ülserler saptandı. Tam kan sayımında; BK:30.890/mm³, mutlak nötrofil sayısı:22.000/mm³, akım sitometrisi ile ölçülen CD18, CD11a, CD11b ve CD11c ekspresyonları % 0,1 bulundu. Genetik çalışma ile de tanı doğrulandı, ITGB2 geninde yeni bir mutasyon saptandı. Koruyucu antibiyotik tedavilerine rağmen çok sık solunum, cilt, idrar yolu enfeksiyonları ve sepsis atakları geçiren hasta son 10 ay içinde 6 kez ateş ve karın ağrısı şikâyetleri ile başvurdu. Batın USG'de çekum ve sağ kolon proksimalinde diffüz duvar kalınlaşması ve çevresinde enflamasyon saptandı, bulgular tiflitis ile uyumlu bulundu. Tüm ataklar intravenöz antibiyotik ve sıvı desteği ile tedavi edildi. Sonuç: Ateş, karın ağrısı ile başvuran LAD-I hastalarında tifilit akılda tutulması gereken bir durumdur.

Anahtar Kelimeler: LAD, Lökosit Adhezyon Defekti, Tifilit

[PS-121] [Abstract:253]**Yenidoğan Guthrie Kart Örneklerinin Farklı Saklama Koşullarının Ve Saklama Süresinin B-Aktin Analizi Üzerine Etkisinin İncelenmesi**

Dilan Baştuğ¹, Fethiye Eken Aksoy¹, Senem Koçak¹, Emel Okulu², Figen Doğu¹, Aydan İkinçioğulları¹, Lale Şatıroğlu Tufan³

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adli Tıp Anabilim Dalı, Ankara

Yenidoğan tarama programında yer alan Konjenital Adrenal Hiperplazi, Fenilketonüri, Konjenital Hipotiroidi ve Kistik Fibrozis gibi hastalıkların taramasında guthrie kartlarındaki kan örnekleri kullanılmaktadır. Guthrie kartları; örneklerin bozulmasını önlemek, saklama koşullarını iyileştirmek, uzun süre depolanması için kullanılmaktadır. Ulusal Patoloji Akreditasyon dayanışma konseyi Guthrie kartları ile örneklerin 50 yıl, Royal Patologlar konseyi 20 yıl saklayabildiklerini göstermişlerdir. Yenidoğan tarama testlerinde ve DNA bankalarının oluşturulmasında, DNA'nın stabilitesi ve yapılacak testlerin güvenilirliği için Guthrie kartlarının uygun sıcaklık ve nemde saklanması önemlidir. Çalışmamızda, farklı sıcaklık ve nem oranına sahip ortamlarda saklanmış Guthrie kartı kan örneklerinden DNA eldesi sonrasında gerçek-zamanlı qPZR ile B-Aktin analizi üzerine etkisinin araştırılması amaçlanmıştır. Çalışmaya 36 örnek dahil edilmiştir. Örneklem grubumuzda 22 erkek (%62,9) ve 13 (%37,1) kız bulunmaktadır. 23'ü 37 haftadan küçük (%65,7) ve 12'si (%34,3) 37 haftalık ve 37 haftadan büyüktür. 15'i (%42,9) 1500 gr altında; 6'sı (%17,1) 1501-2500 gr; 13'ü (%37,1) 2500gr üzerindedir. Çalışmamız kapsamındaki örnekler +4°C ve -20°C'lerde bekletilmiştir, ayrıca aynı örneklerin örnek alındıktan sonra iki farklı zaman aralığında deneyleri gerçekleştirilmiştir ve bu iki farklı bekleme süresinin ve bekleme derecelerinin B-Aktin kopya sayısı üzerinde değişim gösterip-göstermediği incelenmiştir. Gerçekleştirdiğimiz ilk çalışmamızda; örneklerimiz en erken 1 günlük, en geç 150 günlük bekleme süresine sahiptir. Daha sonra aynı koşullarda bekletilmeye devam edilen örnekler ikinci çalışmaya almıştır ve bu örnekler de en erken 387 gün en geç 533 bekleme süresine sahiptir. Bu iki farklı zamanlarda yapılan çalışmalarda örneklerin bekleme süresi ve bekleme derecelerinin guthrie kartından elde edilen DNA bütünlüğünü etkilemediği ve B-aktin kopya sayısı üzerinde anlamlı fark göstermediği tespit edilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Guthrie Kart, B-Aktin Analizi, qPZR

[PS-122] [Abstract:254]**Yaş Tahmininde Gerçek Zamanlı Kantitatif PZR Yöntemi İle TREC Analizinin Kullanımı**

Fethiye Eken Aksoy¹, Senem Koçak¹, Dilan Baştuğ¹, Yonca Eğin², Figen Doğu¹, Aydan İkinçioğulları¹, Lale Şatıroğlu Tufan³

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

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adli Tıp Anabilim Dalı, Ankara

Günümüzde yaş tayini birçok farklı metotla belirlenmeye çalışılan ve farklı alanlarda kullanılabilen önemli niceleyici analiz araçlarından biridir. Birden fazla yaş tayini metodunun bulunmasına rağmen, bu metotlar çevre koşulları, cinsiyet farklılığı gibi faktörler sebebiyle kullanımları kısıtlıdır. İmmün sistem organlarından olan timüs T lenfosit üretim ve çeşitliliğinden sorumludur. Bu çeşitlilik VDJ kombinasyonu ile sağlanır. Bu kombinasyonda TREC adı verilen dairesel bir DNA parçası oluşur. TREC kararlı bir yapıdır ve hücre proliferasyonunda replike olmaz. Bu durum ile yaş artarken TREC azalmış olur. Bu çalışmanın amacı yaş tahmininde gerçek zamanlı kantitatif PZR yöntemi ile TREC analizinin kullanımının araştırılmasıdır.

Çalışmamızın örneklemini 203 kişiden oluşup %44,8'i (91) kadın, %55,2'si (112) erkektir ve TREC kopya sayılarını iyi değerlendirebilmek amacıyla 10 alt yaş grubundan oluşmaktadır. Çalışmamızda TREC ve housekeeping gen olan B-aktin'in analizi, plazmidler referans alınarak gerçek-zamanlı-PZR yöntemiyle yapılmıştır. TREC kopya sayısının yaşla ilişkisi kantitatif PZR tekniği ile ülkemizde ilk kez çalışılmıştır. Popülasyonumuz için oluşturduğumuz 10 alt yaş grubu için ortalama TREC kopya sayısı kadın ve erkek için ayrı ayrı tespit edilmiştir. Araştırmaya katılan 91 kadının ortalama TREC değeri 753, 112 erkeğin ise 733'tür. Araştırma sonuçlarımız mevcut literatürü desteklemektedir. TREC kırılma noktası, çalışmamızda 55-59 yaş grubunda tespit edilmiştir. Bu kırılma noktasının, cinsiyet ile olan ilişkileri incelendiğinde erkeklerde 45-49, kadınlarda ise 55-59 yaş gruplarına denk geldiği gözlemlenmiştir. TREC kopya sayıları ve Cp değerinin üzerindeki etkileriyle daha güçlü bir ilişki kurmak için örnek sayısı genişletilebilir.

Anahtar Kelimeler: Yaş Tahmini, TREC Analizi, Gerçek Zamanlı Kantitatif PZR

[PS-123] [Abstract:255]**Kardiyak Defektli Bir Hastada İntravenöz İmmünglobulin Replasman Tedavisi Sırasında Görülen Komplikasyon ve Yönetimi**Emine Vezir¹, Arife Uslu Gökçeoğlu², İbrahim Ece³, Fatih Atik³¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar, Ankara²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Nefrolojisi, Ankara³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Kardiyolojisi, Ankara

Oniki aylık erkek hasta interrupted aortik ark ve aorta pulmoner pencere nedeniyle 21 günlükken dış merkezde opere edilmiş ve 4 ay boyunca hastanede tekrarlayan akciğer enfeksiyonu nedeniyle yatarak antibiyotik tedavileri almış, dörtbuçuk aylık olunca takip ve tedavi açısından merkezimize başvurmuştur. Başvuruda igg düzeyi agamaglobulinemik düzeyde düşük saptanan hastaya intravenöz immünglobulin replasman tedavisi başlandı. Mutlak lenfosit sayısı normal olan hastanın cd3, cd4 ve cd8 yüzdeleri yaşına göre düşük düzeylerde idi. DiGeorge açısından genetik analiz yapıldı. Eylül 2019'da rezidü aortopulmoner pencere kapatılması yapıldı. Kapatma işlemi yapıldıktan 3 gün sonra üçüncü kez ivig replasman tedavisi yapılan hastada yeşil renkli idrar yapma şikayeti oldu. Yeşil idrar etiyojisi araştırılan hastada neden hemoliz olarak düşünüldü. Hastada daha önceki ivig replasmanlarında herhangi sorun olmaması nedeniyle rezidü AP pencere kapatılması sonrası kalan rezidü defekt ve kullanılan cihaza bağlı mekanik travmaya sekonder hemoliz olabileceği düşünüldü. Tekrar anjio ile mekanik travmayı azaltıcı işlem yapıldı. Sonrasında minimal bir travmatik alan kalan hastada daha fazla düzeltme yapılamayacağı kardiyoloji tarafından belirtildi. Tekrarında bir kere daha ivig tedavisini sorunsuz alan hastada tekrarlayan ivig infüzyonları sırasında idrar renginde değişiklik olmaya devam etti. Ancak ivig verildiği günler kontrol hemoglobin değerleri daha yüksek saptanmaktaydı. Hastada kontrol hemoglobin değerleri daha yüksek olmasına rağmen idrarda hemoliz bulgularının olması üzerine hastada ivig sonrası hemokonsantrasyon olduğu bu hemokonsantrasyona bağlı mekanik travmanın daha çok arttığı ve idrarda hemoliz bulgularının arttığı düşünüldü. Hastaya tekrar ivig verilmeden önce 8 saat boyunca hidrate edildi. Sonrasında ivig çok yavaş infüzyonla sorunsuz verildi.

Bu şekilde riskli grup hastalarda ivig replasman tedavisinin hidrasyon dengesinin sağlanarak planlanması komplikasyonları azaltacaktır.

Anahtar Kelimeler: hemoliz, hipogamaglobulinemi, interrupted aortik ark, İVİG**[PS-124] [Abstract:256]****Down sendromu ve ağır kombine immün yetmezlik birlikteliği**Fatih Çelmeli¹, Tarkan Kalkan², Nadide Cemre Renda²¹SB Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları, Antalya²SB Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik, Antalya

Down sendromu (Trizomi 21) en sık görülen mental retardasyonla seyreden kromozomal anormalidir. 700-1000 canlı doğumda bir görülür. Karakteristik yüz görünümüleri, eşlik eden gastrointestinal, kardiyak anomalilerin yanı sıra enfeksiyonlar, büyüme geriliği, otoimmünite, maligniteler görülebilir. Down sendromlu hastalarda T ve B hücre sayısı ve fonksiyon bozuklukları gösterilmiştir ancak bunların birincil bir immün yetmezlik geni ile bağlantısı kurulamamıştır. Burada Ağır kombine immün yetmezlikli (AKİY) ve Down sendromu birlikteliği olan hastamızın sunulması planlandı.

Olgu:

2,5 aylık erkek hasta immün yetmezlik şüphesi ile getirildi. 34 haftalık NSVY ile 2200 gr ağırlığında doğmuştu. Yeni doğan döneminde hipokalsemi nedeni ile yatırılmıştı. Hastanın 14 yaşında erkek kardeşi AKİY nedeni ile 1,5 yaşında hematopoetik kök hücre nakli yapılmıştı. Aile prenatal tanı istememişti. İlk muayenesinde hipotonisite, yukarı eğimli palpebral katlantılar, epikantal kıvrımlar ve brakisefali, düşük ve küçük kulakları, 2/6 sistolik üfürüm saptanan hastaya Down sendromu tanısı konuldu. Ailede akrabalık yoktu. Hiçbir aşı yapılmamıştı. Hastanın tetkiklerinde ALS 600 mm3 ANS 2900 mm3, IgG 209 mg/dl, IgM <18 mg/dl, IgA 6 mg/dl IgE<18 IU/ml saptandı. Lenfosit alt gruplarında CD3, CD4, CD8, CD16-56 Negatif, CD19-20 %95'ti. T- B+ NK- AKİY tanısı konuldu. CMV PCR negatifti. İmmünglobülin replasmanı, TMP-SMX profilaksisi başlandı. Hipotroidi ve ASD+VSD saptandı. Hasta acil hematopoetik kök hücre nakli için sonuç beklerken ağır rota virüs ishali nedeni ile yatırıldı. Yüksek doz İVİG ile tedavi edilebildi. Kromozom analizinde trizomi 21, hedeflenmiş gen dizi analizinde IL2RG geninde hemizigot c.525delC delesyonu tespit edildi. Anne taşıyıcı saptandı. 4,5 aylıkken nakil yapılan hasta nakil sonrası ikinci ayda CMV pnemonisi nedeni ile exitus oldu.

Anahtar Kelimeler: Down Sendromu, Ağır Kombine İmmün Yetmezlik, IL2RG

[PS-125] [Abstract:257]

Serum Sickness Benzeri Reaksiyon Olan Bir Olgu

Emine Vezir

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar, Ankara

Giriş: Serum hastalığı benzeri reaksiyonlar (SSLR'ler), serum hastalığı (tip III immün kompleks hipersensitivitesi) ile benzer semptomları olan, ancak immün komplekslerin bulunmadığı advers reaksiyonları ifade eder. Burada serum sickness benzeri reaksiyonu olan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Dokuzbuçuk aylık kız hasta yer yer mor renkli olan yaygın geniş ürtiker plakları ve artrit, artralji bulguları ile başvurdu.

Öyküsünden üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle amoksisilin klavulonik asit, enfluvir ve peditus tedavileri almakta olduğu bu tedavilerin dördüncü günlerinde olduğu öğrenildi. Hastanın 3 gündür ateşsiz olduğu döküntülerin genital bölgeden başladığı eklem bölgelerinde ürtikeryel plaklar olarak yayılarak tüm vücuda yayıldığı öğrenildi.

Akut fazları yüksek olan hastanın kompleman 3 ve 4 düzeyleri normaldi. Ateşleri de başlayan hastada serum sickness benzeri reaksiyon düşünülerek almakta olduğu tedaviler kesildi. Hastaya ibuprofen, antihistaminik tedavileri başlandı. Cilt biyopsisi yapılarak bir kere steroid tedavisi 0.5 mg/kg olarak verildi. İzleminde hastanın eklem ve cilt bulguları 3 gün içinde hızlıca düzeldi.

Hastanın daha önce amoksisilin klavulonik asit grubu ilaçlar almış olması nedeniyle öncelikle bu ilaca bağlı olarak serum sickness benzeri reaksiyon olarak düşünüldü. Hastaya alternatif antibiyotik olarak macrolid grubu antibiyotik alabileceği belirtildi.

Sonuç: Serum sickness benzeri reaksiyon nadir görülen ilaç hipersensitivite reaksiyonlarındanır. Tanısı dikkatli klinik öykü ve fizik muayene ile konulur. Şüpheli ilaç alımından 1-2 hafta içinde görülen ürtikeryel plaklar, artralji, artrit bulguları ile başvuran hastalarda serum sickness benzeri reaksiyon akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, ilaç hipersensitivite, serum sickness

[PS-126] [Abstract:259]

Aktif B hücrelerinin allerjen immünoterapisindeki rolü

Mehmet Halil Çeliksoy, Recep Sancak, Alişan Yıldırım
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp fakültesi

Amaç: Bu çalışmanın amacı allerjen immünoterapisi alan hastalarda B hücre alt gruplarında meydana gelen değişiklikleri incelemektir.

Metod: Hastaların B hücre alt grupları immünoterapi öncesi ve immünoterapiden bir yıl sonra flow sitometri yöntemi ile değerlendirildi. Kontrol grubu olarak sağlıklı çocuklar çalışmaya alındı.

Bulgular: Yirmi iki astım ve/veya allerjik rinitli çocuk ve benzer yaş aralığındaki 14 sağlıklı çocuk çalışmaya alındı. Hastaların ortanca yaşı 13 yıl (min-max;6-20) ve 11 (%50,0) i erkek idi. Sağlıklı kontrol grubunun ortanca yaşı 13 yıl (min-max; 7-17) 7 (%50,0)'si erkek idi. 11-15 yaş aralığında hastaların relatif ve absöü aktif ve matüre sensitif B hücre sayıları kontrol grubuna ve immünoterapi öncesi gruba göre daha yüksek idi. (sırasıyla; p=0.027-0.012 and p=0.032-0.010). Tüm yaş gruplarında (6-10 yaş,11-15 yaş ve 15 yaş üstü grup) rölatif ve absöü aktif B hücrelerinin sayısı immünoterapi öncesi grupta immünoterapi sonrası gruba göre daha yüksek idi (Sırasıyla; p=0.001-0.001, p=0.025-0.037 ve p=0.029-0.035). 11-15 yaş aralığında rölatif ve absöü matüre sensitif B hücreleri immünoterapi öncesi grupta immünoterapi sonrası gruba göre daha yüksek idi (p=0.024-0.006).

Sonuç: Allerjen immünoterapisi B hücre farklılaşmasını doğrudan etkilemektedir ve aktif B hücrelerin azalmasına yol açmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Aktif B hücresi, allerjen immünoterapisi, astım, allerjik rinit

[PS-127] [Abstract:260]

Antikor eksikliği ile seyreden primer immün yetmezliklerde B hücre alt gruplarının sağlıklı çocuklarla karşılaştırılması

Mehmet Halil Çeliksoy, Alişan Yıldırım
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Bu çalışmanın amacı antikor eksikliği ile seyreden primer immün yetmezliklerde B hücre alt gruplarını sağlıklı çocuklarla karşılaştırmaktır.

Metod: Hastaların B hücre alt grupları (naive, memory, class-switched memory ve non-switched memory hücreleri) sağlıklı çocuklarla flow sitometri yöntemi ile karşılaştırıldı.

Bulgular: Antikor eksikliği olan toplam 67 hasta ve benzer yaş aralığındaki 28 sağlıklı çocuk çalışmaya alındı. Hastaların ortanca yaşı 6 yıl (min-max:1-24) ve 40 (%59,7)'i erkek idi. Sağlıklı kontrol grubunun ortanca yaşı 6 yıl (min-max:1-17) ve 12 (%42,8) 'si erkek idi. Yaygın değişken immün yetmezliği olan hastaların relatif naive hücre sayısı kontrol grubuna göre olarak daha yüksek iken, relatif memory hücre sayısı, relatif ve absöü non-switched ve relatif switched B hücre sayısı daha düşüktü (sırasıyla; p=0.001, 0.023,0.003-0.003,0.001). Selektif IgA eksikliği olan hastalarda yaygın değişken immün yetmezlik hastalarına benzer şekilde kontrol grubuna göre relatif naive hücre sayısı yüksek iken, relatif memory hücre sayısı ve relatif ve absöü non-switched hücre sayısı daha düşüktü (sırasıyla; p=0.011,0.032,0.006-0.009). Selektif IgM eksikliği olan hastalarda kontrol grubuna göre relatif naive B hücre sayısı daha yüksek iken, relatif ve absöü non-switched B hücre sayısı daha düşüktü (p=0.008-0.016).

Sonuç: Selektif IgA eksikliği olan hastaların B hücre alt grupları büyük oranda yaygın değişken immün yetmezliği olan hastalar ile benzerlik göstermektedir. Her iki grupta da memory hücreleri düşük seyretmektedir.

Anahtar Kelimeler: Antikor eksikliği, B hücre alt grupları, hipogamaglobulinemi

[PS-128] [Abstract:261]

Hemofagositik sendrom ile kendini gösteren bir ataksi-telenjiektazi olgusu

Mehmet Halil Çeliksoy¹, Pelin Özyavuz Çubuk², Aışan Yıldırım¹, Şükrü Nail Güner¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş

Ataksitelanjiektazi tekrarlayan sinopulmoner infeksiyonlar, radyasyona duyarlılık, kanser gelişimine yatkınlık ile kendini gösteren progressif serebellar ataksi, patogonomik okül-kutanöz telenjiektazi değişik derecelerde hümorale ve hücresele immün yetmezliğin bulunduğu bir multisistemik hastalıktır.

Olgu

Üç yaşında erkek hasta bir yaşından beri tekrarlayan solunum yolu ve orta kulak infeksiyonları ile tarafımıza başvurdu. Soygeçmişinde akraba evliliği mevcuttu. Fizik muayenede bilateral ralleri, çomak parmak, bir kaç kafe u lait lekeli ve BCG skarı mevcuttu. Vücut ısısı 38.6 °C idi. On cm hepaomegali ve 2 cm splenomegalisi vardı. Ataksi ve telanjiektazisi yoktu. Ig G ve IgA düzeyleri yaşa göre düşük IgM düzeyi normal aralıktaydı. Lenfosit alt grubu analizinde; CD4 ve CD 19 düzeyleri düşük, CD45RO düzeyleri artmıştı. TREC ve KREC düzeyleri normal idi. Toraks BT de; Bronşiektazisi ve bilateral konglomerat lenfadenopatileri vardı. BTK testi ve CD 40-40L ekspresyonu normal idi. Maternal engrafman saptanmadı. Alfa fetoprotein düzeyi düşüktü. Üç haftalık periyotlarla intravenöz immünglobulin tedavisi altında iken solunum sıkıntısı ile kendini gösteren pnömoni ile tarafımıza yeniden başvurdu. Ateşleri düşmüyordu, fizik muayenesinde hepatosplenomegalisi vardı ve kan değerlerinde pansitopenisi gelişti. Kan kültüründe Pseudomonas aeruginosa üredi. Trigliserid ve ferritin değerleri yükseldi (Hastanın laboratuvar bulguları tablo 1'de verilmiştir). Kemik iliği aspirasyonu hiposelülerdi. Büyük makrofajlar eritrosit, lökosit ve trombositleri fagosit ediyordu. Mutasyon analizinde ATM geninde (NM_000051: c.26delT; p.L9fs) delesyon saptandı. Hastaya Ataksi telenjiektazi tanısı konuldu.

Sonuç: Elimizdeki verilere göre hasta hemofagositik sendrom ile prezente olan ilk ataksi telenjiektazi olgusudur.

Anahtar Kelimeler: Ataksi telenjiektazi, hemofagositik sendrom, immün yetmezlik

Hastanın Laboratuvar Sonuçları

Parametre	Sonuç
WBC (1000/uL)	2.83
Hb (g/dL)	6,8
PLT (1000/uL)	35000 (179000-373000)
TLC (1000/uL)	1.13
TNC (1000/uL)	0.24
AST (U/L)	127 (8-46)
ALT (U/L)	47 (0-40)
CRP (mg/L)	405 (0-5)
IgG (mg/dl)	146 (640-010)
IgA (mg/dl)	24 (57-282)
IgM (mg/dl)	113 (52-297)
IgE (mg/dl)	18
Anti-A Titer	1/16
PPD (mm)	0
AFP (IU/ml)	20 (0-5)
CD3 (%)	57 (55-79)
CD16+56 (%)	22 (5-28)
CD4 (%)	13 (28-51)
CD8 (%)	40 (16-42)
CD19 (%)	4 (11-31)
CD45RA (%)	62 (72-97)
CD45RO (%)	55 (16-38)
HLA-DR (%)	44 (18-38)
HLA-ABC (%)	99
Ferritin (ng/mL)	2390 (21-275)
Triglyceride (mg/dL)	585 (0-200)
D-Dimer (mg/L)	5.36 (0.17-4.4)

[PS-129] [Abstract:262]

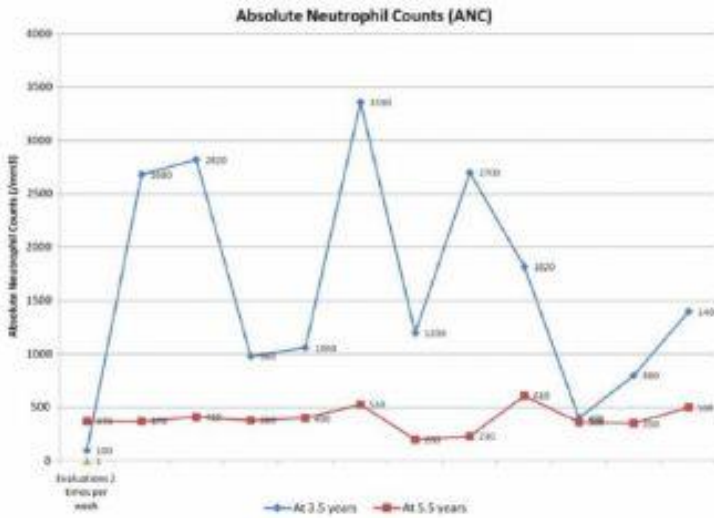
Siklik Nötropeni ile prezente olan HAX-1 mutasyonlu bir olguMehmet Halil Çeliksoy¹, Funda Çipe², Biray Ertürk³, Çiğdem Aydoğmuş²¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi²Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi³Okmeydanı Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş
Siklik nötropeni nötrofil matürasyonunda defekt ile karakterize bir grup genetik bozukluktur. Vakaların çoğu nötrofil elastaz mutasyonu ile (ELA-2/ELANE) ilişkilidir ve otozomal dominant geçişlidir. Bu olguda başlangıçta siklik nötropeni ile kendini gösteren HAX-1 mutasyonlu bir hastanın klinik ve laboratuvar bulguları sunulmuştur.

Olgu
Altı yaşında kız hasta nötropeni ve tekrarlayan aftöz ülserleri ile tarafımıza başvurdu. Hastanede yatış ve ciddi infeksiyon öyküsü yoktu. Önceden nötrofil sayıları normal seyrettiği için hasta da sekonder nötropeni nedenleri incelenmeye başlandı. Kemik iliği aspirasyonu normal idi. Hasta üç buçuk yaşında iken altı hafta süreyle haftada iki gün tam kan sayımı ile hasta takibe alındı. Değerlendirmenin sonunda hastanın üç haftada bir nötrofil sayısının 500-1100/mm³ seviyesine indiği görüldü. hastaya siklik nötropeni ön tanısıyla ELANE geni bakıldı, ancak negatif saptandı. Sonraki takiplerinde hasta şiddetli varisella infeksiyonu geçirdi. Hastanın primer immün yetmezlik olabileceği düşünülerek immün yetmezlik açısından testleri yapıldı. İmmünglobulin düzeyleri, lenfosit alt grupları ve lenfosit proliferasyonu normal saptandı. Daha sonraki takiplerinde siklik nötropenisi kalıcı nötropeniye dönüşen hastanın genetik 5,5 yaşında iken altı hafta süreyle haftada iki gün tam kan sayımı ile hasta takibe alındı. Bu değerlendirmede hastanın nötropenisi persistan seyretti. Hastanın üç buçuk yaş ve beş buçuk yaşlarında yapılan 6 haftalık nötrofil takiplerinin karşılaştırılması şekil 1'de birde gösterilmiştir. Genetik analizinde Sanger sekansında HAX-1 geninin 2. exonunda homozigot c.130_131insA mutasyonu saptandı.

Sonuç

Siklik nötropeni ile başvuran hastalarda HAX-1 mutasyonu da irdelenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Siklik nötropeni, Konjenital nötropeni, HAX-1 mutasyonu**Şekil 1**

Hastanın farklı yaşlardaki altı haftalık periyotlarla nötrofil sayılarının karşılaştırılması

[PS-130] [Abstract:263]

Boy Kısallığı ile Gelen STAT3 Fonksiyon Kazandıran Mutasyonlu Olgu

Gamze Çelmeli¹, Doğa Türkkahraman¹, Fatih Çelmeli²

¹S.B.Ü. Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Antalya

²S.B.Ü. Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünolojisi, Antalya

GİRİŞ-Amaç:

STAT3(Signal transducer and activator of transcription 3), birçok sitokin ve büyüme faktörü uyarısının çekirdeğe iletilmesinde rol alan önemli bir sitozolik proteindir. STAT3 genindeki fonksiyon kaybettiren(LOF) mutasyonlar tekrarlayan bakteriyel akciğer ve cilt enfeksiyonları ile karakterize otozomal dominant Hiper IgE sendromuna(AD-HIES) neden olmaktadır. Aynı genin fonksiyon kazandıran(GOF) mutasyonları ise ciddi büyüme geriliği, erken başlangıçlı otoimmün hastalıklar ve lenfoproliferatif hastalık ile ilişkilendirilmiştir. Bu sunumda STAT3 geninde GOF mutasyonu saptanan bir olgu sunulacaktır.

Olgu: 14,5 yaşında kız hasta boy kısallığı şikayeti ile Çocuk Endokrinoloji kliniğine başvurdu. Öyküsünde daha önce tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve hepatosplenomegali nedeni ile araştırıldığı öğrenildi. Soygeçmişinde akrabalık yoktu. Boy:136cm (BSDS:-4.2), ağırlık:30,2kg (VKISDS:-0.2). Hedef boyu:160,5cm (HBSDS:-0,4). Muayenesinde atopik dermatit, hepatosplenomegali ve boyunda ve aksillada çok sayıda lenfadenopati saptandı. Pubertal evre T4, kemik yaşı 11 yaş ile uyumluydu. Çocuk İmmunolojisi ile konsulte edilen hastanın laboratuvarında Hemoglobin: 9,0g/dL, Lökosit: 2400/mm³, ALS: 800/mm³, ANS: 1300/mm³, IgE: 17,30IU/ml, IgA(Pediyatrik): 219,00mg/dL, IgG: 348g/L, IgM<18,9mg/dL saptandı. Toraks BT'de: bronşiektazi, interstisyel pnömoni ve yaygın lenfadenopati mevcuttu. Hipogamaglobulinemi nedeni ile 3 haftada bir IVIG replasmanı ve TMP-SMX profilaksisi başlandı. Diyabet, çölyak ve tiroid otoantikörleri ve direkt coombs negatif saptandı. IGF-1:218ng/ml (IGF-1SDS:-1,34), büyüme hormonu yanıtları yetersizdi (4,7ng/ml ve 1,9ng/ml). Hastaya 0,1ü/kg/g dozunda somatropin tedavisi başlandı. Klinik eksom analizinde STAT3 geninde exon10'da heterozigot missense mutasyon (c.1032G>C) saptandı.

TARTIŞMA-Sonuç: 17. Kromozomda(17q21.2) yer alan STAT3 mutasyonları (GOF/LOF) geniş klinik spektrum oluşturabilmektedir. Özellikle erken başlangıçlı, tip 1 diyabeti içeren multipl otoimmün ve lenfoproliferatif hastalıkların saptandığı, immün disregülasyon ve gelişme geriliğinin eşlik ettiği hastalarda son yıllarda tanımlanmış olan STAT3 GOF mutasyonu ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: gelişme geriliği, STAT3 mutasyonu, immün disregülasyon

[PS-131] [Abstract:264]

X'e Bağlı Agamaglobulinemi Tanılı Bir Olgu Sunumu

Ayşe Gül Akarsu, Elif Soyak Aytekin, Begüm Özbek, Çağman Tan, Hacer Neslihan Bildik, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan

Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Çocuk İmmunoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: X'e bağlı agamaglobulinemi(XLA), antikor eksikliği ve enfeksiyonlara yatkınlıkta artış ile karakterize primer immün yetmezliktir(PİY). Bruton-tirozin kinaz (BTK) geninde oluşan defekt sonucunda meydana gelen B hücre gelişiminde bozukluk nedeniyle klinik ve laboratuvar bulgular ortaya çıkar. Semptomlar genellikle 3 ile 18 ay arasında başlar. Akım sitometrik olarak B hücre yokluğunun saptanması ile tanı alan hastalarda kesin tanı için BTK gen analizi gereklidir. Tedavide intravenöz immünglobulin (IVIG) desteği yanısıra profilaktik antibakteriyel tedavi kullanılır. Burada tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve geçirilmiş vaskülit hikayesi olan, PİY yeni nesil dizileme (YND) analizi ile BTK mutasyonu saptanan bir vaka tartışılmıştır.

Olgu: 8 yaşındaki erkek hasta tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, geçirilmiş Henoch-Schonlein purpurası (HSP) nedeniyle polikliniğe başvurdu. Anne-baba arasında akrabalık olmayan hastanın hikayesinden 6 aylıkken dilde kandida enfeksiyonu olduğu, 1 yaşındayken suçüğü ve kızamık enfeksiyonu geçirdiği öğrenildi. Hastanın 3 yaşındaki poliklinik başvurusunda hipoplazik tonsil dokusu, agamaglobulinemi ve CD19 hücre yokluğu nedeniyle agamaglobulinemi tanısı konularak aylık IVIG tedavisi başlandığı öğrenildi. 5 yıllık takibine gelmeyen ancak aylık IVIG tedavisine düşük dozda (180mg/kg) devam eden hasta, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, kanlı balgam şikayeti ile tekrar polikliniğe başvurduğunda bronşiektazi tanısı aldı. Klinik şikayetin olması nedeniyle lobektomi yapıldı. Agamaglobulinemi ön tanısı ile PİY-YND analizi yapılan hastada BTK geninde mutasyon belirlendi.

TARTIŞMA:XLA, erkek çocuklarında erken bebeklik döneminde tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterize bir immün yetmezliktir. Primer immün yetmezliklerde immün disregülasyon sık görülmekle birlikte XLA tanısı olan hastalarda juvenil idiopatik artrit, entesit ilişkili artrit ve Kawasaki hastalığı olgu sunumları şeklinde bildirilmiştir. Burada sunulan XLA ile küçük damar vaskülitli birlikteliği PİY'e eşlik eden romatizmal bulgu anlamında dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: agamaglobulinemi, immün yetmezlik, XLA, vaskülit

Hastanın Önemli Fizik Muayene Ve Laboratuvar Bulguları

Fizik muayene	Hipoplazik tonsil dokusu
Immünglobulin düzeyleri (İlk başvuru)	IgG: <33,3 mg/dl IgA: <6,67 mg/dl IgM: 88,4 mg/dl (71-235)
Anti Hbs (İlk başvuru)	<3,1mIU/ml
Lenfosit alt grup analizi (İlk başvuru)	CD3: %88 (3168/mm ³) CD4: %58 (2088/mm ³) CD8: %29 (1044/mm ³) CD16-56: %6 (216/mm ³) CD19: %0 CD20: %0
Lenfosit alt grup analizi (İlk başvuru) Mikrobiyolojik incelemeler	Balgam kültürü: Klebsiella pneumonia
Torak Bilgisayarlı Tomografi (BT)	Sağ paratrakeal lenfadenopati, sağ akciğer orta lobta subsegmental atelektazi ve dilate bronşiyal yapılar, sol akciğer lingüler segment ve alt lob bazal segmentlerde bronşiyal belirginleşmelerin eşlik ettiği atelektazi ve/veya konsolidasyon (3 yaş). 8 yaşındaki BT'de 3 yaşındaki BT tetkikine göre bronş çaplarının daha geniş olduğu görülmüştür.
Patoloji sonucu	Yaygın pulmoner ödem ve bronşiektazi içeren akciğer dokuları ve reaksiyoner lenf nodülleri, sol akciğer alt lobektomi ve lingula eksizyonu
PİY- YND sonucu	BTK geninde hemizigot defekt (c.1526 T>C) (p.Met509Thr)

"Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir."

[PS-132] [Abstract:265]

JAGN1 Eksikliği Olgu Sunumu ve Uzun Süreli Takip Sonuçları

Başak Torun, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan

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

Giriş: Endoplazmik retikulumda yerleşimli olan Jagunal Homolog 1 (JAGN1) proteini kromozom 3p25'de bulunan JAGN1 geninin bir ürünüdür. JAGN1 vezikuler salgı yolağının erken aşamasında görevlidir ; nötrofil gelişimi ve proliferasyonunda önemli bir rol oynar. Bu gende meydana gelen mutasyonlar otozomal resesif paternde kalıtılan bir konjenital nötrojeni ile sonuçlanır.

JAGN1-mutant nötrofiller bazı diğer konjenital nötrojeni(ELANE, G6PC3) formlarında da görüldüğü gibi apoptozise yatkındır. Ayrıca bu nötrofiller azalmış miyeloperoksidaz aktivitesi gösterirler, granül miktarları yok denecek kadar azdır ve endoplazmik retikulumları genişlemiş görünümündedir.

Olgu : 6 aylık olduğu dönemden itibaren tekrarlayan febril konvülsiyonlar nedeniyle takipli olan hasta 4 yaşındayken sık enfeksiyon geçirme şikayeti ile tarafımıza refere edildi. Ebeveynleri akraba olan hastanın ailesinde nötropeni hikayesi yoktu. Gelişinde fiziksel muayenesi normal olarak değerlendirildi. Lökosit sayısı 5000/mm³, Mutlak Nötrofil Sayısı 400/mm³ ve monosit sayısı 400/mm³ olarak bulundu. Diğer kan tetkikleri normal olarak sınırlardaydı. Yapılan kemik iliği aspirasyonu promyelositer seride maturasyonda duraklama, eritroid seride azalma ve lenfositler seride artış olduğunu gösterdi. Kompleman değerleri normaldi ancak CD11b/CD18 ekspresyonu azalmış olarak bulundu. Nötrofil fonksiyon testleri normal olan ve nötropenisi siklik bir seyir göstermeyen hastaya konjenital disgranulopoetik nötropeni tanısı konuldu ve G-CSF tedavisi başlandı. Bu tedavi altında nispeten enfeksiyonsuz olarak izlenen hastanın, JAGN1 geninin tanımlanması ile birlikte Exon 2'de c. 130C>T; p. His44Tyr mutasyonu olduğu gösterildi. Bilinen epilepsisine yönelik valproik asit kullanan ve tarafımızca takip edilmekte olan hastanın enfeksiyon sıklığı yıllar içerisinde giderek azalmasına karşın hasta haftada 3 gün 48 MIU G-CSF tedavisine ihtiyaç duymaktadır. Şu an 31 yaşında olan hastanın sağlıklı bir çocuğu vardır.

Sonuç-Tartışma: JAGN1 2014 yılında tanımlanan ve mutasyonu konjenital nötropeni ile ilişkili olan bir genidir. Nadir bir vaka olduğu için sunulmuştur. Uzun dönem takipte hastanın nötropenisinin devam etmesine karşın enfeksiyon sıklığında azalma olduğu gösterilmiştir.

Tablo 1: Hastanın ilk başvurusundaki klinik ve laboratuvar özellikleri	OLGU
Cinsiyet	Kız
Akraba Evliliği	4. derece akraba
TAM KAN SAYIMI	
Hemoglobin (g/dl)	10,3
Lökosit (/mm ³)	5000
Trombosit (/mm ³)	295000
Mutlak nötrofil sayısı (/mm ³)	400
Mutlak lenfosit sayısı (/mm ³)	4100
Mutlak eozinofil sayısı (/mm ³)	100
İMMÜNGLOBULİNLER	
IgA (mg/dl)	219 (44-244)
IgG (mg/dl)	1130 (640-2010)
IgM (mg/dl)	184 (52-297)
LENFOSİT ALT GRUPLARI (% ve Absolü sayılar) (/µl)	
CD3	73 (56-75)
CD4	21(28-47)
CD8	41 (16-30)
CD20	14(14-33)

[PS-133] [Abstract:190]

Kombine İmmün Yetmezlik Tanısı İle İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı

Nilgün Beylik

Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi

Giriş-Amaç: Kombine İmmün Yetmezlik humoral ve hücreli immünitede yetmezlik ile karakterize heterojen bir hastalıktır. Bu hastaların en belirgin özelliği tekrarlayan ağır komplikasyonlarla seyreden enfeksiyonlar geçirmeleridir. Bu nedenle izlem ve tedavide kapsamlı ve etkili bir hemşirelik bakımına gereksinim duyulmaktadır.

Olgu: Hasta, 2 aylıkken ağız ve burun çevresinde başlayan giderek tüm vücuda yayılan döküntü şikâyeti ile hastaneye başvurmuş ve SCID tanısını almıştır. 2 yaşında olan kız hasta Kasım 2019' da ateş, bulantı-kusma ve ishal şikâyeti nedeniyle çocuk dâhiliye servisine yatışı yapılmıştır. Hastanın yatışı boyunca oral /intravenöz hidrasyon, çoklu antibiyotik tedavisi, kan ve kan ürünleri replasmanı ve immunglobülin tedavisi yapılmıştır. Hastanın fiziksel değerlendirilmesinde oral mukoz membranlarda bozulma, yaygın deri döküntüsü-kuruluk ve dehidratasyon saptanmıştır. Hastanın ağız yaralarına yönelik çoklu ağız bakımı uygulanmış ve oral mukoz membranda iyileşme görülmüştür. Deri döküntüsü-kuruluğuna yönelik hastaya her gün vücut banyosu yaptırılmış, nemlendirici kremlerle vücut bakımı yapılmış, hastayı rahatsız eden kaşıntı ve kuruluğun azaldığı görülmüştür. Dehidratasyona yönelik beslenme solüsyonları ile oral hidrasyon sağlanmıştır. Hasta monitörize izlenmiş, yakın vital bulgu, oksijen saturasyonu, ağrı, aldığı/çıkarıldığı, kilo ve kanama takibi yapılmıştır. Hastaya ateş, kanama riski, oral kavitede bozulma, deri bütünlüğünde bozulma ve yeterli ve dengeli beslenmeye yönelik hemşirelik bakımı uygulanmıştır. Hasta ve ailesine saptanan sorunlarla ilgili bilgi ve eğitimler verilmiştir.

Sonuç: Kombine İmmün Yetmezlik ile izlenen hastalarda etkili ve bütüncül hemşirelik bakımı hastanın iyileşme sürecini ve yaşam kalitesinin yükselmesi açısından oldukça etkili ve önemli bir yer tutmaktadır.

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



6. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

SÖZEL BİLDİRİLERİ



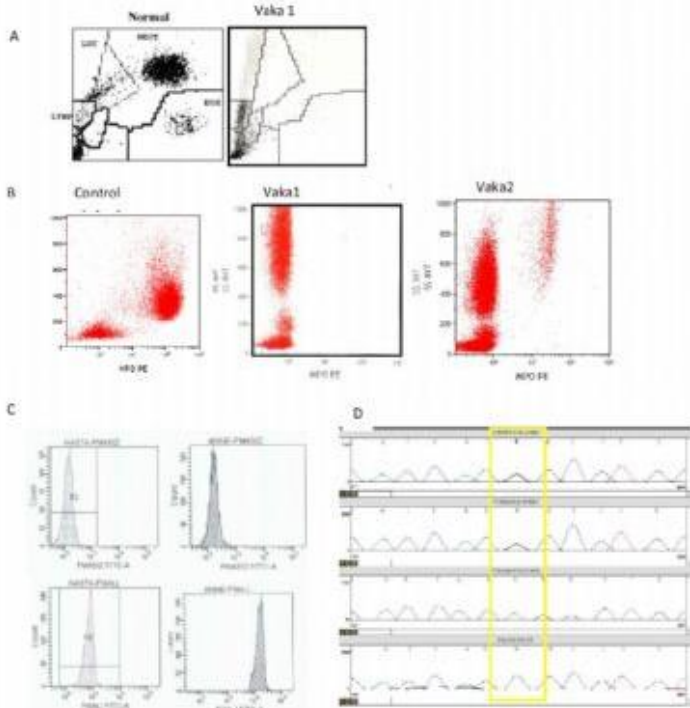
[SS-01] [Abstract:87]

Hereditör Komplek MPO eksikliği: 2 vaka üzerinden tanısal çalışmalarNezihe Köker¹, Mustafa Yavuz Köker¹, Martin De Boer², Dirk Roos², Safa Barış³¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmunoloji Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye²Sanquin Blood Cell Research Center, Amsterdam, The Netherlands³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye

Hereditör Mpoeksikliği fagositer hücrelerde bulunan oksidatif metabolizma ürünlerinden myeloperoksidaz enziminin eksikliğiyle karakterizedir. Dünyada sıklığı 1/55000 civarındadır. Bu hastalarda da DHR testinde uyarım görülmediği için CGD hastası olarak yanlış tanı konulabilmektedir. Hereditör komplek MPOeksikliğinde enfeksiyöz hastalıklarla prezentasyon gösterilse de asemptomatik vakalar da tanımlanmıştır. Tanı amaçlı MPO'nun olmayışını flow sitometrik olarak gösterilebilir.

Vaka1: 11 yaşında kız hasta, çocukluğundan beri sık enfeksiyon nedeniyle hastaneye yatmaya öyküsü var. Hastanın kültürlerinde birerkere Acinetobacter, H.influenza enfeksiyöz etkenlerinin ürediği gösterilmiş. Rutin aşılama tablosuna uygun olarak BCG aşısı olan hastanın BCGosis düşündürecek şekilde Quantiferon testide pozitifdir. Hastanın DHR testinde nötrofillerde uyarım olmadığı görüldü. Flow sitometriyle hücre içi MPO boyamasıyla MPO olmadığı gösterildi. Moleküler tanı amaçlı 12 exonlu MPO geni tarandı anne babanın taşıyıcı olduğu (NM_000250.2) rs774984207MPOex.10c.1783G>AGly595Ser novel mutasyona homozigot sahip olduğu gösterildi (Resim1). Mutasyon daha önce bir hasta için tanımlanmamış olduğu için veritabanlarından araştırıldı: Polyphen skoru "probably damaging", "GnomAd de genom taramalarında 2 allelde gösterilmiş ancak hastalık ilişkisi kurulmamış.

Vaka 2: 45 yaşında erkek hasta 38 yıldır astım tanısıyla takipli sık sık üst solunum yolu enfeksiyonu hikayesi mevcut, rutin kontrol sırasında nötropeni görülüyor. Araştırıldığında MPO eksikliği sebebiyle cihazın nötrofilleri okuyamadığı ortaya çıkıyor. Flow sitometriyle hücre içi boyamada MPO eksikliği gösterildi (Resim1). NGS ile yapılan tanısında compound heterozigot MPO defekti belirlendi. Bir allelde rs35897051 nolu NM_000250.2(MPO):c.2031-2A>C(OMIM 606989.0007) mutasyonu görülüyor bu değişim splice site etkisini değiştiriyor ve 109 baz insersiyon sonucu frame shift oluşuyor ve pre-matür stop kodon gelişimiyle anormal MPO prekürsör enzimi ve defektif MPO sentezi görülüyor. Daha önce 3 hastada birinde compound heterozigot olacak şekilde bu mutasyonu gösterilmiş. Diğer allelde ise rs1567829567NM_000250.2:c.624_627delAAGA mutasyonu görülüyor.

Anahtar Kelimeler: Flowsitometri, Kronik granulomatoz hastalık, MPO, Nötrofil**Resim1**

Resim 1. A. Vaka 1'deki hastanın MPO temelli tam kan sayımında nötrofillerin sayılamaması ve nötropeni olarak yanlış tanı konulması (ADVIA 120, CBC sayım cihazı). B. Flow sitometriyle hücre içi MPO boyanması. C. Vaka 1 in DHR testinde az stimülasyonu sağ tarafta annenin nötrofilleri tam uyarılırken hastanınki az uyarılıyor. D. Vaka 1, hasta MPO c.1783G>A Gly595Ser değişimi homozigot, anne ababa heterozigot.

[SS-02] [Abstract:137]**STAT1 GOF Olan Hastaların Doğal Ve Edinsel Bağışıklık Sistemi Yanıtlarının İncelenmesi**

Aslı Gülce Bartan¹, İrem Evcili¹, Bilgehan İbik¹, Çağman Tan², Elif Soyak Aytekin², Begüm Özbek², Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan², İhsan Gürsel¹

¹Bilkent Üniversitesi, Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Ankara

STAT1, STAT protein ailesinin bir üyesidir. STAT1 molekülündeki mutasyonlar, fonksiyon kazanımı (GOF) veya fonksiyon kaybı (LOF) olabilir. Her ikisi de farklı semptomlara neden olabilir. Enfeksiyonlar hem GOF hem de LOF mutasyonlarında sıkça görülür.

Bu çalışmada STAT1 GOF olduğu bilinen 3 hastanın doğal ve edinsel bağışıklık sistemlerinin yanıtları incelendi. Hastalardan ve sağlıklı kontrollerin kanından izole edilen periferik mononükleer hücreler STAT1 fosforlanması ve defosforlanmasını belirlemek için 30 dakika IFN- β ile muamele edilip, CD4+ T hücrelerinin p-STAT1 seviyeleri akış sitometresinde belirlendi. Th1 ve Th17 cevaplarını belirlemek amaçlı PBMC'ler 2 saat PMA/İyonomisin ile, 4 saat Brefeldin A ile inkübe edildi. Daha sonra hücreler CD4, IFN γ ve IL-17a ile boyandı. Doğal bağışıklık sistemlerinin yanıtlarını incelemek için, hasta ve sağlıklı PBMC'ler TLR (TLR3: p(I:C), TLR7/8: (R848), TLR9: CpG ODN), sitozolik ligandlar (cGAMP, HSV) ve PMA/İyonomisin ile 24 saat muamele edilerek hücrelerden salınan IFN- α , IFN- γ , IL-12 ve IL-17 seviyeleri sitokin ELISA'sı ile belirlendi. Hastaların ve sağlıklıların kanlarından izole edilen nötrofiller ise PMA ile muamele edilerek, NETotik aktivitelerine mikroskopik ve florometrik bakılırken; ROS üretimi de incelendi. Sonuç olarak hastaların p-STAT1 seviyelerinin ve p-STAT1+ CD4+ T hücrelerinin sağlıklılara göre yüksek olduğu tespit edildi. STAT1 fosforlanması seviyesinin yüksek olmasına rağmen hastalarda Th1 yanıtına bağlı olarak salınan IFN- γ 'nın düşük olduğu belirlendi. Hastaların endozomal ve inflamatuvar yollarının ligandlarına verdikleri yanıtların sağlıklılara göre düşük olduğu görüldü. Hastalardan izole edilen nötrofillerin bazal seviyede NETotik aktivitelerinin arttığı, spontan NET oluşturduğu, mikroskopik olarak belirlenememiş olmasına rağmen florometrik incelemelerde tespit edildi.

NOT: Bu araştırma TÜBİTAK 315S125/315S131 kodlu proje ve UMRAM Kalkınma Bakanlığı Aşı Projesi tarafından desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: inflamasyon, inflamazom yolları, primer immün yetmezlik, STAT1 GOF, TLR yolları

[SS-03] [Abstract:153]**Selektif IgA Eksikliği Olan Erişkin Hastalarda T Regülatuar Hücre Düzeylerinin (CD4+, CD25 yüksek, Foxp3+ T hücreleri) Otoantikor Varlığı ile İlişkisi**

Osman Yaşkıran¹, Gökhan Aytekin², Esra Yaşkıran³, Şeyma Çelikle Çelik⁴, Fatih Çölkesen², Eray Yıldız², Şevket Arslan², Recep Tunç⁵, Sevgi Keles⁶

¹Konya Beyhekim Devlet Hastanesi

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, MEm Tıp Fakültesi, İmmünoloji ve Allerji BD

³Selçuk Üniversitesi, Selçuklu Tıp Fakültesi, Aİle Hekimliği BD

⁴Necmettin Erbakan Üniversitesi, MEm Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları BD

⁵Necmettin Erbakan Üniversitesi, MEm Tıp Fakültesi, Romatoloji BD

⁶Necmettin Erbakan Üniversitesi, MEm Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji BD

Amaç: Bu çalışmada, Selektif IgA eksikliği tanılı erişkin hastalarda Regülatuar T hücre düzeyini sağlıklı kontrol grubu ile karşılaştırmayı ve bu verinin otoimmünite ile ilişkisini araştırmayı amaçladık.

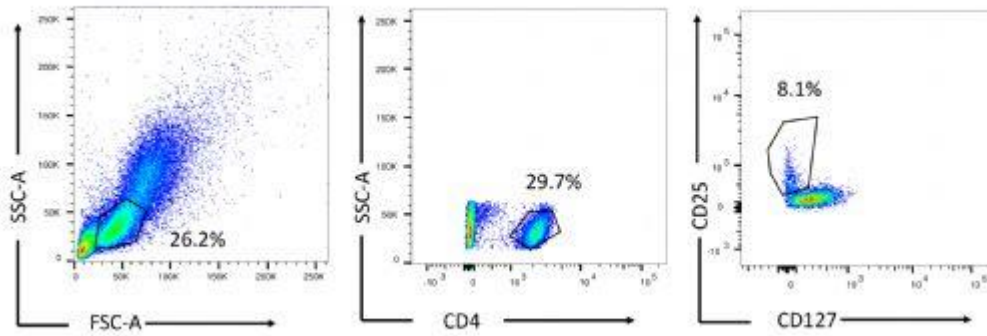
Yöntem: Selektif IgA eksikliği tanısıyla Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Kliniğinde takipli 28 hasta ile benzer yaş ve cinsiyette 15 sağlıklı kontrol çalışmaya dahil edildi. Hasta ve kontrol grubundan Treg hücre düzeyi flowsitometri yöntemi ile incelendi. Çalışmada değerlendirilecek hastalar ile ilgili klinik ve demografik veriler, otoantikor ve diğer laboratuvar parametreleri dosya kayıtlarından elde edildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen sIgA eksikliği hastalarının yaş ortalaması 34.3 \pm 12.1, kontrol grubunun 30.9 \pm 8.4 olarak hesaplandı. Grupların yaş ve cinsiyet dağılımı benzerdi (sırasıyla p=0.532 ve p=0.512). İki grup arasında, Treg hücre oranı ve mutlak sayıları açısından ise fark bulunamadı (sırasıyla p=0.386 ve p=0.858). sIgA eksikliği hastaların 19'unda (%67.8), kontrol grubunun 4'ünde (%26.7) herhangi bir otoantikor pozitif bulundu (p=0.01). sIgA eksikliği hastalarında, en sık tespit edilen otoantikor, 16 (%57.1) kişide pozitif bulunan ANA idi. sIgA eksikliği hastalarında, otoimmünite tespit edilen grupta hem Treg hücre oranı hem de mutlak Treg hücre sayıları daha düşük olmasına rağmen, aradaki fark istatistiksel olarak anlamlı değildi (sırasıyla %3.4 vs %4.2, p=0.223 ve 77.7/mm³ vs 80.9/mm³, p=0.223).

Sonuç: sIgA eksikliği hastaları ile sağlıklı kontrol grubunun Treg hücre oranları ve düzeyleri arasında fark bulunamadı. Otoimmünite oranı, sIgA eksikliği hastalarında kontrol grubundan daha yüksek bulundu. Erişkin sIgA eksikliği hastalarında Treg hücre düzeyinin otoimmünite ile ilişkisini araştıran, otoimmünite tanısının klinik ve laboratuvar olarak konulduğu, daha fazla sayıda hastanın değerlendirildiği çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Otoimmünite, Regülatuar T hücreleri, Selektif IgA eksikliği

CD4+CD127+CD25+Treg cells



Comparison of demographic and immunological parameters of patients with selective IgA Deficiency with the control group

Parameters	sIgA deficiency	Control	P
Age	32 (18-64)	28 (22-49)	0.532
Gender (F/M)	16/12	7/8	0.512
IgG (g/dL)	11.8±3.1	11.1±2	0.496
IgA (mg/dL)	0.258 (0.16-0.8)	1.62 (0.79-3.24)	<0.001
IgM (mg/dL)	1.1±0.7	1.4±0.7	0.201
IgG1 (g/dL)	8.1±1.8	7.2±1.3	0.145
IgG2 (g/dL)	2.47 (0.35-6.5)	3.24 (1.69-6.74)	0.268
IgG3 (g/dL)	0.5±0.1	0.4±0.1	0.163
IgG4 (g/dL)	0.27 (0.03-2.37)	0.52 (0.1-1.53)	0.058
Lymphocyte (/mm ³)	2160.7±662.4	2346.7±585.4	0.392
CD3+ T cells, %	69.5±10.1	68.4±5.5	0.686
CD4+ T cells, %	39.7±10.7	40.1±4.8	0.914
CD8+ T cells, %	25.2±9.6	24.9±4.5	0.912
CD19+ B cells, %	10.6±5.4	12.6±4.4	0.232
CD16/56+ NKs, %	7.5±4.6	7±2.8	0.689
CD4+ CD25+ T cells, %	3.23±1.39	2.96±1.26	0.532
CD4+ CD25+ T cells, (absolute count)	60.62 (32.4-132.02)	60.27 (29.21-141.90)	0.899
CD4+ FoxP3+ T cells, %	3.90±1.50	3.34±1.19	0.220
CD4+ FoxP3+ T cells, (absolute count)	83.98±41.06	76.06±26.74	0.505
CD4+ CD127- CD25+ T cells, %	3.67±1.40	3.37±1.86	0.562
CD4+ CD127- CD25+ T cells, (absolute count)	75.87±27.80	74.27±36.47	0.873

[SS-04] [Abstract:156]

Primer immün yetmezlik tanısı ile izlenen hastaların klinik ve genetik bulguları: 3 yeni mutasyon ve bir yeni enfeksiyon profili

Baran Erman

Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Ankara

Giriş: Primer immün yetmezlikler (PİY) immün sistemin gelişimi ya da fonksiyonunda görev yapan proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan heterojen bir hastalık grubudur. Bu hastalarda en sık görülen fenotipik bulgular enfeksiyonlar, kanser, otoimmünite ve alerjidir. PİY'lerin birçoğu monogenik hastalıklardır ve günümüze kadar yaklaşık 400 gende PİY'lere neden olan mutasyonlar tanımlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışmada klinik olarak primer immün yetmezlik tanısı almış 13 hastada tüm ekzom dizileme yöntemi ile hastalığa neden olan mutasyonlar araştırılmıştır.

Sonuçlar: Çalışma sonunda 13 hastanın 8'sinde (%62) genetik tanı koyulmuştur. Hastalığa neden olan mutasyonlar *RAG1*, *RAG2*, *JAK3*, *RFXANK*, *CYBA*, *CD3E*, *CD70* ve *CARD9* genlerinde saptanmıştır. Bunlardan 3 tanesi, ilk defa gösterilen mutasyonlar (*RAG1*, *RAG2* ve *JAK3* genlerinde) olup, ağır kombine immün yetmezlik tanısı almış hastalarda saptanmıştır.. *CARD9* eksikliği olan bir hastada ise invaziv *Saprochaete capitata* enfeksiyonu ilk kez tanımlanmıştır.

Tartışma: Çalışma sonunda elde edilen bulgular yeni nesil dizileme yöntemlerinin, özellikle tüm ekzom dizilemenin primer immün yetmezlik tanısında çabuk ve etkili bir yöntem olduğunu bir kez daha ortaya koymuştur. Tanımlanan 3 yeni hastalık yapıcı varyant PİY literatürüne katkıda bulunacaktır. Bunun yanında *CARD9* eksikliğinde invaziv *Saprochaete capitata* enfeksiyonu ilk defa gösterilmiş olup, daha önce sağlıklı olan ve hayatın herhangi bir döneminde bu enfeksiyon nedeni ile başvuran hastalarda primer immün yetmezliğin (*CARD9* eksikliğinin) düşünülmesi önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, tüm ekzom dizileme, *CARD9* eksikliği

Çalışmada yer alan hastaların klinik ve laboratuvar özellikleri

	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3	Hasta 4	Hasta 5	Hasta 6	Hasta 7	Hasta 8	Hasta 9	Hasta 10	Hasta 11	Hasta 12	Hasta 13
Yaş	4 ay	5 ay	6 ay	10 ay	1 yaş	1 ay	2 yaş	14 yaş	14 yaş	3 ay	5 yaş	14 yaş	8 yaş
Cinsiyet	Erkek	Kız	Kız	Erkek	Erkek	Erkek	Kız	Erkek	Erkek	Erkek	Erkek	Kız	Kız
Akrabalık	Yok	Var	Var	Var	Yok	Yok	Var	Var	Var	Var	Var	Yok	Var
Tanı	T- B- NK+ SCID	T- B- NK+ SCID	T- B+ NK- SCID	MHC Class-2	Kİ Y	MS MD?	CGD	Kİ Y	Doğal immü nite eksikli ği	T- B+ NK+ SCID	İmmün disregül asyon	Kİ Y	CVI D
Genetik tanı	RAG1 c.2005 G>A ve c.1307 C>A	RAG 2 c.581 C>A	JAK3 c.2134 G>A	RFX ANK c.634 C>T	-	-	CYBA c.58+4_58+7 delAGTG	-	CARD9 c.883 C>T	CD3E c.176 G>A	CD70 c.332C>T	-	Düşük kapsama
CD3 (%)	1	0	1	54	73	89	29	63	62	1	77	40	-
CD4 (%)	0.6	0	0.5	40	50	81	17	25	40	0.8	17	16	-
CD8 (%)	0	0	0.2	13	21	7	11	26	21	0.5	50	26	-
CD19 (%)	2	1	91	25	3	7	61	20	20	83	10	22	-
CD16 /56 (%)	91	89	0.2	12	13	4	4	10	13	10	4	26	-
IgA (mg/d l)	25	15	20	6	63	6	103	12	157	5	25	9	-
IgG (mg/d l)	1518	540	254	708	1502	182	797	311	3137	523	606	108	-
IgM (mg/d l)	25	10	37	25	702	19	65	43	56	22	25	5	-

[SS-05] [Abstract:168]

Chaple Hastalığında Düzenleyici T Hücrelerin ve Sitokin Üretim Profillerinin Belirlenmesi

Dilek Başer¹, Merve Selçuk, Safa Barış, Gamze Akgün, Nurhan Kasap, Elif Karakoç Aydiner, Ahmet Oğuzhan Özen
Marmara Üniversitesi

Amaç: CD55 (Decay-accelerating-factor) kompleman düzenleyici bir molekül olup aynı zamanda doğal ligandı CD97 ile etkileşime girdiğinde T hücrelere uyarıcı sinyaller gönderir. CD55 eksikliğine bağlı CHAPLE hastalarında bu sinyalin kaybı immünoregulator mekanizmalarda bozukluğa yol açabilir. Bu çalışmada CHAPLE sendromu ve CHAPLE dışı PİL'de (primer intestinal lenfanjiektazi) lenfosit alt grupları, regülatör T hücreleri ve sitokin cevabı çalışılmıştır.

Yöntem: Çalışmaya lenfosit alt grupları için 15 CHAPLE, 14 Non-CHAPLE PİL ve 14 yaş uyumlu kontrol dahil edildi. Hastaların daha küçük bir grubunda sitokin üretim kapasiteleri ölçüldü.

Bulgular: CD3+T hücre, CD4+T hücre, naif-CD4+(CD4+CCR7+CD45RA+) ve naif-CD8+T(CD8+CCR7+CD45RA+) hücre, MHC sınıf II(CD14+HLA-DR+) ekspresyonları, RTE(CD4+CD45RA+CD31+), exhausted CD4+T(CD4+CD45RA+CCR7-) ve CD8+T(CD8+CD45RA+CCR7-) hücre, NK (CD16+56) hücre, santral hafıza-CD4+T(CD4+CCR7+CD45RA-) ve efektör hafıza CD4+T(CD4+CCR7-CD45RA-) hücre oranlarında non-CHAPLE PİL'lerde dikkat çekici bir dengesizlik saptandı. Sınıf dönüşümü yapmamış B hücreler de(CD19+IgD+CD27+) CHAPLE ve non-CHAPLE PİL hastalarında yaş uyumlu kontrollere göre farklılık saptandı. Öte yandan CHAPLE sendromunda CD21low-CD38low hücrelerde artış gözlemlendi. Gruplar arasında B(CD19+) hücreler, CD8+T hücreler, DNT(CD3+TCRab+CD4-CD8-), TCRab, TCRgd değerleri her üç grupta birbirine benzerdi. Sitokin çalışmalarında Chaple ve Non-Chaple PİL hastalarında IL-10 sağlıklı kontrollere göre anlamlı bir şekilde düşük bulundu. IFN-gamma, IL-17A, ve TNF sitokin düzeylerinde farklılık gözlemlenmedi. Düzenleyici T hücre oranlarında ise gruplar arası anlamlı bir farklılık saptanmadı.

Sonuç: Çalışmamızda klasik olarak intestinal lenfanjiektazi ilişkili immün yetmezlik tanımında yer alan T hücre lenfopenisi ve naif CD4+T hücre düşüklüğü non-CHAPLE PİL'lerde teyid edilirken CHAPLE hastalarında bu bulguların görülmemesi iki hastalık grubunda farklı mekanistik süreçlere işaret etmektedir. Öte yandan her iki grupta IL10 üretimindeki eksiklik immün disregulasyona katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: CHAPLE, CD55, Treg, Sitokin, Primer İntesrinal Lenfanjiektazi

[SS-06] [Abstract:169]

LBRA ve CTLA-4 Eksikliklerinin Tanısında ve Ayrımında Flow Sitometrinin Yeri

Bengü Akçam¹, İsmail Ögürlü¹, Gamze Akgün¹, Dilek Başer¹, İbrahim Serhat Karakuş¹, Feyza Bayram¹, Yasemin Can¹, Nurhan Kasap¹, Ayça Kıyıkım², Şükrü Çekiç³, Gonca Hancıoğlu⁴, İlknur Kökçü⁴, Sevgi Bilgiç Eltan¹, Burcu Kocamış¹, Yasemin Kendir Demirkol⁵, Ercan Nain¹, Selime Özen⁶, Dilek Doğruel⁷, Neslihan Edeer Karaca⁸, Ayşe Şenay Şaşıhüseyinoğlu⁹, Murat Cansever¹⁰, Esra Özek¹¹, Derya Ufuk Altıntaş⁷, Çiğdem Aydoğmuş¹², Fatih Çelmeli¹³, Ferah Genel⁶, Nesrin Gülez⁶, Deniz Çağdaş Ayvaz¹⁴, İlhan Tezcan¹⁴, Yıldız Camcıoğlu², Ayşe Metin¹⁵, Alişan Yıldırım⁴, Şükrü Nail Güner¹⁶, Sevgi Keleş¹⁶, İsmail Reisli¹⁶, Necil Kütükçüler⁸, Sara S. Kılıç³, Elif Karakoc-Aydiner¹, Ahmet Özen¹, Safa Barış¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

⁴Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, Samsun

⁵Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları, İstanbul

⁶SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları, İzmir

⁷Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Adana

⁸Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, İzmir

⁹Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Şanlıurfa

¹⁰Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Kayseri

¹¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

¹²SBÜ İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, İstanbul

¹³Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, Antalya

¹⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

¹⁵Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Kliniği, Ankara

¹⁶Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, Konya

Amaç:

Primer immün yetmezlikler (PİY) içerisinde yer alan immün disregulasyonla seyreden hastalıklardan LRBA (Lipopolysaccharide-responsive beige-like anchor protein) ve CTLA4 (Cytotoxic T lymphocyte antigen 4) eksiklikleri tekrarlayan enfeksiyonlar, lenfoproliferasyon ve otoimmünite ile ortaya çıkabilmektedir. Çalışmada LRBA ve CTLA-4 eksikliği olguları ile sağlıklı kontrol grubu arasındaki regülatuar T (Treg) hücre yüzdesi, LRBA ve CTLA-4 protein oranları flow sitometri ile karşılaştırılarak, LRBA ve CTLA4 olgularını birbirinden ayırt etme gücü araştırıldı.

Yöntem:

Genetik mutasyonu bilinen LRBA ve CTLA4 eksikliği hastalarının klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi. Hastalardan ve sağlıklı kontrollerden PKMH (periferik kan mononükleer hücreler) elde edildi. Hücreler uyarımsız ve uyarımlı ortamda 16 saat boyunca anti-CD2+CD3+CD28+ ile kültüre edildi. Özgün antikorlarla boyamaları yapılarak akan hücre ölçerinde değerlendirildi.

Bulgular:

LRBA eksikliği olgularında uyarımsız ortamda CTLA-4 ekspresyonu sağlıklı kontrollere oranla anlamlı derecede düşükken ($p<0,0001$), uyarımla CTLA-4 ekspresyonunda artış saptandı. Hastalarda bu artış kontrole göre anlamlı olarak daha düşüktü ($p=0,0002$). CTLA4 eksikliği olguları ve sağlık kontrollerinde uyarımsız hücrelerdeki CTLA-4 ekspresyonu arasında anlamlı fark bulunamadı. Uyarımla sağlıklı kontrollerde CTLA-4 ekspresyonu artarken, hastalarda artış görülmedi ($p=0,004$). LRBA ve CTLA4 eksikliği olguları kendi aralarında karşılaştırıldığında, uyarımsız ortamda CTLA-4 ekspresyonu anlamlı olarak LRBA eksikliği olanlarda daha düşüktü ($p=0,02$). Uyarımla LRBA eksikliği olanlarda CTLA-4 ekspresyonu artarken, CTLA4 eksikliği olgularında anlamlı artış görülmedi. İki eksiklikte sağlıklı kontrollere göre uyarımsız ortamda Treg oranlarında belirgin fark olmazken, uyarımla Treg oranlarında düşüklük gözlemlendi.

Sonuç:

İmmün disregülasyon ile seyreden LRBA ve CTLA4 eksikliği olgularında akan hücre ölçer bulguları erken tanı ve hedefe yönelik gen dizileme için yol göstericidir.

Bu çalışma TÜBİTAK tarafından 217S847 ve 318S202'nolu projeleri ile desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: CTLA4 eksikliği, Flow sitometri, İmmün disregülasyon, LRBA eksikliği, Primer immün yetmezlik

[SS-07] [Abstract:186]**Homozigot ve Heterozigot TACI Mutasyonu Saptanan PİY'li Hastaların Klinik ve İmmünolojik Bulgularının Değerlendirilmesi**

Begüm Özbek, İsmail Yaz, Çağman Tan, Sevil Oskay Halaçlı, Elif Soyak Aytekin, Hacer Neslihan Bildik, Nergis Kendirci, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Ankara

TACI molekülü; TNF reseptör ailesinin bir üyesi olup, APRIL/BAFF aracılı terminal B lenfosit diferansiyasyonunda ve yaşamında etkili bir moleküldür. TACI eksikliğinin Sık Görülen Değişken İmmün Yetmezlik'li (SGDİY/CVID) hastaların %5-10'nunda saptandığı belirtilmekte ve ikincil bir mutasyonun hastalık oluşmasında gerekli olabileceği düşünülmektedir. CVID kohortumuzdaki ($n=65$) hastaların %6,2'sinde ve primer immün yetmezlik ile takip edilen yeni nesil dizileme (NGS) çalışması yapılmış hastaların ($n=411$) %2,7'sinde TACI mutasyonu saptanmıştır. Bu çalışmada Hacettepe Üniversite Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalında takip edilen ve NGS hedeflenmiş panel yöntemi ile TACI mutasyonu saptanan 11 olgunun (2 homozigot, 9 heterozigot mutasyon) klinik prezantasyonu ve immünolojik bulgularının, belirlenen mutasyonlarla olan ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır. Hastaların 6'sı CVID tanısı almış olup, 2 hasta selektif IgA, 1 hasta eozinofilik kolit, 1 hasta kronik akciğer hastalığı, 1 hasta da ALPS fenotipi ile prezante olmuştur. Hastalarda enfeksiyonlara yatkınlığın yanı sıra, 4 hastada otoimmün hastalık, 1 hastada ankilozan spondilit, 1 hastada Guillain-Barré Sendromu, 1 hastada çölyak, 1 hastada Crohn ve 1 hastada ilave olarak kronik granülomatöz hastalık mevcuttur. Hastaların T lenfosit alt gruplarının analizinde sağlıklı kontrollere göre naif T hücre sayılarının düşük olduğu, efektör hücre sayılarının yüksek olduğu; B lenfosit alt grubu analizlerinde ise naif B hücre sayılarının yüksek, hafıza ve switched memory B hücre sayılarının düşük olduğu saptanmıştır. Olgularda homozigot ($n=2$), compaund heterozigot ($n=1$) ve heterozigot ($n=8$) mutasyonlar saptanmıştır. Mutasyonların biri hariç hepsi CRD1 domaininde bulunmakla birlikte, bu domain APRIL ve BAFF'a bağlanmadan sorumludur. Bu çalışmada, TACI mutasyonlarının enfeksiyonlara yatkınlık ve otoimmün hastalıkların oluşması açısından önemli bir genetik faktör olabileceği düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: CVID, NGS, Primer İmmün Yetmezlik, TACI

"Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir."

Nadir sendromlar ve immün yetmezlik

Yahya Gül¹, Hasan Kapaklı¹, Şükrü Nail Güner¹, Sevgi Keleş¹, İsmail Reisli¹, Selman Yıldırım²
¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya
²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik AD, Konya

GİRİŞ: İmmün Yetmezlik sınıflamasının alt grubu olan Sendromik İmmün yetmezlikler (DiGeorge, Ataxia-Telenjiektazi vb.) dışında nadir görülen sendromlarda, immünolojik özellikler konusunda çok az şey bilinmektedir. Bu çalışmada hastanemize tekrarlayan enfeksiyonlarla başvuran, çok nadir görülen bir sendrom tanısı alan hastaların klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlandı
Gereç-Yöntem: 14 hastanın demografik özellikleri, şikayetlerinin başlangıç ve tanı yaşları, aile öyküsü, klinik özellikleri ve immünolojik verileri değerlendirildi. Sendrom tanıları Tıbbi Genetik Anabilim Dalında yapıldı.
Bulgular: Hastalarımızın tanıları Wiedemann-Steiner Sendromu, Trizomi 18, Williams Sendromu, Seckel Sendromu, PraderWilli Sendromu, Leopard Sendromu, West sendromu, Fallen MC Dermid Sendromu, Aicardi Sendromu, Brugada sendromu, 47;XYY, 16p13 delesyonu, 13q1.3 delesyonu ve İktiyozis idi. Hastaların %50'si kız, % 50'si erkekti. Tanı yaşı ortalama 26.07±32.00 ay ve şikayetlerinin başlama yaşı ortalama 14.93±32.79 aydı. Ebeveynler arasındaki akrabalık oranı % 35,7 idi ve % 50'sinde vücut ağırlığı 3 persentilin altındaydı. Hastalar 13'ünde (%92.8) tekrarlayan pnömoni, 3'ünde (%21.4) tekrarlayan cilt enfeksiyonu ve 2'sinde (%14.2) tekrarlayan moniliyazis vardı. Laboratuvar testlerinde 7 hastada IgG düşüklüğü, 4 hastada IgA düşüklüğü, 5 hastada IgM düşüklüğü, 3 hastada NK hücre düşüklüğü, 3 hastada CD3 düşüklüğü, 2 hastada nötropeni+ NK hücre düşüklüğü, 2 hastada yardımcı T hücrelerinde düşüklük ve 1 hastamızda ise spesifik antikor eksikliği tespit edildi. Hastaların %70'inde T hücre aktivasyonunda yetersizlik, bu bulgulara eşlik ediyordu. Hastalarımızın tümüne İVİG tedavisi başlandı, tedavi sonrası enfeksiyon sıklığında ve hastane yatışlarında belirgin azalma görüldü
Sonuç: Tekrarlayan enfeksiyon öyküsü ve sendromik görünümü olan hastalarda immünolojik anormalliklerin eşlik edebileceği düşünülmelidir. İmmünolojik bozukluklara yönelik tedavi yaklaşımı ile bu hastaların takip ve tedavilerine katkı sağlanabileceği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, sendromlar, tekrarlayan enfeksiyon

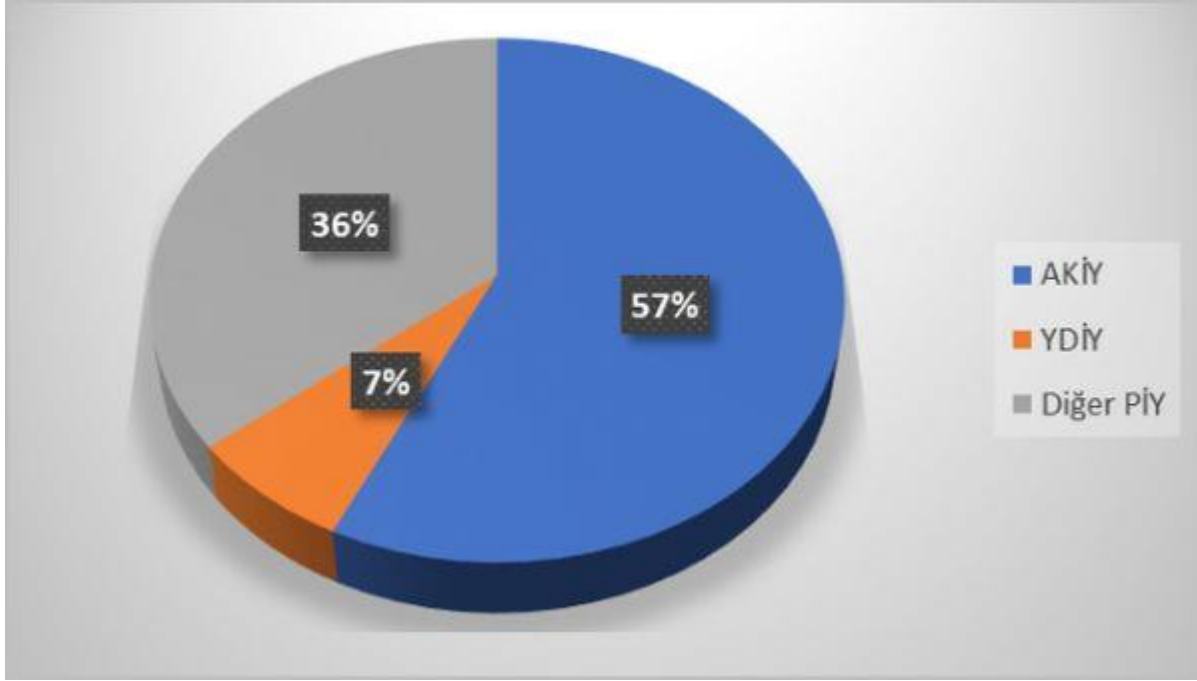
[SS-09] [Abstract:231]

Primer İmmün Yetmezliklerde CFSE Hücre Proliferasyon Analizi: Referans Değerler

Sevil Oskay Halaçlı, Elif Soyak Aytakin, Hacer Neslihan Bildik, Melike Kahveci, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı

Primer İmmün Yetmezliklerde (PIY), T hücre fonksiyonlarının araştırılmasında T lenfosit proliferasyonunun araştırılması önemli bir parametre olarak karşımıza çıkmaktadır. CFSE (carboxyfluorescein diacetate succinimidyl ester) boyası hücre yüzeyi ya da içindeki tüm serbest aminlere bağlanır. Böylece mitojenik uyarım sonucu bölünen hücrelerin her jenerasyonda floresan yoğunluğu azalan bir dalga gösterir. Bunun sonucunda hücre proliferasyonu akım sitometride kantitatif olarak değerlendirilebilir. Bu çalışmada 18 sağlıklı kontrol bireyi ve 42 PIY hastasının hücre proliferasyonları incelendi. 5 ug/ml PHA ile uyarılan periferik kan mononükleer hücreleri 37 oC inkübatörde 72 saat inkübasyona bırakıldı. İnkübasyon sonucunda 300 µl hücre örneği FACS CANTO II cihazında değerlendirildi. PHA ile uyarılan ve uyarılmayan hücre örnekleri ayrı ayrı incelendi. Buna göre CFSE floresan yoğunluğu azalma paterni gösteren hücre grubu kapılanıp çoğalan hücre yüzdesi belirlendi. Hastaların proliferasyon indeksleri kontrol bireylerinin indeksleri ile karşılaştırıldı (Şekil 1). 18 sağlıklı bireyden elde edilen proliferasyon indeksi 3,42-10,9 normal referans değerler olarak belirlendi. Buna göre 12 hastada proliferasyon değeri düşük olarak saptandı. Proliferasyon değeri düşük saptanan beş hasta AKİY tanısı ile izlenmektedir. AKİY ile izlenen ve ADA-1 eksikliği saptanan iki hastada proliferasyon indeksleri (PI) sırasıyla 1,83 ve 2,22, Artemis eksikliği saptanan bir hastada 0,6, CO41A eksikliği saptanan bir hastada 3,18 olarak değerlendirilmiştir. Genetik tanıları bulunmayan dört AKİY hastasında PI'nın 0,23-3,34 arasında olduğu tespit edilmiştir. Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (YDİY) ile izlenen iki hastadan birinde PI düşük (2,06) olduğu saptanmış olup, diğer PIY tanılı beş hastada PI 0,64- 1,71 arasında izlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: CFSE, proliferasyon analizi, primer immün yetmezlik



Proliferasyon indeksleri düşük saptanan PİY hastalarının dağılımı

“Bu çalışma Tübitak SAB-UİDB-1003 315S125 nolu projesi ile desteklenmiştir.”

[SS-10] [Abstract:237]

İmmün disregülasyon hastalık modeli olan LRBA ve CTLA4 eksikliği olgularında solubleCD25 ve foliküler T hücrelerin hastalık aktivitesini göstermedeki rolü

Bengü Akçam¹, İsmail Ögölür¹, Gamze Akgün¹, Dilek Başer¹, İbrahim Serhat Karakuş¹, Feyza Bayram¹, Yasemin Can¹, Nurhan Kasap¹, Ayça Kıyıkım², Şükrü Çekiç³, Gonca Hancıoğlu⁴, İlknur Kökçü⁴, Sevgi Bilgiç Eltan¹, Burcu Kocamış¹, Yasemin Kendir Demirkol⁵, Ercan Nain¹, Selime Özen⁶, Dilek Doğruel⁷, Neslihan Edeer Karaca⁸, Ayşe Şenay Şaşıhüseyinoğlu⁹, Murat Cansever¹⁰, Esra Özek¹¹, Derya Ufuk Altıntaş⁷, Çiğdem Aydoğmuş¹², Fatih Çelmeli¹³, Ferah Genel⁶, Nesrin Gülez⁶, Deniz Çağdaş Ayvaz¹⁴, İlhan Tezcan¹⁴, Yıldız Camcıoğlu², Ayşe Metin¹⁵, Alişan Yıldırım⁴, Şükrü Nail Güner¹⁶, Sevgi Keleş¹⁶, İsmail Reisli¹⁶, Necil Kütükçüler⁸, Sara S. Kılıç³, Elif Karakoc-Aydiner¹, Ahmet Özen¹, Safa Barış¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

⁴Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, Samsun

⁵Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları, İstanbul

⁶SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları, İzmir

⁷Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Adana

⁸Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, İzmir

⁹Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Şanlıurfa

¹⁰Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Kayseri

¹¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

¹²SBÜ İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, İstanbul

¹³Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, Antalya

¹⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

¹⁵Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Ankara

¹⁶Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerjisi ve İmmünolojisi Bilim Dalı, Konya

Amaç:

Primer immün yetmezlikler (PİY) tekrarlayan enfeksiyon bulgusuyla karakterize kronik bir hastalık grubudur. Genetik yöntemler sayesinde PİY içerisinde immün disregülasyonla seyreden LRBA (lipopolysaccharide-responsive beige like anchor protein) ve CTLA-4 (cytotoxic T lymphocyte antigen 4) genlerinde fonksiyon kaybına yol açan mutasyonlar tanımlanmıştır. Çalışmada LRBA ve CTLA4 eksikliği olgularında ortak görülen anormal regülasyona bağlı olarak artmış foliküler hücre (TFH, CD4+CXCR5+PD1+) ve solubleCD25 (sCD25) düzeyleri biyobelirteç olarak kullanılarak abatacept (CTLA4 analogu) ilaç tedavisi öncesi ve sırasındaki hastalık aktivitesini yansıtmadaki rolleri araştırıldı.

Yöntem:

Çok merkezli olarak yürütülen bu çalışmada LRBA ve CTLA4 eksikliği hastalarından ve sağlıklı kontrollerden alınan tam kan örnekleri anti-CD4, -PD-1 ve -CXCR5 monoklonal antikorlarıyla işaretlendi. SolubleCD25 ölçümü ELISA ile değerlendirildi. Hastalar ileri dönük olarak 12 ay boyunca izlenerek tedavisi ve sonrası TFH ve sCD25 düzeyleri değerlendirilerek hastalık aktivitesini göstermedeki rolleri araştırıldı.

Bulgular:

Abatacept tedavisi öncesi LRBA ve CTLA-4 eksikliği hastalarında sağlıklı kontrollere göre TFH yüzde oranları ve TFH içerisindeki PD1 MFI değerlerinde önemli artış görüldü. CTLA-4 eksikliğinde bu artış LRBA eksikliğine göre daha fazlaydı. Tedavi sonrası PD1 MFI değerlerine bakıldığında bu farkın azaldığı tespit edildi. Aynı zamanda ilaç öncesi LRBA eksikliği hastalarında solubleCD25 düzeyinde artış görülürken, abatacept molekülünün tedavi sonrası solubleCD25 düzeyinin ve kandaki foliküler hücre sayısının da önemli bir oranda azaldığı tespit edildi.

Sonuç:

TFH yüzey boyaması ve solubleCD25 düzeyi ölçümünün klinik bulgularla birlikte kullanılması, LRBA ve CTLA-4 eksikliği hastalıklarının erken tanınmasına katkı sağlayabilmektedir. Tedavi öncesi ve sırasında izlenecek bu parametreler sayesinde hastalık kontrolü ve aktivasyonu hakkında bilgi elde edilebilecektir.

Bu çalışma TUBİTAK tarafından 217S847 ve 318S202'nolu projeleri ile desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: CTLA4 eksikliği, Flow sitometri, LRBA eksikliği, solubleCD25, T foliküler hücre

[SS-11] [Abstract:252]

Ülkemizde Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (AKİY) Yenidoğan Tarama Programı (YTP): Pilot Çalışmanın İlk Verileri

Senem Koçak¹, Fethiye Eken Aksoy¹, Dilan Baştuğ¹, Deniz Acıcan², Başak Tezel², Şule Haskoloğlu¹, Şükrü Nail Güner⁵, Serdar Ceylaner⁴, Lale Şatıroğlu Tufan³, Figen Doğu¹, Aydan İkinciçoğulları¹

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

²Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Kurumu, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adli Tıp Anabilim Dalı, Ankara

⁴INTERGEN Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma ve Uygulama Merkezi, Ankara

⁵Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Konya

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY); farklı genetik nedenlerle ortaya çıkan T ve B hücre gelişim ve fonksiyonlarında bozuklukla karakterize bir primer immün yetmezliktir. AKİY'li hastalarda ağır enfeksiyonlar, gelişme geriliği, canlı aşı sonrası yaygın ve ölümcül enfeksiyonlar görülmektedir. AKİY'de olguların yenidoğan döneminde enfeksiyonlarla karşılaşmadan önce erken tanı alması; küratif tedavi olan kök hücre naklinin başarısını arttırmaktadır. TREC; T-hücresi reseptörü (TCR) gen lokuslarında VDJ rekombinasyonunda oluşan sirküler DNA'dır. Guthrie kartlarındaki kan damlalarından elde edilen DNA örneğinde RT-qPCR yöntemiyle ölçülen TREC'in yokluğu veya sayısal azlığı AKİY tanısı için önemli bir belirteçdir. Bu çalışmanın amacı; Ülkemizde AKİY'in erken tanısına olanak sağlayacak olan TREC ölçümü ile Yenidoğan Tarama Programının ilk pilot çalışmasını gerçekleştirmektir. Ülkemizde AKİY sıklığının belirlenmesi de çalışmanın ikincil amacını oluşturmaktadır. Çalışmamızda 1) Türkiye Halk Sağlığı Kurumu, Yenidoğan Taraması Ankara Laboratuvarına Ankara ve Konya illerinden ulaşan 14.000 Guthrie kartından elde edilen örnekler 2) Kliniğimizde önceden AKİY tanısı almış 10 hastanın Guthrie örnekleri 3) 100 sağlıklı erişkin gönüllüden elde edilen örnekler yer almıştır. Bu sayede bize ait bir RT-qPCR TREC ölçümü yöntemi geliştirilmiş ve veri bankası oluşturulmuştur. Konyadan 48 saatlik bir yenidoğana ait Guthrie kartından elde edilen örneklerde TREC kopya sayısı 0 bulunmuştur. Bu bebeğe ulaşılmış, akım sitometrisi ile T-B-NK+ AKİY tanısı kesinleştirilmiş, ADA eksikliği tespit edilmiştir. Aile içi tam uygun donörü olmayan bu hasta ADA enzim tedavisi almakta, gen tedavisi için gerekenler yapılmaktadır. Türkiye'de ilk kez gerçekleştirilmekte olan bu prospektif YTP çalışması tamamlandığında Ülkemizde AKİY ve T hücre defektlerinin gerçek sıklığının tespiti konusunda ilk adım tamamlanmış olacaktır.

"Bu çalışma TUBİTAK-NIH 315S132 projesi ile desteklenmektedir."

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, Yenidoğan Tarama Programı, TREC

Konjenital Nötropeni: 35 Olguluk Tek Merkez Deneyimi

Caner AYTEKİN¹, Manuela Germeshausen², Figen Doğu³, Aydan İkinciöğulları³

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

²Department of Pediatric Hematology/Oncology, Medical University Hannover, Hannover, Germany

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

Giriş:

Konjenital nötropeniler (KN) düşük nötrofil sayısı, enfeksiyonlar ve artmış MDS/AML riski ile karakterize heterojen bir grup genetik hastalıktır. G-CSF ilk tedavi seçeneğidir. Küratif tedavi olan hematopoetik kök hücre nakli G-CSF tedavisine yanıtız,MDS/AML veya GCSFR somatik mutasyonu gelişen hastalarda uygulanır.

Gereç-Yöntem:

Hastanemizde 2006-2020 yılları arasında tanı alan 35 hastanın klinik, laboratuvar, genetik, tedavi ve prognoz özellikleri değerlendirildi.

Bulgular:

Hastaların 21'i kız, 14'ü erkekti (K/E:1.5). Hastaların ortanca yaşı 7.16 yıl (10 ay-23 yıl), ortanca tanı yaşı 24 ay (2 ay-20 yıl) idi. Hastaların %77'de ebeveyn akrabalığı, %62.9'da aile öyküsü vardı. HAX1 mutasyonu en sık görülen mutasyondur (n:13,%37.1)ve c.130_131insA(p.W44X) mutasyonu da 13 hastanın 10'da(%77) saptandı. Glikogen depo hastalığı Tip1b'den sorumlu SLC37A4 gen mutasyonu ikinci en sık mutasyondur (n:8,%22.9). G6PC3 mutasyonu 2 hastada (%5.7), JAGN1 mutasyonu 2 hastada (%5.7),ELANE mutasyonu 1 hastada (%2.9) ve CXCR4 mutasyonu 1 hastada (%2.9) gösterildi. Hastaların 8'de(%22.9) ise taranan ELANE/HAX1/G6PC3/JAGN1 genlerinde mutasyon saptanmadı. Hastaların klinik bulguları tabloda sunulmuştur. Ortalama nötrofil sayısı 372/mm³ (0-936/mm³) idi. Kemik iliğinde promiyelosit/miyelosit evresinde duraklama 18 hastada (%51.4) saptandı. Serum IgG,IgA,IgM düzeyleri sırasıyla 22(%62.9), 23(%65.7) ve 16(%45.7) hastada yüksek bulundu. Toplam 27(%77.1) hasta ortalama 4 mcg/kg/gün dozunda G-CSF tedavisi alıyordu. Ortalama izlem süresi 4,9 yıl (2ay-12yıl) idi. Bu süre içinde hiçbir hastada MDS/AML gelişmedi. Enfeksiyon hastalıkları belirgin olarak azaldı ve sadece bir hasta enfeksiyon nedeniyle kaybedildi.

Tartışma ve Sonuç:

KN ayırıcı tanısında tekrarlayan süpüratif enfeksiyonlar, jinjivit ve serum immünglobulin yüksekliği dikkatle değerlendirilmelidir. G-CSF tedavisi enfeksiyonlarda belirgin azalma ve yaşam kalitesinde ciddi bir iyileşme sağlar. Hastalar MDS/AML yönünden dikkatle izlenmeli ve yıllık kemik iliği analiziyle denetlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital nötropeni, HAX1, G-CSF

Tablo. Hastaların klinik bulguları

Klinik bulgu	N (%)
Jinjivit	28 (80)
Cilt ve perianal apseler	22 (62.9)
ÜSYE	18 (51.4)
ASYE	18 (51.4)
Oral ülser	15 (42.9)
Oral monilyazis	10 (28.6)
Süpüratif otitis media	8 (22.9)
Akciğer apsesi	7 (20)
Süpüratif lenfadenit	6 (17.1)
Mastoidit	3 (8.6)
Boy kısalığı	24 (68.6)
Gelişimsel gerilik	13 (37.1)

İmmüdisregülasyonla ilişkili yeni bir mutasyon: CD137/4-1BB defekti

Selime Özen

SBÜ İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Kliniği, İzmir

GİRİŞ: CD137/4-1BB, Tümör Nekroz Faktör Reseptör Süper ailesinden bir hücre yüzey molekülüdür. Aktive CD4+ ve CD8+ hücreler başta olmak üzere, NK hücreler, regülatuar T hücreler, miyeloid hücreler ve B hücrelerde ekspresyona uğrar. T hücrenin hayatta kalması, proliferasyonu ve sitokin salınımından sorumludur. Mutasyonunda EBV ilişkili lenfoproliferasyon ve immünyetmezlik tablosu ortaya çıkmaktadır.

Bulgular: On bir yaşında erkek hasta; ilk kez 7 yaşındayken pnömoni nedeniyle servis yatışı esnasında 1 yıldır fark edilen splenomegali ve hipergamaglobulinemi saptanması üzerine değerlendirilmeye alındı. Öz geçmişinde tekrarlayan otit, herpes labialis ve alt solunum yolu enfeksiyonu nedeni ile hospitalizasyon öyküsü olduğu öğrenildi. Anne baba arasında akrabalık mevcuttu. Belirgin splenomegali ve servikal lenfadenomegalileri saptandı. Bulguları ile immüdisregülasyonla giden immün yetmezlikler ön planda düşünülerek hastaya antibiyotik profilaksisi ile intravenöz immünglobulin replasmanı başlandı. Eksizyonel lenf nodu biyopsisi EBER pozitif, klasik Hodgkin lenfomayla uyumlu bulundu. B hücre aktivasyonunda, izotip değişiminde ve B hücre proliferasyonunda sağlıklı kontrole göre belirgin düşüklük ve T hücre repertuarında belirgin azalma olduğu gösterilen hastanın genetik analizinde CD137 mutasyonu (exon 3'te homozigot TNFRSF9) belirlendi. Onkoloji Bölümünde düzenlenen kemoterapi programı ile remisyona elde edilen olguya izlemde gelişen EBV ilişkili non-malign lenfoproliferasyonun kontrolü için anti-CD20 monoklonal antikor tedavisi uygulandı. Hematopoetik kök hücre transplantasyon programına alındı.

Sonuç: Literatürde olgumuz ile birlikte altı olguda tanımlanan CD137/4-1BB mutasyonu, EBV ilişkili kronik aktif enfeksiyon, lenfoproliferasyon ve lenfoma varlığında akla gelmesi gereken immüdisregülasyonla ilişki yeni bir immün yetmezliktir.

Anahtar Kelimeler: immün disregülasyon, CD137/4-1BB mutasyonu, EBV yatkınlık

[SS-14] [Abstract:266]

İmmün Disregülasyon, Poliendokrinopati, Enteropati, X geçişli FoxP3 Gen Mutasyonu (IPEX) Sendromu

Dilara Kocacık Uygun

İmmün Disregülasyon, Poliendokrinopati, Enteropati, X geçişli FoxP3 Gen Mutasyonu (IPEX) Sendromu, düzenleyici T hücre disfonksiyonu sonucu otoimmün bulguların geliştiği X'e bağlı resesif gelişen bir hastalıktır. Bu sunumda biz şiddetli ishal ve gelişme geriliği ile başvuran bir olguyu sunmayı amaçladık.

13 yaşında erkek hasta ilk kez 5 yaşındayken kusma ve ishal nedeni ile merkezimize başvurmuş. Crohn benzeri inflamatuvar barsak hastalığı (IBH) nedeni ile izleme alınan olgunun takiplerinde hipogamaglobulinemisi saptanması üzerine intravenöz immünglobulin tedavisi başlanmış. IPEX, IPEX-like sendromu, IL10ve IL10R eksikliği yönünden gönderilen mutasyon analizleri negatif saptanmış. İzlemde yaygın değişken immün yetmezliğe ikincil IBH olarak değerlendirilen olgu takibe alınmış. Şikayetlerinde düzelme olmaması, sürekli albumin infüzyonu ihtiyacı olan ve tedaviye yanıt vermeyen olgunun gönderilen tüm gen sekans analizi IPEX ile uyumlu bulundu.

Klinik ve laboratuvar bulguları açısından şüpheli olgularda spesifik mutasyon analizleri normal olsa da kliniğin şiddetle hastalığı düşündürmesi durumunda tüm gen sekans analizi gönderilmesi planlanabilir.

Dr. Dilara Kocacık Uygun

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji İmmünoloji

[SS-15] [Abstract:267]

KÖK HÜCRE NAKLİ YAPILAN DOCK8 MUTASYONLU BİR HASTADA İZLEMDE İKİNCİ YILINDA ORTAYA ÇIKAN GRAVES HASTALIĞI

Demet Hafizoğlu

Dörtçelik Çocuk Hastanesi, Çocuk Alerji İmmünoloji ,BURSA

DOCK8 mutasyonları; tekrarlayan mukokutanöz viral, fungal, bakteriyel enfeksiyonlar, ağır atopik egzema, allerjiler ,IgE yüksekliği, artmış malignensi ve otoimmünite riski ile karakterize kombine immün yetmezlik tablosuna neden olmaktadır. Graves hastalığı tiroide karşı gelişmiş antikorlarla karakterize otoimmün bir hastalıktır.

Beş yaşında iken astım, atopik dermatit, tekrarlayan enfeksiyonlar ve vücutta yaralar nedeniyle değerlendirilen hasta Hiper IgE Sendromu olarak takibe alınarak profilaktik tedavileri ve intavenöz immünglobulin desteği başlanmıştır.İzlendiği 8 yıl süresince kronik dış kulak yolu mantar enfeksiyonu, yaygın ve tedaviye dirençli molloskum lezyonları, tekrarlayan herpetik cilt lezyonlarına yönelik tedaviler uygulanmıştır. Homozigot DOCK8 mutasyonu saptanması üzerine preimplantasyon genetik çalışma ile doğan HLA tam uyumlu sağlıklı kardeşinden, kök hücre nakli uygulanmıştır. Nakil sonrası ikinci yılında %100 kimerizmi olan, ilaçsız izlenen hasta, öksürük ve bakışlarında değişiklik yakınması ile başvurusunda alt dudak etrafında ve sağ göz altında herpetik cilt lezyonları, bilateral egzoftalmisi, evre 4 diffüz palpabl tiroid bezi saptandı. Tetkiklerinden; sedim:19mm/h, CRP:22 mg/L, Antitiroglobulin antikor 3151u/ml, Anti TPO 4964 u/ml, sT4: 4.99 ng/dl (0.86-1.55) , sT3:83.6 ng/dl TSH:<0.01uIU/ml . Graves hastalığı ortaya çıkması üzerine oral metimazol tedavisi başlanarak takibe alındı.

Hematopoetik kök hücre nakli DOCK8 mutasyonlu hastaların egzema, kutanöz viral ve bakteriyel enfeksiyonlarında, serum Ig düzeylerinde hızlıca düzelmeye sağlamaktadır. Ancak ortaya çıkabilecek otoimmün hastalıklar ve malignite (HPV zemininde karsinoma, EBV ilişkili lenfoma gibi) açısından takip edilmelidir.

[SS-16] [Abstract:268]

Neonatal başlangıçlı İBH: IL-10 reseptör mutasyonu

Aylin Yücel

NEU Meram Tıp Fakültesi,Çocuk Gastroenteroloji

Giriş:Pediatrik inflamatuvar bağırsak hastalıkları(İBH) hastalık lokalizasyonu, ciddiyeti, tedaviye yanıt gibi farklı açılardan erişkin İBH'dan fenotipik farklılıklar gösterir. Özellikle 6 yaşından önce başlangıç gösteren çok erken başlangıçlı İBH'larında bu farklar daha belirgindir.

Olgu:Doğumdan itibaren mukuslu ishali olan,7 günlükken ağızda aftöz ülserleri başlayan erkek hasta 20günlükken anal abse nedeniyle yenidoğan kliniğine yatırılmış. İnek sütü eliminasyon diyeti başlanıp, anal abse tedavisi sonrası taburcu edilmiş. Anal absenin tekrarlaması, ishalin düzelmemesi üzerine immünoloji kliniğine yönlendirilen hasta, ishalinin kanlı mukuslu olması nedeniyle kliniğimize konsülte edildi. Soygeçmişinde akraba evliliği ve benzer yakınmalara sahip bir kardeş ölüm öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde kilo,boy 3persentilin altında, ciddi perianal fissürleri mevcuttu. Tetkiklerinde anemi(hgb:7g/dL), akut faz reaktanlarında artış(sedimentasyon hızı:44 mg/h, CRP:200mg/L) ve hipoalbuminemi(albumin:21,5g/L) mevcuttu. İmmünglobulinler yaşa göre normal, spesifik antikor yanıtları normal, periferik kan lenfosit alt grupları normaldi. Fekal kalprotektin: >1000mcg/g. Ultrathin gastroskopi yapılan kolonoskopik incelemede transvers kolon proksimaline kadar ilerlendi. Gözlemlenebilen tüm kolon segmentlerinde arada sağlam mukozanın da görüldüğü, derin, serpiginoz ülserler izlendi. Histopatolojik incelemede kriptit ve kript absesi formasyonu tespit edildi. Metilprednisolone, azathiopurine, IVIG başlandı. Genetik analizinde IL-10 reseptör geninde mutasyon tespit edildi. Tam uyumlu donör bulunamayan hasta, kliniğinin çok erken başlaması, standart immünsupresif tedaviye yanıt alınmaması nedeniyle 6/10 uyumlu akraba içi vericiden kök hücre nakli için nakil merkezine yönlendirildi.

Sonuç:Neonatal dönemden itibaren klinik bulgulara neden olan İBH'ları çok nadir, daha ağır klinik ilişkilidir. Yenidoğan döneminden itibaren aftöz stomatit, perianal lezyonlar ve ishali olan hastalarda IL-10 sinyal defektleri hatırlanmalı, tanı ve kök hücre nakli için acele edilmelidir.

[SS-17] [Abstract:269]

CTLA-4 Eksikliği Saptanan Hastaların Klinik Fenotipik, Laboratuvar Bulguları ile Tedavi Yanıtının Değerlendirilmesi

Elif Soyak AYTEKİN, Çağman TAN, Sevil Oskay HALAÇLI, Hacer Neslihan BİLDİK, Begüm OZBEK, İsmail YAZ, Büşra KOÇALI, Deniz Çağdaş AYVAZ, İlhan TEZCAN

Giriş
Sitetoksik T lenfosit antijeni-4 (CTLA-4) regülatör T hücrelerin fonksiyonu için gereklidir. T hücre proliferasyonu ve farklılaşmasını düzenleyerek immün homeostazın ve self toleransın devamını sağlar. CTLA-4, CD28 ile yarışarak antijen sunan hücre yüzeyindeki CD80'e ve CD86'ya bağlanır ve konvansiyonel T hücrelerin antijen sunan hücre aracılı aktivasyonunu azaltır. CTLA-4'ün heterozigot germline mutasyonları immün yetmezlik ve immün disregülasyona neden olmakta ve tekrarlayan enfeksiyonlardan hipogamaglobulinemiye, otoimmüniteden maligniteye kadar geniş spektrumda seyretmektedir. Tedavide CTLA-4 füzyon proteini abatacept ve mTOR inhibitörleri ile hedefe yönelik tedavi ve seçilmiş olgularda hematopoietik kök hücre transplantasyonu uygulanabilir.

Metod

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı'nda CTLA-4 eksikliği tanısı ile izlenen 3 hastanın klinik ve laboratuvar bulguları, genotipi ve tedavi yanıtları değerlendirildi.

Sonuç

P1: 14 yaşında kız hasta immün yetmezlik ön tanısı ile yönlendirildi. Öyküsünden hastanın 9 yaşında immün trombositopenik purpura, 13 yaşında otoimmün hipotiroidi tanısı aldığı, 14 yaşında el ve ayak eklemlerinde şişlik ile başvurduğunda juvenil idiopatik artrit tanısı aldığı ve metotreksat başladığı fakat 2 ay sonra makrofaj aktivasyon sendromu ve pelvik abse geliştiği öğrenildi. İmmün yetmezlik yeni nesil sekanslama panelinde çerçeve kaymasına neden olan heterozigot CTLA-4 mutasyonu saptandı, dört aydır abatacept tedavisi alan hasta şikayeti bulunmamaktadır.

P2: 25 yaşında kadın hasta hipogamaglobulinemi nedeniyle yönlendirildi. Öyküsünden hastanın 12 yaşında otoimmün hemolitik anemi geçirdiği, 21 yaşında bulanık görme nedeniyle başvurduğunda santral sinir sistemi (SSS) görüntülemesinin SSS'nin granülomatöz hastalığı ile uyumlu olduğu fakat takiplerine devam etmediği, 25 yaşında sırtta uyuşma ve idrar retansiyonu şikayeti ile başvurduğunda torakal vertebralarda lezyon gözleendiği, biyopsi sonucunun lenfomatoid granülomatosis ile uyumlu olduğu ve kemoterapi aldığı öğrenildi. İmmün yetmezlik yeni nesil sekanslama panelinde heterozigot CTLA-4 mutasyonu saptandı. Abatacept tedavisi altında nörolojik bulgularında değişiklik olmayan hastaya kemik iliği transplantasyonu planlandı.

P3: Rutin çocuk sağlığı izleminde splenomegali ve anemi saptanan 8 yaşında erkek hasta hipogamaglobulinemi nedeniyle yönlendirildi. Anne ve baba arasında akrabalık olan hastanın bir yıldır öksürük ve ishal şikayetine olduğu öğrenildi. İmmün yetmezlik yeni nesil sekanslama panelinde heterozigot CTLA-4 mutasyonu saptandı. Abatacept tedavisi sonrası kronik ishal ve kronik öksürük şikayeti düzeldi, dalak boyutları küçüldü.

Tartışma

Hematolojik, romatolojik ve nörolojik bulgular CTLA-4 defektinin ilk bulguları olabilir. Nedeni bilinmeyen otoimmünite, lenfoproliferasyon ve histiyositik infiltrasyon varlığında CTLA-4 eksikliği göz önünde bulundurulmalıdır.

[SS-18] [Abstract:270]

Multisistem tutulum gösteren hastalıklarda doğru tanı için gerekli şart: Klinik-Genetik iş birliği

Sule Haskoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara
Birçok sistemi etkileyen, farklı yaşlarda yeni bulguların eklendiği, kompleks ve konvansiyonel tetkiklerle tanısal bulgulara ulaşılamayan ancak genetik ile tanı konulabilen hastalıkların sayısı giderek artmaktadır. 2014 yılında monogenik, sistemik inflamatuvar özellikli bir vaskülopati olarak bildirilen ADA2 eksikliği, tanıda zorluk ve gecikmenin yaşandığı hastalıklara bir örnektir. ADA2 eksikliği, vaskülit dışında; immün yetmezlik, kemik iliği yetmezliği, otoimmünite, lenfoproliferasyon ve maligniteyi içeren geniş bir spektrumda karşımıza çıkabilmektedir. Burada, semptomlarının başlangıcından 6 yıl sonra tanı konan bir hasta üzerinden, genetik tanının önemine dikkat çekmek amaçlanmıştır.

10 yaşında kız, akraba evliliği olan ailenin 2. çocuğu, benzer şikâyetleri olan bir de ablası var. 5 yaşından itibaren tekrarlayan ateş, artralji/artrit atakları, hepatosplenomegali, lenfadenopatileri mevcut. 7 yaşında OIHA, 5-9 yaş arasında 4 kez pnömoni geçirmiş. 7,5 yaşından beri de döküntüleri var. Bu süreçte; çeşitli merkez ve bölümlerde enfeksiyöz, romatolojik, metabolik, malign hastalıklar ve primer immün yetmezlikler yönünden tetkik edilmiş ve tedaviler almış. Tüm ekzom analizinde patoloji saptanmamış. 10 yaşında bölümümüze danışıldığında; öykü, muayene ve laboratuvarındaki patolojik bulguları; artrit, otoimmünite lenfoproliferasyon, enfeksiyonlar, livedo retikularis, akrabalık, hipogammaglobulinemi, T ve hücre lenfopenisi, renal ve hepatik arterlerde küçük anevrizmalar olarak belirlendi. ADA2, ICOS veya TNFRSF1A eksikliği tanılarına yönelik hedeflenmiş genetik analizde ADA2 geninde exon7'de homozigot delesyon saptandı. Benzer bulguları olan ablasında da aynı mutasyon belirlendi.

Ülkemizin önemli sağlık problemlerinden olan PİY'ler çok çeşitli yüzleri ile ve hatta multisistem hastalık tablosu ile karşımıza çıkabilir. Uzun ve zahmetli takip süreci sonunda gelinen nokta değerlendirildiğinde; doğru tanıya giden yolda hastalara bütüncül yaklaşımın, verilerin dikkatli analizinin ve klinik ile genetik işbirliğinin gerekliliği önem kazanmaktadır.



6. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

POSTER DİZİNİ



İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Afig Berdeli	PS - 061	178	59
Ahmet Oğuzhan Özen	SS - 05	168	117
Ahmet Özen	PS - 091, PS - 084, PS - 098, PS - 097, PS - 108	217, 210, 224, 223,236	81, 75, 85, 92
Ahmet Zafer Çalışkaner	PS - 001	82	13
Ali Kal	PS - 104	232	88
Alişan Yıldırım	PS - 017, PS - 127, PS - 128, PS - 126, PS - 057, PS - 045	107, 260, 261, 259, 172, 148	27, 103, 104, 103, 56, 49
Arife Uslu Gökçeoğlu	PS - 123	255	102
Asena Pınar Sefer Yılmaz	PS - 084, PS - 091	210, 217	75, 81
Aslı Gülce Bartan	SS - 02, PS - 037, PS - 036	137, 136, 135	113, 43
Asude Durmaz	PS - 073	192	68
Asuman Birinci	PS - 045	148	49
Asuman Çamyar	PS - 070, PS - 047	188, 150	65, 50
Atakan Tekinalp	PS - 029	125	36
Avniye Kübra Baskın	PS - 101, PS - 102, PS - 120, PS - 113, PS - 115, PS - 109, PS - 114, PS - 020, PS - 019, PS - 034, PS - 117, PS - 119	227, 229, 251, 244, 246, 238, 245, 110, 109, 133, 248, 250	87, 100, 96, 98, 93, 97, 29, 28, 41, 99, 100
Ayça Aslanger	PS - 044	147	48
Ayça Aykut	PS - 073, PS - 047	192, 150	68, 50
Ayça Emsen	PS - 018, PS - 090	108, 216	27, 80
Ayça Kıyıkım	SS - 06, PS - 075, PS - 044, PS - 062, PS - 108, SS - 10	169, 195,147, 179, 236, 237	117, 69, 48, 59, 92, 120
Aydan İkinçioğulları	PS - 120, PS - 113, PS - 115, SS - 12, PS - 121, PS - 109, PS - 114, PS - 122, PS - 020, PS - 110, PS - 016, PS - 067, PS - 102, PS - 101, PS - 019, SS - 11, PS - 034, PS - 117, PS - 119	251, 244, 246, 258, 253, 238, 245, 254, 110, 239, 104, 184, 229, 227, 109, 252, 133, 248, 250	100, 96, 98, 122, 101, 93, 97, 101, 29, 94 25, 63, 87, 28, 121, 41, 99
Aylin Yücel	SS - 16	268	124
Aysel Mehdili	PS - 102	229	87
Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek	PS - 062	179	59
Ayşe Ezel Berker	PS - 043	145	48
Ayşe Gül Yücel	PS - 058, PS - 046	173, 149	56, 50
Ayşe Kartal	PS - 018	108	27
Ayşe Metin	PS - 052, PS - 010, PS - 032, PS - 033, PS - 083, PS - 031, PS - 030	159, 96, 131, 132, 209, 130, 129	54, 21, 40, 74, 39, 38
Ayşegül Akarsu	PS - 131	264	107
Ayşegül Zenciroğlu	PS - 110	239	94
Ayşen Bingöl	PS - 025	116	31
Ayşenur Bahadır	PS - 060, PS - 068	176, 185	58, 63
Ayşenur Kolsuz Demir	PS - 046	149	50
Ayşenur Paç Kısaarslan	PS - 074, PS - 076	194, 197	69, 70
Bahar Göktürk	PS - 104	232	88
Balahan Makay	PS - 061	178	59
Baran Erman	SS - 04	156	115
Başak Adaklı Aksoy	PS - 012	99	22
Başak Tezel	SS - 11	252	121
Başak Torun	PS - 132	265	108
Begüm Özbek	PS - 066, SS - 07, SS - 02, PS - 043, PS - 131, PS - 037, PS - 092, PS - 094, PS - 088, PS - 065, PS - 100, PS - 078, SS - 17	183, 186, 137, 145, 264, 136, 218, 220, 214, 182, 226, 200, 269	62, 118, 113, 48, 107, 43, 81, 82, 79, 61, 86, 71, 125
Bekir Karakaya	PS - 087	213	77
Bengü Akçam	SS - 06, SS - 10, PS - 091, PS - 064	169, 237, 217, 181	117, 120, 81, 60
Berna Açıkgöz	PS - 093	219	82
Bernice Lo	PS - 098	224	85

İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Beste Özsezen	PS - 077, PS - 027	198, 119	71, 34
Betül Karaatmaca	PS - 052, PS - 092	159, 218	54, 81
Bilge Nur Türkkiliz	PS - 120	251	100
Bilge Yılmaz	PS - 036	135	43
Bilgehan İbibik	PS - 037, SS - 02, PS - 036	136, 137, 135	43, 113, 43
Biray Ertürk	PS - 129	262	106
Birci Sunman	PS - 077	198	71
Buket Acar	PS - 043	145	48
Burcu Kocamış	PS - 097, PS - 098, PS - 091, PS - 084	223, 224, 217, 210	85, 81, 75
Büşra Koçali	PS - 092, PS - 093, SS - 17	218, 219, 269	81, 82, 125
Büşra Köseoğlu	PS - 077	198	71
Candan İslamoğlu	PS - 113, PS - 115, PS - 120, PS - 109, PS - 114, PS - 020, PS - 102, PS - 101, PS - 019, PS - 034, PS - 117, PS - 119	244, 246, 251, 238, 245, 110, 229, 227, 109, 133, 248, 250	96, 98, 100, 93, 97, 29, 87, 28, 41, 99, 100
Caner Aytekin	SS - 12, PS - 110, PS - 016, PS - 034	258, 239, 104, 133	122, 94, 25, 41
Cansu Altuntaş	PS - 075	195	69
Cansu Özşin Özler	PS - 043	145	48
Ceyda Tunakan Dalgıç	PS - 007	92	18
Ceyhun Bozkurt	PS - 012	99	22
Çağatay Karaca	PS - 002	83	14
Çağman Tan	PS - 094, SS - 02, PS - 043, PS - 131, PS - 066, SS - 07, PS - 037, PS - 092, PS - 095, PS - 088, PS - 065, PS - 100, PS - 078, SS - 17	220, 137, 145, 264, 183, 186, 136, 218, 221, 214, 182, 226, 200, 269	82, 113, 48, 107, 62, 118, 43, 81, 83, 79, 61, 86, 71, 125
Çağrı Doğan	PS - 057	172	56
Çiğdem Aydoğmuş	SS - 10, SS - 06, PS - 035, PS - 129	237, 169, 134, 262	120, 117, 41, 106
Demet Hafizoğlu	SS - 15	267	124
Deniz Acıcan	SS - 11	252	121
Deniz Bayrakoğlu	PS - 020, PS - 019	110, 109	29, 28
Deniz Çağdaş Ayvaz	SS - 02, PS - 131, PS - 066, SS - 07, PS - 037, PS - 093, PS - 092, PS - 094, PS - 095, PS - 088, PS - 087, PS - 086, PS - 018, PS - 065, PS - 089, PS - 100, PS - 026, PS - 078, PS - 105, PS - 071, SS - 09, PS - 132, SS - 17	137, 264, 183, 186, 136, 219, 218, 220, 221, 214, 213, 212, 108, 182, 215, 226, 117, 200, 233, 189, 231, 265, 269	113, 107, 62, 118, 43, 82, 81, 83, 79, 77, 76, 27, 61, 80, 86, 32, 71, 91, 66, 119, 108, 125
Deniz Doğru Ersöz	PS - 077, PS - 027, PS - 069	198, 119, 187	71, 34, 64
Deniz Güloğlu	PS - 016	104	25
Deniz Nart	PS - 015	103	24
Diclehan Orhan	PS - 077, PS - 078	198, 200	71
Didem Altındirek	PS - 108	236	92
Dilan Baştuğ	PS - 121, PS - 122, SS - 11	253, 254, 252	101, 121
Dilara Beşli Çelik	PS - 117	248	99
Dilara Fatma Kocacık Uygun	PS - 025, SS - 14	116, 266	31, 123
Dilber Ademhan Tural	PS - 027, PS - 077	119, 198	34, 71
Dilek Başer	SS - 05, PS - 084, PS - 098, PS - 108	168, 210, 224, 236	117, 75, 85, 92
Dilek Doğruel	SS - 10, SS - 06	237, 169	120, 117
Dirk Roos	SS - 01, PS - 009	87, 94	112, 20
Doğa Türkkahraman	PS - 130	263	107
Doğan Kaymaz	PS - 109	238	93
Duygu Nida Saritaş	PS - 116	247	98
Ebru Yalçın	PS - 077, PS - 027	198, 119	71, 34
Eda Özcanoğlu	PS - 054	165	55
Eda Utine	PS - 087	213	77
Ekrem Ünal	PS - 076, PS - 074	197, 194	70, 69
Elif Acar Aslan	PS - 060	176	58
Elif Karakoç Aydınar	PS - 091, PS - 084, PS - 098, PS - 097, SS - 05, PS - 108	217, 210, 224, 223, 168, 236	81, 75, 85, 117, 92
Elif Soyak Aytekin	PS - 088, PS - 095, SS - 02, PS - 131, PS - 066, SS - 07, PS - 037, PS - 093, PS - 092, PS - 094, PS - 087, PS - 086, PS - 065, PS - 089, PS - 100, PS - 078, PS - 105, SS - 09, SS - 17	214, 221, 137, 264, 183, 186, 136, 219, 218, 220, 213, 212, 182, 215, 226, 200, 233, 231, 269	79, 83, 113, 107, 62, 118, 43, 82, 81, 77, 76, 61, 80, 86, 71, 91, 119, 125
Elif Türkmen	PS - 012	99	22
Emel Okulu	PS - 121	253	101
Emel Ünal	PS - 101	227	87
Emine Kübra Şen	PS - 114	245	97
Emine Vezir	PS - 123, PS - 125	255, 257	102, 103

İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Emre Özbek	PS - 118	249	99
Enes Çelik	PS - 025	116	31
Engin Altundağ	PS - 017, PS - 057	107, 172	27, 56
Eray Yıldız	PS - 038, PS - 029, PS - 049, PS - 028, PS - 001, SS - 03	140, 125, 154, 124, 82, 153	44, 36, 51, 34, 13, 113
Ercan Kurar	PS - 023	114	31
Ercan Küçükosmanlı	PS - 050	157	53
Erhan Koca	PS - 106	234	91
Erhan Pariltay	PS - 047	150	50
Ersin Gümüç	PS - 043	145	48
Ertuğrul Kiyıkım	PS - 062	179	59
Esra Elmas	PS - 082	205	73
Esra Esim Büyükbayrak	PS - 112	242	96
Esra Hazar Sayar	PS - 103	230	88
Esra Karakuş	PS - 031	130	39
Esra Özek	SS - 10, SS - 06	237, 169	120, 117
Esra Pekpak	PS - 014	101	23
Esra Yaşkıran	SS - 03	153	113
Esra Yücel	PS - 064	181	60
Ezgi Yılmaz	PS - 073	192	68
Fahrettin Duymuş	PS - 090	216	80
Fatih Atik	PS - 123	255	102
Fatih Çelmeli	PS - 124, SS - 10, SS - 06, PS - 130	256, 237, 169, 263	102, 120, 117, 107
Fatih Çiçek	PS - 079, PS - 082	201, 205	72, 73
Fatih Çölkesen	PS - 038, PS - 029, PS - 049, PS - 028, PS - 001, SS - 03	140, 125, 154, 124, 82, 153	44, 36, 51, 34, 13, 113
Fatma Duksal	PS - 058, PS - 046, PS - 031, PS - 042	173, 149, 130, 144	56, 50, 39, 47
Fatma Gökçe	PS - 004	85	15
Fatma İdem	PS - 054	165	55
Fatma Ömür Ardeniz	PS - 070, PS - 015, PS - 047	188, 103, 150	65, 24, 50
Fatma Sibel Durak	PS - 080	203	72
Fazıl Orhan	PS - 060, PS - 085	176, 211	58, 75
Ferah Genel	SS - 10, SS - 06, PS - 080, PS - 063, PS - 061, PS - 021	237, 169, 203, 180, 178, 111	120, 117, 72, 60, 59, 30
Feride Özkan	PS - 089	215	80
Fethiye Eken Aksoy	PS - 122, PS - 121, SS - 11	254, 253, 252	101, 121
Fevzi Demirel	PS - 059	175	57
Figen Doğu	PS - 120, PS - 113, PS - 117, PS - 115, SS - 12, PS - 121, PS - 109, PS - 114, PS - 122, PS - 020, PS - 110, PS - 016, PS - 067, PS - 102, PS - 101, PS - 019, SS - 11, PS - 034, PS - 117, PS - 119	251, 244, 248, 246, 258, 253, 238, 245, 254, 110, 239, 104, 184, 229, 227, 109, 252, 133, 248, 250	100, 96, 99, 98, 122, 101, 93, 97, 101, 29, 94, 25, 63, 87, 28, 121, 41
Funda Çipe	PS - 035, PS - 129, PS - 012	134, 262, 99	41, 106, 22
Funda Elmas	PS - 015	103	24
Funda Yılmaz Barbet	PS - 070	188	65
Gamze Akgün	PS - 098, SS - 05	224, 168	85, 117
Gamze Çelmeli	PS - 130	263	107
Gizem Atakul	PS - 022, PS - 051	112, 158	30, 54
Gizem Şentürk	PS - 108	236	92
Gonca Günay	PS - 041, PS - 040	143, 142	46, 45
Gonca Hancıoğlu	PS - 017, SS - 10, SS - 06, PS - 057	107, 237, 169, 172	27, 120, 117, 56
Gökcan Öztürk	PS - 020, PS - 102, PS - 119	110, 229, 250	29, 87, 100
Gökhan Aytekin	PS - 001, PS - 028, PS - 029, PS - 049, SS - 03, PS - 038	82, 124, 125, 154, 153, 140	13, 34, 36, 51, 113, 44
Gökhan Yardımcı	PS - 036	135	43
Göksal Keskin	PS - 118	249	99
Gözde Özkan	PS - 110	239	94
Gözde Yeşil	PS - 044	147	48
Gulnara Nasrullayeva	PS - 006	90	17
Gunay Aliyeva	PS - 006	90	17
Gülay Ceylaner	PS - 113, PS - 115, PS - 109	244, 246, 238	96, 98, 93
Gülay Kaya	PS - 068, PS - 060	185, 176	63, 58
Gülcan Kirişçi	PS - 080, PS - 021	203, 111	72, 30
Gülen Eda Ütine	PS - 026	117	32
Gülhan Boğatekin	PS - 015, PS - 047	103, 150	24, 50
Gülin Hızal	PS - 033	132	40

İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Gülner Şensoy	PS - 045	148	49
Güzide Aksu	PS - 073	192	68
Güzin Özden	PS - 013	100	22
Hacer Neslihan Bildik	PS - 086, PS - 087, PS - 131, PS - 066, SS - 07, PS - 092, PS - 065, PS - 100, PS - 078, PS - 105, SS - 09, SS - 17	212, 213, 264, 183, 186, 218, 182, 226, 200, 233, 231, 269	76, 77, 107, 62, 118, 81, 61, 86, 71, 91, 119, 125
Hafize Emine Sönmez	PS - 035	134	41
Hakan Güvenir	PS - 010	96	21
Hakan Poyrazoğlu	PS - 076, PS - 074	197, 194	70, 69
Haldun Doğan	PS - 023	114	31
Hale Yerlikaya	PS - 056	170	55
Haluk Çokuğraş	PS - 044	147	48
Handan Özdemir	PS - 081	204	73
Handan Özek Erkuran	PS - 080	203	72
Hasan Kapaklı	PS - 103, PS - 023, PS - 096, SS - 08	230, 114, 222, 228	88, 31, 84, 119
Hasan Özen	PS - 043, PS - 078	145, 200	48, 71
Hasancan Cengiz	PS - 013	100	22
Hasibe Artaç	PS - 104, PS - 018, PS - 090, PS - 116	232, 108, 216, 247	88, 27, 80, 98
Hasibe Aytaç	PS - 047, PS - 070, PS - 015	150, 188, 103	50, 65, 24
Hatice Özer	PS - 007	92	18
Hatice Yıldız	PS - 016	104	25
Hilal Özer	PS - 072	191	68
Huriye Çelikkencir	PS - 041, PS - 040	143, 142	46, 45
Hülya Demir	PS - 043	145	48
Hülya Uçaryılmaz	PS - 018, PS - 090	108, 216	27, 80
Hüseyin Tokgöz	PS - 104	232	88
Ivan Kingyue Chinn	PS - 090	216	80
İbrahim Caner	PS - 106	234	91
İbrahim Ece	PS - 123	255	102
İdil Akay Hacı	PS - 080, PS - 063, PS - 061, PS - 021	203, 180, 178, 111	72, 60, 59, 30
İhsan Devenci	PS - 014	101	23
İhsan Gürsel	SS - 02, PS - 037, PS - 036	137, 136, 135	113, 43
İkbal Ok Bozkaya	PS - 030	129	38
İlayda Altun	PS - 062	179	60
İlhan Abidin	PS - 042	144	48
İlhan Tezcan	SS - 02, PS - 131, PS - 066, SS - 07, SS - 06, PS - 037, PS - 093, PS - 092, PS - 094, PS - 095, PS - 088, PS - 087, PS - 086, PS - 065, PS - 089, PS - 100, PS - 026, PS - 078, PS - 069, PS - 105, PS - 071, SS - 09, PS - 132, SS - 17	137, 264, 183, 186, 169, 136, 219, 218, 220, 221, 214, 213, 212, 182, 215, 226, 117, 200, 187, 233, 189, 231, 265, 269	114, 108, 63, 119, 118, 43, 83, 82, 84, 80, 78, 77, 62, 81, 87, 32, 72, 65, 92, 67, 120, 109, 126
İlke Taşkırdı	PS - 063, PS - 080, PS - 061, PS - 021	180, 203, 178, 111	61, 73, 60, 30
İlknur Külhaş Çelik	PS - 032, PS - 083	131, 209	40, 75
İlyas Emre Tekdemir	PS - 018, PS - 090, PS - 116	108, 216, 247	27, 82, 100
İnci Nur Saltık Temizel	PS - 043	145	50
İrem Evcili	PS - 036, SS - 02, PS - 037	135, 137, 136	44, 115
İsmail Ögülür	PS - 108	236	94
İsmail Reisli	PS - 058, PS - 046, PS - 104, PS - 103, PS - 023, PS - 096, SS - 08, PS - 042	173, 149, 232, 230, 114, 222, 228, 144	58, 52, 90, 31, 86, 121, 49
İsmail Yaz	PS - 065, PS - 043, PS - 066, SS - 07, PS - 092, PS - 094, PS - 088, SS - 17	182, 145, 183, 186, 218, 220, 214, 269	63, 50, 64, 120, 83, 84, 81, 127
Jasmin Dmytrus	PS - 034	133	42
Jordan Scott Orange	PS - 090	216	82
Kaan Boztuğ	PS - 104, PS - 113, PS - 115, PS - 034	232, 244, 246, 133	90, 98, 100, 42
Kadri Karaer	PS - 050	157	55
Karin Van Leeuwen	PS - 009	94	20
Kibriya Fidan	PS - 067	184	65
Lale Şatıroğlu Tufan	PS - 121, PS - 122, SS - 11	253, 254, 252	103, 123
Louis Marie Charbonnier	PS - 044	147	50
Manuela Germeshausen	SS - 12	258	124
Martin De Boer	SS - 01	87	114
Mayda Gürsel	PS - 067	184	65
Mehmet Ali Karaselek	PS - 023, PS - 096	114, 222	31, 86
Mehmet Buğrahan Düz	PS - 064	181	62
Mehmet Cemal Dönmez	PS - 107	235	94

İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Mehmet Halil Çeliksoy	PS - 126, PS - 127, PS - 128, PS - 129	259, 260, 261, 262	105, 105, 106, 108
Mehmet Kılıç	PS - 109	238	95
Mehmet Şirin Kaya	PS - 080, PS - 063, PS - 061, PS - 021	203, 180, 178, 111	74, 62, 61, 30
Mehtap Kanbur	PS - 030	129	39
Melek Işık	PS - 030	129	39
Melih Özışık	PS - 070, PS - 015, PS - 047	188, 103, 150	67, 24, 52
Meliha Erol	PS - 089	215	82
Melike Emiroğlu	PS - 018	108	27
Melike Kahveci	PS - 100, PS - 086, PS - 105, SS - 09	226, 212, 233, 231	88, 78, 93, 121
Merve Erkoç	PS - 118	249	101
Merve Karaman Yılmaz	PS - 019, PS - 114	109, 245	28, 99
Merve Selçuk	SS - 05	168	119
Merve Süleyman	PS - 026	117	32
Meryem Seda Boyraz	PS - 043	145	50
Metin Keren	PS - 084	210	77
Mitat Arıcıgil	PS - 049	154	53
Murat Cansever	SS - 10, SS - 06	237, 169	122, 119
Murat Çakır	PS - 085, PS - 068	211, 185	77, 65
Murat Sürücü	PS - 021	111	30
Mustafa Güleç	PS - 008	93	18
Mustafa Yavuz Köker	PS - 041, PS - 014, SS - 01, PS - 009, PS - 002, PS - 040, PS - 045, PS - 039	143, 101, 87, 94, 83, 142, 148, 141	47, 23, 114, 20, 14, 46, 51, 45
Müge Sayitoğlu	PS - 108	236	94
Naciye Özlem Saygılı Yöner	PS - 007	92	18
Nadide Cemre Renda	PS - 124	256	104
Nadir Koçak	PS - 018, PS - 090	108, 216	27, 82
Nagehan Emiralioğlu	PS - 077, PS - 027, PS - 069	198, 119, 187	73, 34, 66
Namık Yaşar Özbek	PS - 052, PS - 030	159, 129	56, 39
Naz Bozbeyoğlu	PS - 036	135	44
Naz Sürücü	PS - 075	195	71
Nazmiye Türker	PS - 114	245	99
Necil Kütükçüler	PS - 073	192	70
Nergiz Kendirci	PS - 078, PS - 066, SS - 07, PS - 087, PS - 086, PS - 065, PS - 100	200, 183, 186, 213, 212, 182, 226	73, 64, 120, 79, 78, 63, 88
Neryal Tahta	PS - 080	203	74
Neslihan Edeer Karaca	PS - 073	192	70
Nesrin Gülez	PS - 061, PS - 080, PS - 063, PS - 009, PS - 021	178, 203, 180, 94, 111	61, 74, 62, 20, 30
Nezihe Köker	PS - 009, SS - 01, PS - 039	94, 87, 141	20, 114, 45
Nihal Şahin	PS - 076	197	72
Nihan Gürkan Karakaş	PS - 112	242	98
Nilgün Beylik	PS - 133	190	111
Nilsu Turay	PS - 036	135	44
Nur Ecem Öztıp Gündoğdu	PS - 112	242	98
Nural Kiper	PS - 077, PS - 027, PS - 069	198, 119, 187	73, 34, 66
Nuray Aktay Ayaz	PS - 035	134	42
Nurhan Kasap	PS - 084, PS - 098, PS - 097, SS - 05	210, 224, 223, 168	77, 87, 119
Nushaba Mollayeva	PS - 006	90	17
Orhan Görükmez	PS - 082	205	75
Osman Koray Boduroğlu	PS - 026	117	32
Osman Şener	PS - 059	175	59
Osman Yaşkıran	SS - 03	153	115
Ömer Akçal	PS - 080, PS - 063, PS - 061, PS - 021	203, 180, 178, 111	74, 62, 61, 30
Ömer Erdeve	PS - 119	250	102
Ömer Faruk İpek	PS - 069	187	66
Ömer Nazım Gülçek	PS - 078	200	73
Öner Özdemir	PS - 106, PS - 107	234, 235	93, 94
Özcan Çeneli	PS - 029	125	37
Özden Anal	PS - 022, PS - 051	112, 158	31, 56
Özden Hatırnaz Ng	PS - 108	236	94
Özge Atay	PS - 051, PS - 022	158, 112	56, 31
Özge Gücenmez	PS - 061	178	61
Özge Kangallı Boyacıoğlu	PS - 022, PS - 051	112, 158	31, 56
Özge Yılmaz Topal	PS - 030, PS - 031, PS - 033, PS - 083	129, 130, 132, 209	39, 40, 41, 76
Özgür Çoğulu	PS - 073	192	70

İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Özgür Kartal	PS - 059	175	59
Özlem Akgün Doğan	PS - 075	195	71
Özlem Arman Bilir	PS - 030	129	39
Özlem Başoğlu Öner	PS - 012	99	22
Özlem Bayram	PS - 115	246	100
Özlem Keskin	PS - 050, PS - 014	157, 101	55, 23
Özlem Kozanoğlu	PS - 090	216	82
Özlem Temel Köksoy	PS - 046	149	52
Pamir Çerçi	PS - 003	84	14
Pelin Özlem Şimşek Kiper	PS - 026	117	32
Pelin Özyavuz Çubuk	PS - 128	261	106
Pınar Gür Çetinkaya	PS - 093, PS - 092	219, 218	84, 83
Raul Jimenez Heredia	PS - 034	133	42
Recep Sancak	PS - 126	259	105
Recep Tunç	SS - 03	153	115
Rukiye Bulut	PS - 021, PS - 080	111, 203	30, 74
Safa Barış	PS - 091, PS - 084, PS - 098, PS - 097, SS - 05, PS - 088, PS - 064, PS - 108, SS - 01, PS - 057	217, 210, 224, 223, 168, 214, 181, 236, 87, 172	83, 77, 87, 119, 81, 62, 94, 114, 58
Safiye Akalın	PS - 116	247	100
Sait Yeşillik	PS - 059	175	59
Saliha Esenboğa	PS - 105, PS - 092, PS - 086	233, 218, 212	93, 83, 78
Saltuk Buğra Kaya	PS - 071	189	68
Sara Şebnem Kılıç Gültekin	PS - 079, PS - 082, PS - 065	201, 205, 182	74, 75, 63
Seda Şirin Köse	PS - 022, PS - 051	112, 158	31, 56
Seda Yılmaz	PS - 029	125	37
Sedat Kılıçcıoğlu	PS - 014	101	23
Seher Durgun	PS - 005	86	17
Selcan Gültuna	PS - 008	93	18
Selcen Özcan Bulut	PS - 043	145	50
Selen Bayraktar	PS - 015	103	24
Selime Özen	SS - 13, PS - 080, PS - 063, PS - 061, PS - 021	240, 203, 180, 178, 111	125, 74, 62, 61, 30
Selin Sevinç	PS - 034	133	42
Selma Erol Aytekin	PS - 096	222	86
Selman Yıldırım	SS - 08	228	121
Selmin Karademir	PS - 110	239	96
Semra Koçi	PS - 072	191	70
Senem Koçak	SS - 11, PS - 121, PS - 122, PS - 067	252, 253, 254, 184	123, 103, 65
Serdar Al	PS - 022, PS - 051	112, 158	31, 56
Serdar Ceylaner	PS - 109, SS - 11, PS - 119	238, 252, 250	95, 123, 102
Serdar Nepesov	PS - 044	147	50
Sevgi Bilgiç Eltan	PS - 084, PS - 098, PS - 097, PS - 108	210, 224, 223, 236	77, 87, 94
Sevgi Keleş	PS - 046, PS - 103, PS - 023, SS - 03, PS - 096, SS - 08, PS - 042	149, 230, 114, 153, 222, 228, 144	52, 90, 31, 115, 86, 121, 49
Sevgi Köstel Bal	PS - 034, PS - 113, PS - 115, PS - 020, PS - 019	133, 244, 246, 110, 109	42, 98, 100, 29, 28
Sevil Oskay Halaçlı	SS - 09, PS - 066, SS - 07, PS - 092, PS - 088, PS - 065, SS - 17	231, 183, 186, 218, 214, 182, 269	121, 64, 120, 83, 81, 63, 127
Sevil Özsoy	PS - 002, PS - 039	83, 141	14, 45
Sevim Çakar	PS - 061	178	61
Sezin Aydemir	PS - 044, PS - 062	147, 179	50, 61
Sinan Akbayram	PS - 014	101	23
Sinan Demircioğlu	PS - 029	125	37
Sinan Kütük	PS - 040, PS - 041	142, 143	46, 47
Sinem Fırtına	PS - 108	236	94
Sinem İnan	PS - 047	150	52
Sinem İrez	PS - 079	201	74
Songül Güngör	PS - 002	83	14
Suna Asilsoy	PS - 022, PS - 051	112, 158	31, 56
Sümevra Özdemir Çiçek	PS - 074	194	71
Şefika İlknur Kökçü Karadağ	PS - 057, PS - 017, PS - 045	172, 107, 148	58, 27, 51
Şehime Gülsün Temel	PS - 082	205	75
Şevket Arslan	PS - 038, PS - 029, PS - 049, PS - 028, PS - 001, SS - 03	140, 125, 154, 124, 82, 153	45, 37, 53, 35, 13, 115

İSİM & SOYİSİM	POSTER NO	ABSTRACT NO	SAYFA
Şeyhan Kutluğ	PS - 045	148	51
Şeyma Bütün Türk	PS - 031	130	40
Şeyma Çelikkalek Çelik	PS - 023, SS - 03	114, 153	31, 115
Şule Haskoloğlu	PS - 119, PS - 120, PS - 113, PS - 115, PS - 109, PS - 114, PS - 020, PS - 067, PS - 102, PS - 101, PS - 019, SS - 11, PS - 034, PS - 117, SS - 18	250, 251, 244, 246, 238, 245, 110, 184, 229, 227, 109, 252, 133, 248, 270	102, 98, 100, 95, 99, 29, 65, 89, 89, 28, 123, 42, 101, 127
Şükrü Çekiç	SS - 10, SS - 06, PS - 065, PS - 079, PS - 082	237, 169, 182, 201, 205	122, 119, 63, 74, 75
Şükrü Nail Güner	PS - 103, PS - 023, PS - 128, PS - 096, SS - 11, SS - 08	230, 114, 261, 222, 252, 228	90, 31, 106, 86, 123, 121
Talal Chatila	PS - 098, PS - 044	224, 147	87, 50
Tanıl Kendirli	PS - 117	248	101
Tarkan Kalkan	PS - 025, PS - 124	116, 256	32, 104
Tunç Akkoç	PS - 112	242	98
Tunç Fışgın	PS - 012	99	22
Tülin Çora	PS - 018	108	27
Türkan Patiroğlu	PS - 076, PS - 074	197, 194	72, 71
Uğur Arslanyürekli	PS - 014	101	
Uğur Özçelik	PS - 077, PS - 027	198, 119	73, 34
Ümit Ölmez	PS - 118	249	101
Vafa Mammadova	PS - 006	90	17
Yahya Büyükaşık	PS - 095	221	85
Yahya Gül	SS - 08, PS - 058, PS - 103, PS - 096, PS - 042	228, 173, 230, 222, 144	121, 58, 90, 86, 49
Yakup Aslan	PS - 068	185	65
Yasemin Kendir Demirkol	PS - 091, PS - 84, SS - 10, SS - 06, PS - 064	217, 210, 237, 169, 181	83, 77, 122, 119, 62
Yasin Karalı	PS - 082	205	75
Yıldız Camcıoğlu	PS - 044	147	50
Yılmaz Yıldız	PS - 060	176	60
Yonca Eğin	PS - 122	254	103
Yuk Yin Ng	PS - 108	236	94
Zehra Dilbaz	PS - 042	144	49
Zeki Karasu	PS - 070	188	67
Zeynel Gökmen	PS - 104	232	90
Zeynep Akıdağı	PS - 039	141	45
Zeynep Hızlı Demirkale	PS - 064	181	62
Zeynep Saribas	PS - 027	119	34
Zeynep Tamay	PS - 064	181	62



ALFABETİK SIRA İLE OTURUM BAŞKANI VE KONUŞMACILAR



1	DR. ASLI GÜLCE BARTAN	31	DR. İLHAN TEZCAN
2	DR. AYÇA KIYKIM	32	DR. İSMAİL REİSLİ
3	DR. AYDAN İKİNCİOĞULLARI	33	DR. JORDAN ORANGE
4	DR. AYLİN YÜCEL	34	DR. KAAAN BOZTUĞ
5	DR. AYŞE METİN	35	DR. KENAN BARUT
6	DR. AYTEN ÖZ KAMILOĞLU	36	DR. MEHMET KILIÇ
7	DR. BARAN ERMAN	37	DR. MUTLU YÜKSEK
8	DR. BARBAROS ORAL	38	DR. NECİL KÜTÜKÇÜLER
9	DR. BEGÜM ÖZBEK	39	DR. NESLİHAN KARACA
10	DR. BENGÜ AKÇAM	40	DR. NESRİN GÜLEZ
11	DR. BETÜL SÖZERİ	41	DR. NEZİHE KÖKER
12	DR. CANER AYTEKİN	42	DR. NURAY AKTAY AYAZ
13	DR. ÇİĞDEM AYDOĞMUŞ	43	DR. ÖMÜR ARDENİZ
14	DR. DEMET HAFIZOĞLU	44	DR. ÖNER ÖZDEMİR
15	DR. DENİZ ÇAĞDAŞ AYVAZ	45	DR. ÖZGÜR KASAPÇOPUR
16	DR. DERYA UFUK ALTINTAŞ	46	DR. S. ŞEBNEM KILIÇ
17	DR. DİLARA KOCACIK	47	DR. SAFA BARIŞ
18	DR. DİLEK BAŞER	48	DR. SELİME ÖZEN
19	DR. ELİF AYTEKİN	49	DR. SENEM KOÇAK
20	DR. ELİF KARAKOÇ AYDINER	50	DR. SERDAR CEYLANER
21	DR. ERBİL ÜNSAL	51	DR. SEVGİ KÖSTEL BAL
22	DR. FATİH ÇİÇEK	52	DR. SEVİL OSKAY HALAÇLI
23	DR. FERAH GENEL,	53	DR. SEZA ÖZEN
24	DR. FİGEN DOĞU	54	DR. ŞULE HASKALOĞLU
25	DR. FUNDA ÇİPE	55	DR. YAHYA GÜL
26	DR. GÖKHAN AYTEKİN	56	DR. YELDA BİLGİNER
27	DR. GÜLBU UZEL	57	DR. YILDIZ CAMCIOĞLU
28	DR. GÜNSELİ BOZDOĞAN	58	HEM. ADALET YILMAZ
29	DR. GÜZİDE AKSU	59	HEM. BİRSEL KÜÇÜKERSAN
30	DR. HASİBE ARTAÇ	60	HEM. HAVVA BOZKURT ALAN

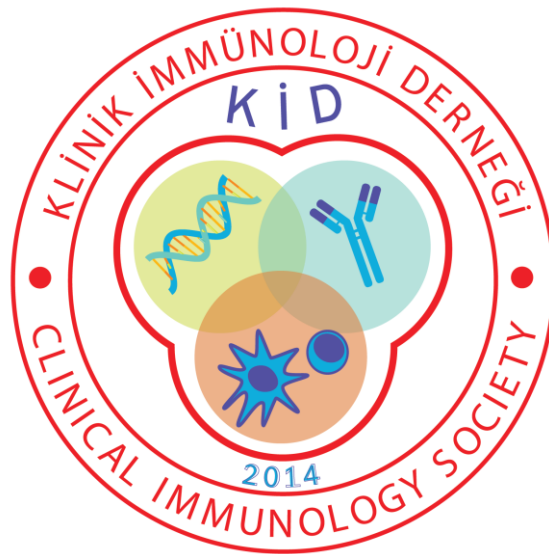


6. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

DİZİN



KAPAK	1
KONGRE MESAJI	2
YÖNETİM VE DÜZENLEME KURULU	3
PROGRAM	4
POSTER NUMARALARINA GÖRE POSTER ve SÖZEL BİLDİRİLER	6
KONU BAŞLIKLARINA POSTER TARTIŞMALARI	11
POSTER BİLDİRİLERİ	12
POSTER DİZİNİ	126
OTURUM BAŞKANI VE KONUŞMACILAR	133
DİZİN	134



6.

KLİNİK

İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

ONLINE

31 EKİM - 01 KASIM 2020

OTOİNFLAMASYON & OTOİMMÜNİTE VE İMMÜN SİSTEM

İMMÜN YETMEZLİK

OTOİNFLAMASYON

OTOİMMÜNİTE

İMMÜN YETMEZLİK



META
TURİZM