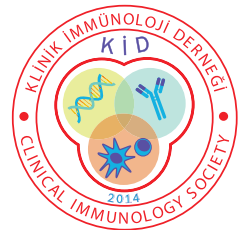


3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ
12 - 15 NİSAN 2017 / SHERATON ÇEŞME - İZMİR

**İMMÜN SİSTEM
ve
HASTALIKLARI**



**EN SON
GELİŞMELER**







Değerli meslektaşlarımız,

Klinik İmmünoloji Derneği'mizin İzmir-Çeşme Sheraton Otelinde 12-15 Nisan 2017 tarihleri arasında gerçekleştireceği 3. Klinik İmmünoloji Kongresi'ne sizleri davet etmenin sevincini ve gururunu yaşıyoruz.

Kongre organizasyon komitemizin, dernek üyelerimizden gelen görüş ile önerileri dikkate alarak hazırlamakta olduğu bilimsel programı beğeneceğinizi umuyoruz.

Bu kongrede özellikle son bir-iki yıl içinde saptanmış olan yeni primer immün yetmezlik etyolojilerine ve bunların patofizyolojilerine ve klinik yansımalarına ağırlık veriyoruz. Primer immün yetmezlikler alanındaki küresel yenilikleri ulusal ve uluslararası en yetkin ağızlardan aktarmayı planlıyoruz. Kongremizde bilimsel programımıza zenginlik katacak tüm konuşmacılara şimdiden çok teşekkür ederiz. Bu alanda yapmış olduğunuz bilimsel çalışmalarınızı uzman kişilerle tartışma ortamı bulabileceğiniz kongremizde sizleri de aramızda görmek istiyoruz. Özellikle aile hekimleri, çocuk sağlığı ve hastalıkları ve iç hastalıkları uzmanları, allerji-immünoloji uzmanları ve asistanları, romatoloji, infeksiyon hastalıkları, göğüs, hematoloji, onkoloji hastalıkları gibi immünoloji ile ilgili disiplinlerde çalışan hekimlerimizi kongremize çağırıyoruz.

İlk iki kongrede sloganımız "Erken tanı-Etkin tedavi" idi. Bu yıl buna ek olarak "En yeniler, En son gelişmeler" diyoruz.

Kongremizi bu yıl ilk ikisini yaptığımız Antalya'dan İzmir'e taşıdık. İlkbaharda Çeşme'nin Alaçatı'sı, Ilıca'sı, Marina'sı, Çiftlikköy'ü ve Dalyan'ı ile bize yeni bir heyecan ve enerji katacağına inanıyoruz. Açılış ve gala sosyal aktivitelerinin yanı sıra opsiyonel sosyal aktiviteler de planlamaktayız.

Birlikte bilimsel şölene ve unutulmaz sosyal aktivitelere döneceğini umduğumuz 12-15 Nisan 2017'de yurdumuzun en güzel beldelerinden Çeşme'de başlayacak 3. Klinik İmmünoloji Kongresinde buluşma dileği ile sizleri bekliyoruz.

Sevgi ve saygılarımızla,
Prof.Dr.Necil Kütükçüler
Kongre Başkanı





KURULLAR

Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim Kurulu

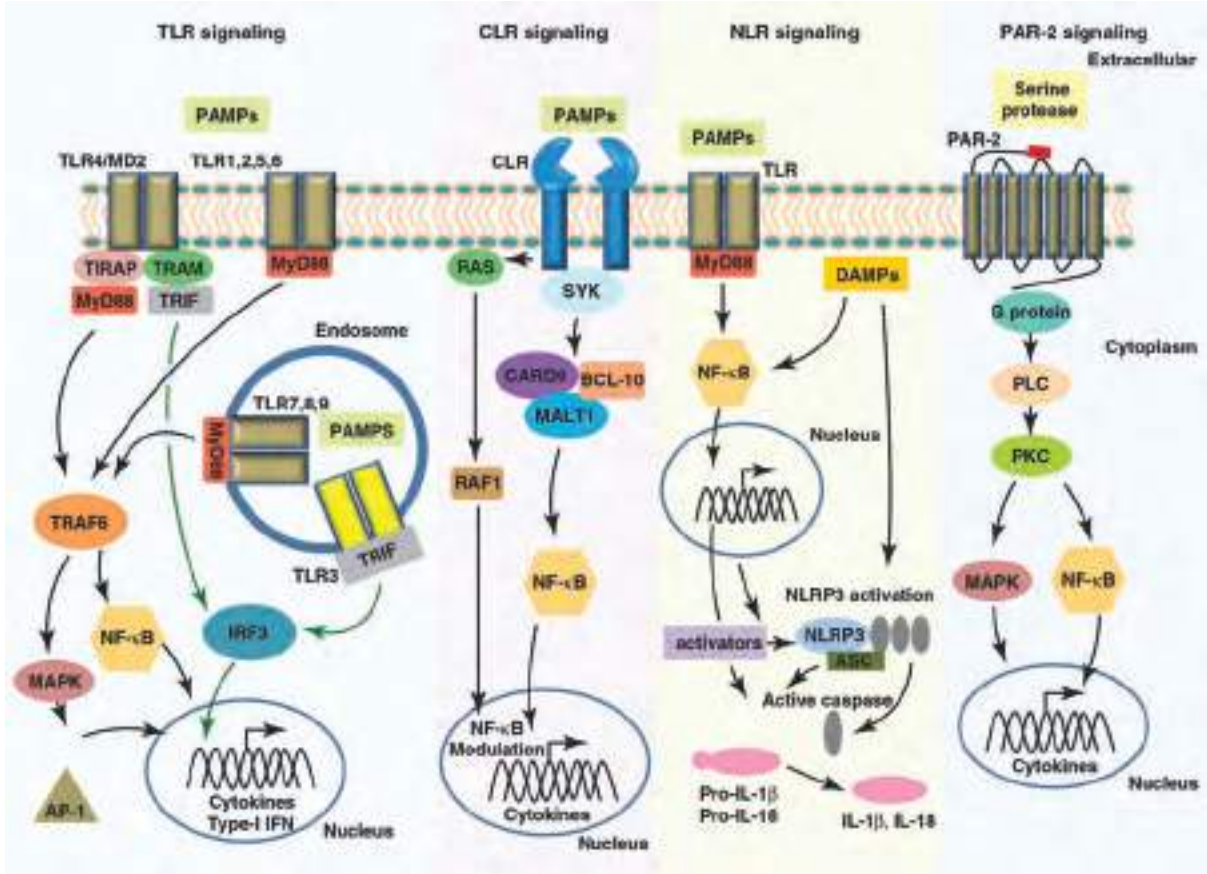
Dr. F. İlhan Tezcan (Dernek Başkanı)
Dr.Necil Kütükçüler (Kongre Başkanı)
Dr.Aydan İkinciöğulları
Dr.Mustafa Yılmaz
Dr.İsmail Reisli
Dr.Caner Aytekin
Dr.Esin Figen Doğu

Düzenleme Kurulu (Organizasyon Komitesi)

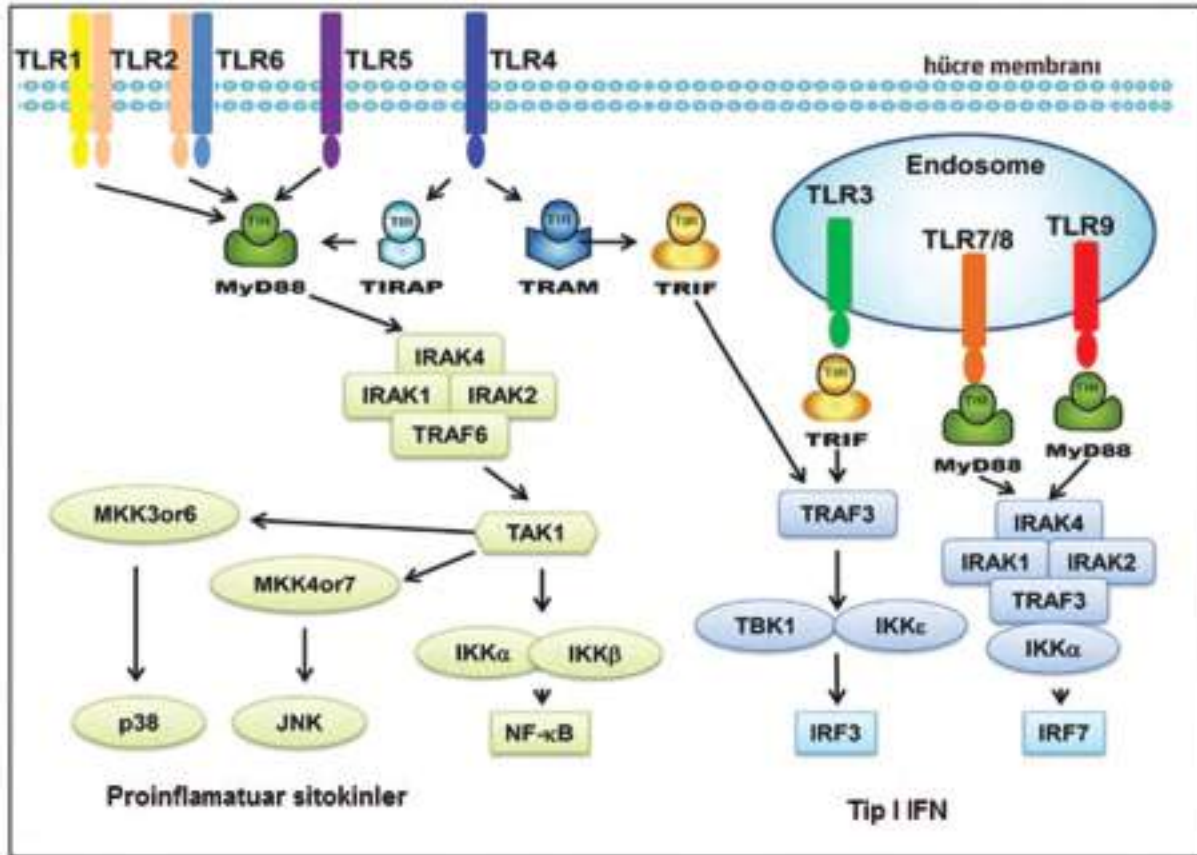
Dr.Necil Kütükçüler
Dr.F. İlhan Tezcan
Dr. Aydan İkinciöğulları
Dr.Mustafa Yılmaz
Dr.İsmail Reisli
Dr.Caner Aytekin
Dr.Esin Figen Doğu
Dr. Ferah Genel
Dr. Neslihan Edeer Karaca
Dr. Güzide Aksu
Dr. Nesrin Gülez

Kongre Sekreterleri

Dr. Neslihan Edeer Karaca
E-posta: neslihanedeer@gmail.com
Dr. Ferah Genel
E-posta: ferahgen@yahoo.com



Resim 1: Patern tanıyan reseptörler ve aktivasyon yolları



Resim 2: Toll-like reseptörler (Kaynak: International Journal of Inflammation, 2011)

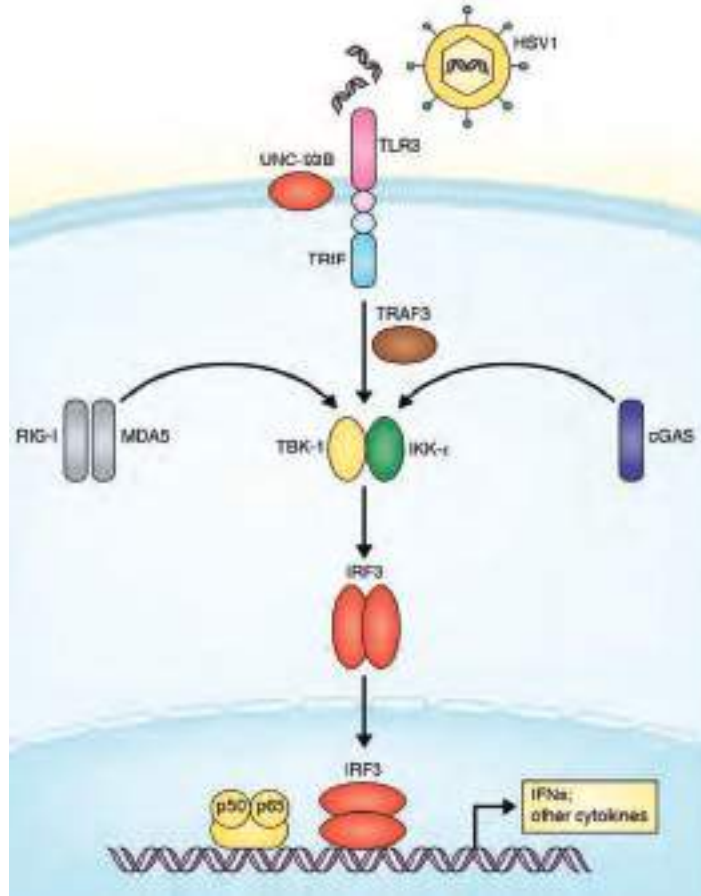
3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

12-15 NİSAN 2017 SHERATON HOTEL ÇEŞME / İZMİR

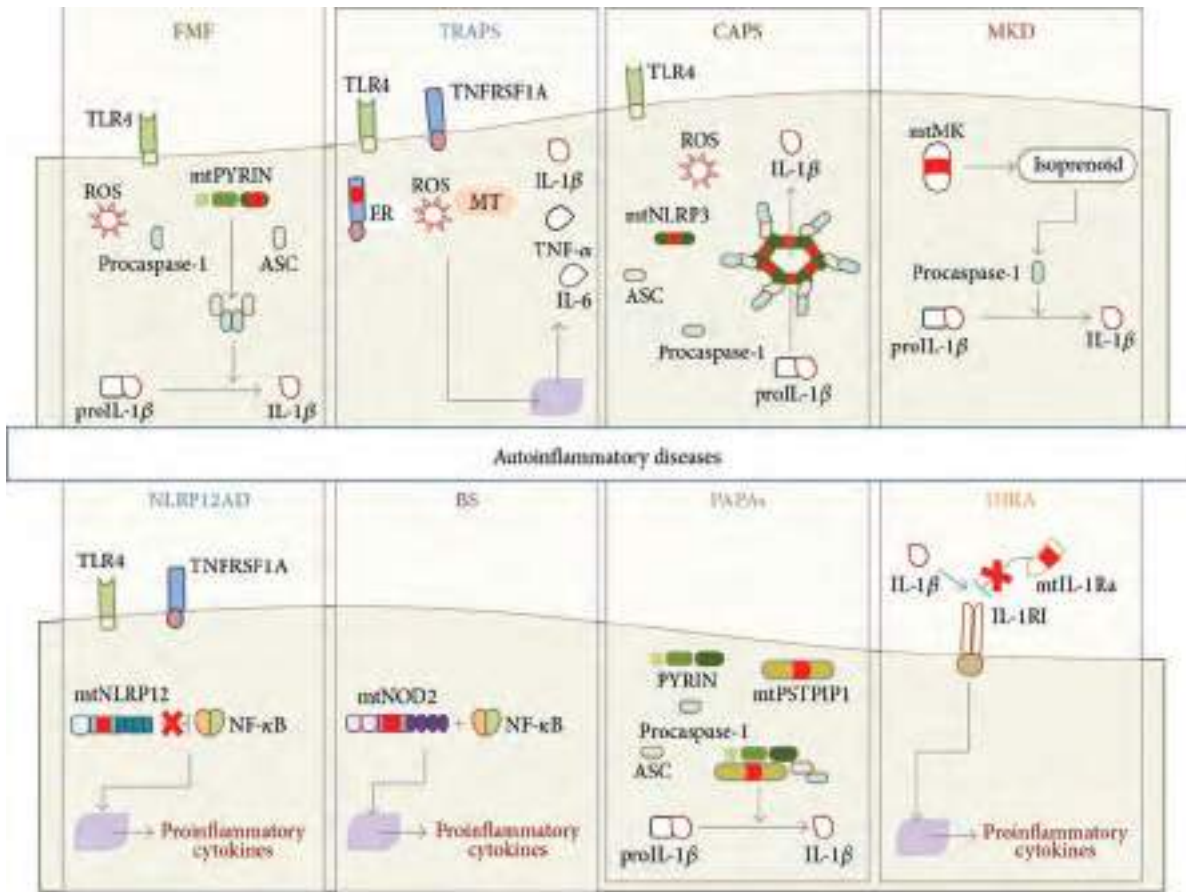
KONGRE PROGRAMI

12 NİSAN 2017 ÇARŞAMBA

13.45-15.00	PRİMER İMMÜN YETMEZLİK HEMŞİRELİĞİ KURSU	Başkanlar: Dr. İlhan Tezcan, Dr. İsmail Reisli
13.45-14.05	İmmün sistemin yapısı ve çalışma prensipleri	Dr. Hasibe Artaç
14.05-14.25	İmmün yetmezliklerde laboratuvar testler	Dr. Figen Doğu
14.25-14.45	SC ve IVIG tedavisi ve komplikasyonları	Dr. Şükrü Nail Güler
14.45-15.00	Tartışma	
15.00-15.30	Kahve molası	
15.30-17.45	DOĞAL İMMÜN SİSTEM	Başkanlar; Dr. Demet Can, Dr. Ferah Genel
15.30-15.45	Doğal immün sistem elemanları nelerdir? Liste ve şematik tanımlama.	Dr. Mutlu yüksek
15.45-16.15	Toll-like reseptörler: genel tanım, ligandları, anti-viral immünitede, anti-inflamatuvar ve otoimmün yanıtta rolleri	Dr. Ferah Genel
16.15-16.45	PRR'ler nelerdir? TLR dışında kalan diğer PRR'ler. Lectin-benzeri reseptörler ve diğerleri. Fonksiyonları ve son gelişmeler	Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz
16.45-17.15	NK hücreleri ve immün sistem rolleri	Dr. Ayşe Metin
17.15-17.30	Flowsitometrik NK sitotoksosite testi	Dr. Öner Özdemir
17.30-17.45	Tartışma	
18.15-18.30	Açılış Konuşmaları	Dr. İlhan Tezcan, Dr. Necil Kütükçüler
18.30-19.15	AÇILIŞ KONFERANSI Heritable Disorders of Immune Dysregulation: Mechanisms and Therapies	Başkanlar: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Necil Kütükçüler Konferans: Dr.Talal Chatila
19.30	Açılış kokteyli	



Resim 3: Herpes simpleks ensefalitine yakınlık yaratan moleküler bozukluklar (J Exp Med. 2015)



Resim 4: Monogenik otoinflamatuvar hastalıklar (International Journal of Rheumatology, 2013)

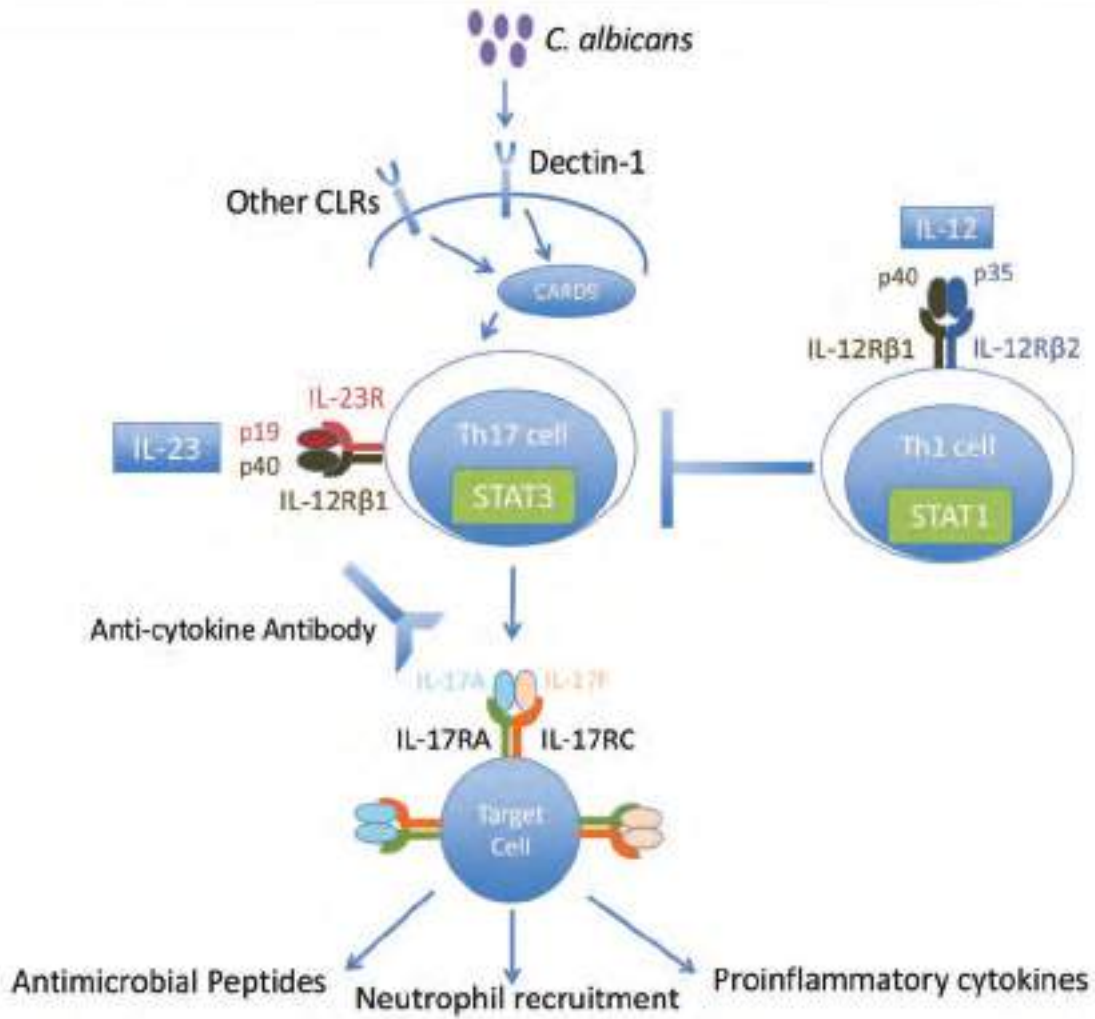
3. KLİNİK İMMÜNOLJİ KONGRESİ

12-15 NİSAN 2017 SHERATON HOTEL ÇEŞME / İZMİR

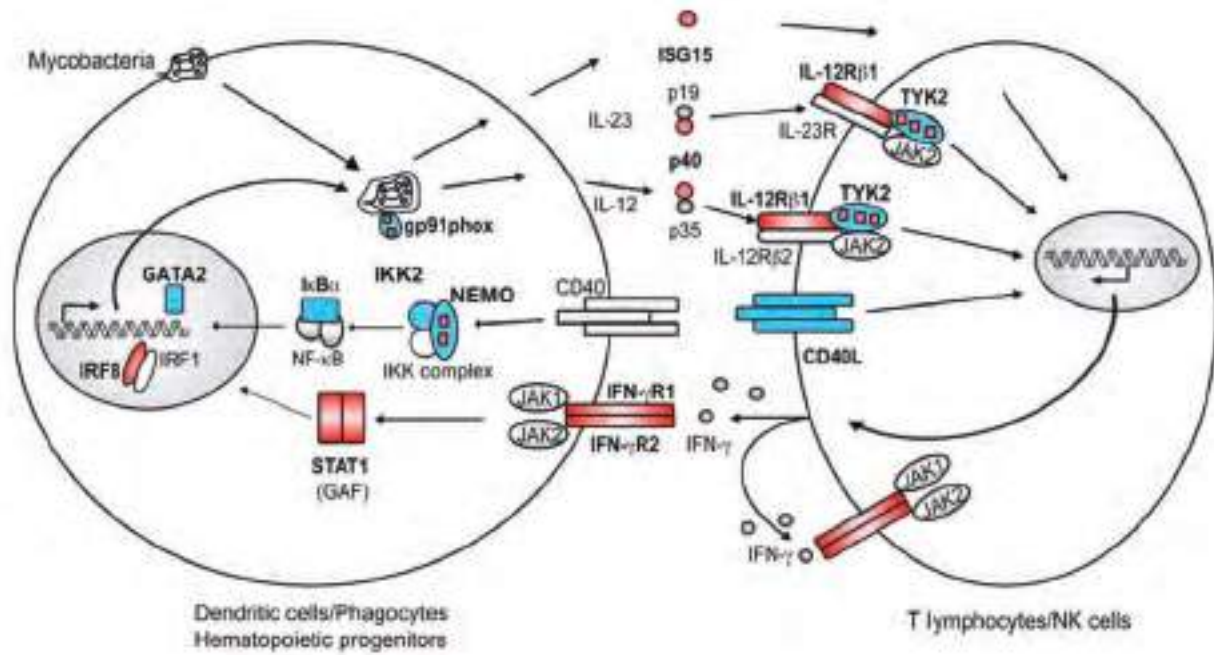
KONGRE PROGRAMI

13 NİSAN 2017 PERŞEMBE

09.00-10.30	TLR SİSTEMİNDEKİ PRİMER İMMÜN YETMEZLİKLER	Başkanlar: Dr. Necil Kütükçüler, Dr. Yıldız Camcioğlu
09.00-09.25	Herpres simpleks ansefaliti etyopatogenezine güncel yaklaşım (TLR3, TRIF, TRAF3, TBK1 ve IRF3 defektleri)	Dr. Necil Kütükçüler
09.25-09.50	Myd88 ve IRAK4'e ek olarak stafilokoksik hastalığa yeni eğilim: TIRAP (MAL) defekti	Dr. Yıldız Camcioğlu
09.50-10.05	Genome wide dissection of fulminant viral hepatitis	Dr. Serkan Belkaya
10.05-10.15	1 - Sözel sunum	
10.05-10.15	Akan hücre ölçer ile CD55 eksikliği hastalığı taraması	Dr. İsmail Ögülür ve Ark.
10.15-10.30	Tartışma	
10.30-11.00	Kahve molası	
11.00-12.30	PİY ve ROMATOLOJİ	Başkanlar: Dr. Öner Özdemir, Dr. Nesrin Gülez
11.00-11.30	PİY ve otoimmünite ilişkisi	Dr. Güzide Aksu
11.30-12.00	PİY ve otoinflamatuvar hastalıklar	Dr. Seza Özen
12.00-12.30	2 - Sözlü sunumlar	
12.00-12.10	Kronik inflamatuvar artrit ve tedaviye dirençli tırnak enfeksiyonu ile seyreden interlökin-1 reseptör antagonist eksikliği (DIRA) tanısı alan iki olgu	Dr. Ezgi Ulusoy Severcan ve ark.
12.10-12.20	Gricelli sendromlu hastalarda hematopoetik kök hücre nakli: Hacettepe Deneyimi	Dr. Betül Karaatmaca ve ark.
12.20-12.30	Tartışma	
12.30-13.30	Öğle yemeği	



Resim 5: Kronik mukokutanöz candidiasise yatkınlık yaratan bozukluklar



Resim 6: Mikobakterilere konak yanıtı (Immunological Reviews, 2015)

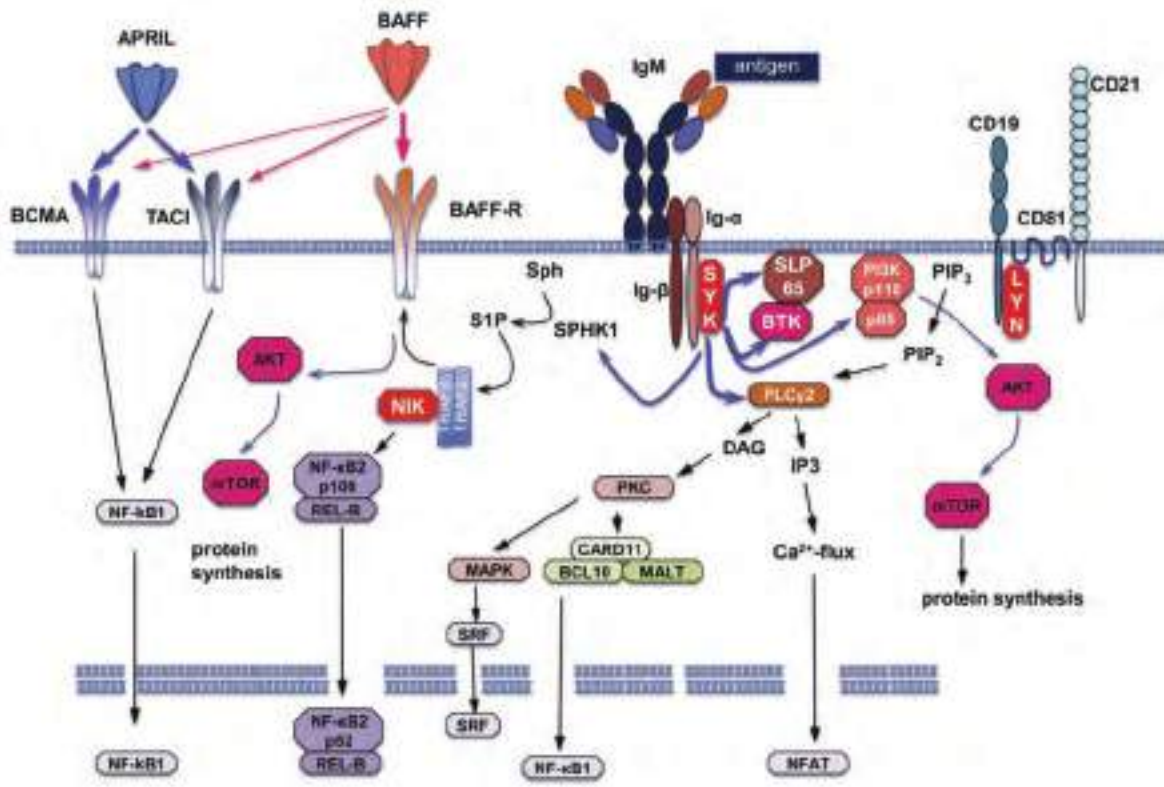
3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

12-15 NİSAN 2017 SHERATON HOTEL ÇEŞME / İZMİR

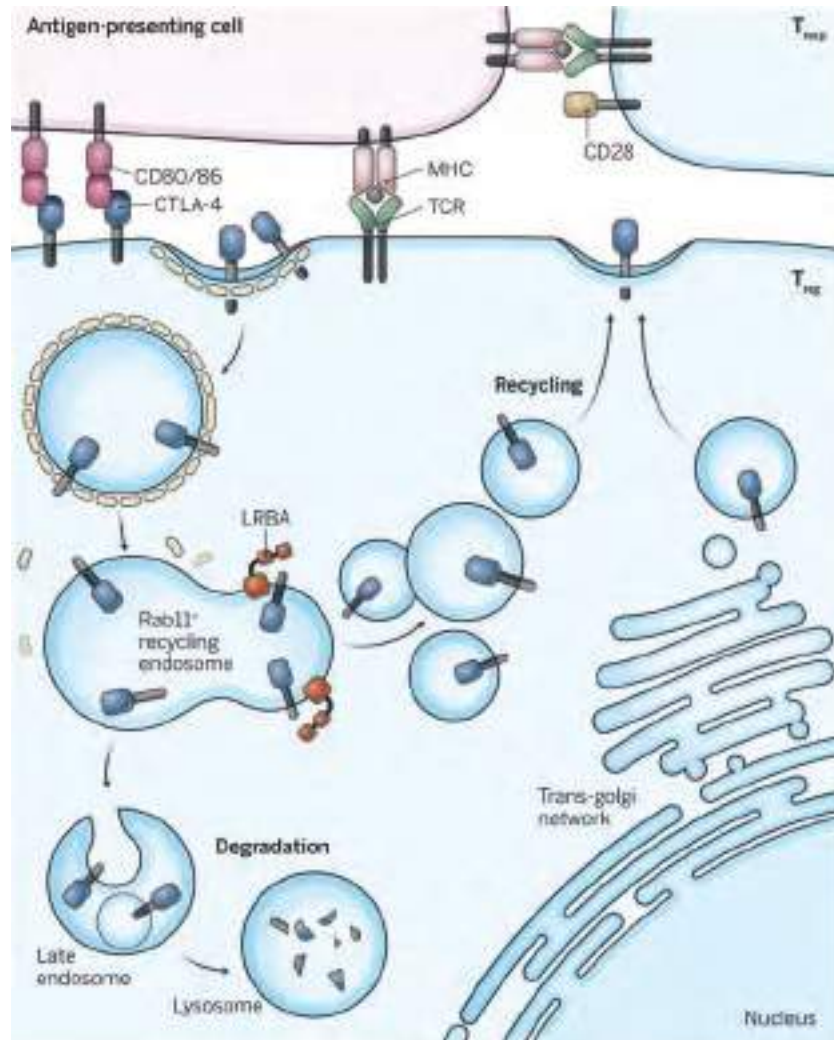
KONGRE PROGRAMI

13 NİSAN 2017 PERŞEMBE

13.30-14.30	Uydu Sempozyumu - Erkim ilaç	Başkan; Dr. İlhan Tezcan
13.30-14.30	Primer İmmün yetmezlik ve tedavi	Dr. Joris Van Montfrans, Utrecht, The Netherlands
14.30-16.00	MANTAR ENFEKSİYONLARI VE İMMÜN SİSTEM	Başkanlar; Dr. Safa Barış, Dr. Mehmet Kılıç
14.30-15.00	Candida enfeksiyonlarında immünolojik mekanizmalar	Dr. İlhan Tezcan
15.00-15.15	Candidaya eğilimde yeni molekül: STAT1	Dr. Neslihan E. Karaca
15.15-15.30	İzole CMC için IL17RA, IL-17Fye ek olarak yeni eğilim: IL-17RC	Dr. Sevgi Keleş
15.30-16.00	3 - Sözel Sunumlar	
15.30-15.40	STAT-1 mutasyonu: Kombine immün yetmezlik kliniği ile seyreden Kronik Mukokutanöz kandidiyazis olgusu	Dr. Sanem Eren Akarcan ve ark.
15.40-15.50	STAT1 fonksiyon kazanım mutasyonu olan üç olgunun klinik, laboratuvar özelliklerinin ve tedavi seçeneklerinin değerlendirilmesi	Dr. Safa Barış ve ark.
15.50-16.00	Tartışma	
16.00-16.30	Kahve Molası	
16.30-18.00	TÜBERKÜLOZ İMMÜNİTESİ	Başkanlar: Dr. Özden Sanal, Dr. Günseli Bozdoğan
16.30-16.50	Yeni bilgiler ışığında tüberküloz immünopatogenezi	Dr. Ergin Çiftçi
16.50-17.10	TYK2-RORC eksikliğine bağlı tüberküloza eğilim	Dr. Şebnem Kılıç
17.10-17.30	GATA2- IRF8-ISG15 ve yeni tanımlanan diğer moleküllerin neden olduğu tüberküloza eğilim	Dr. Caner Aytekin
17.30-18.15	KONFERANS	Başkan; Dr. Necil Kütükçüler
17.30-18.15	Leukocyte adhesion deficiency: From I to IV	Konferans: Dr. Amos Etzioni
18.15-19.15	Poster saati	
19.15	Deniz ürünleri restoranı (opsiyonel)	



Resim 7: Nuclear factor kappa B (NF-κB)-aktivasyon yolağı (Journal of Allergy and Clinical Immunology 2013)



Resim 8: CTLA-4 trafiği (Science, 2015)

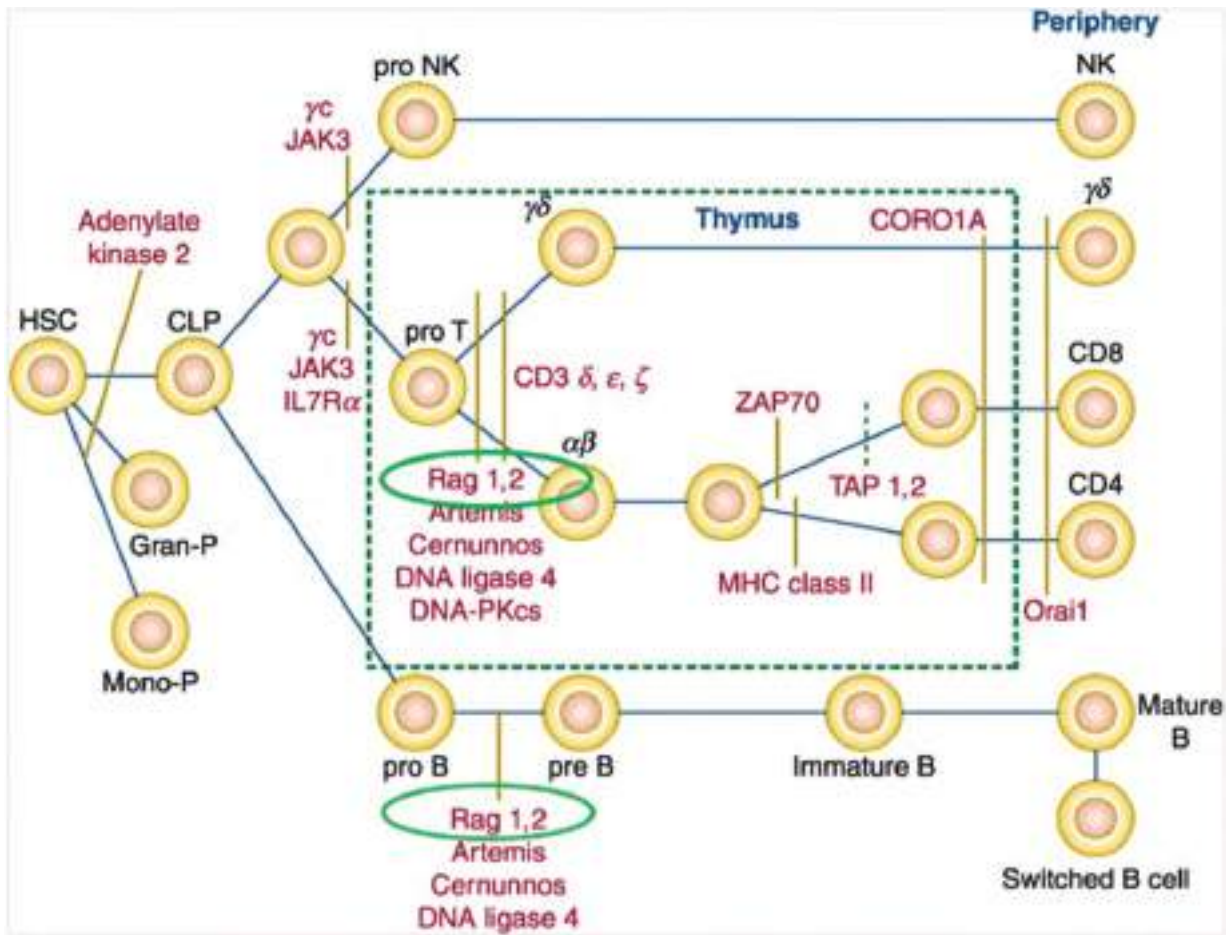
3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

12-15 NİSAN 2017 SHERATON HOTEL ÇEŞME / İZMİR

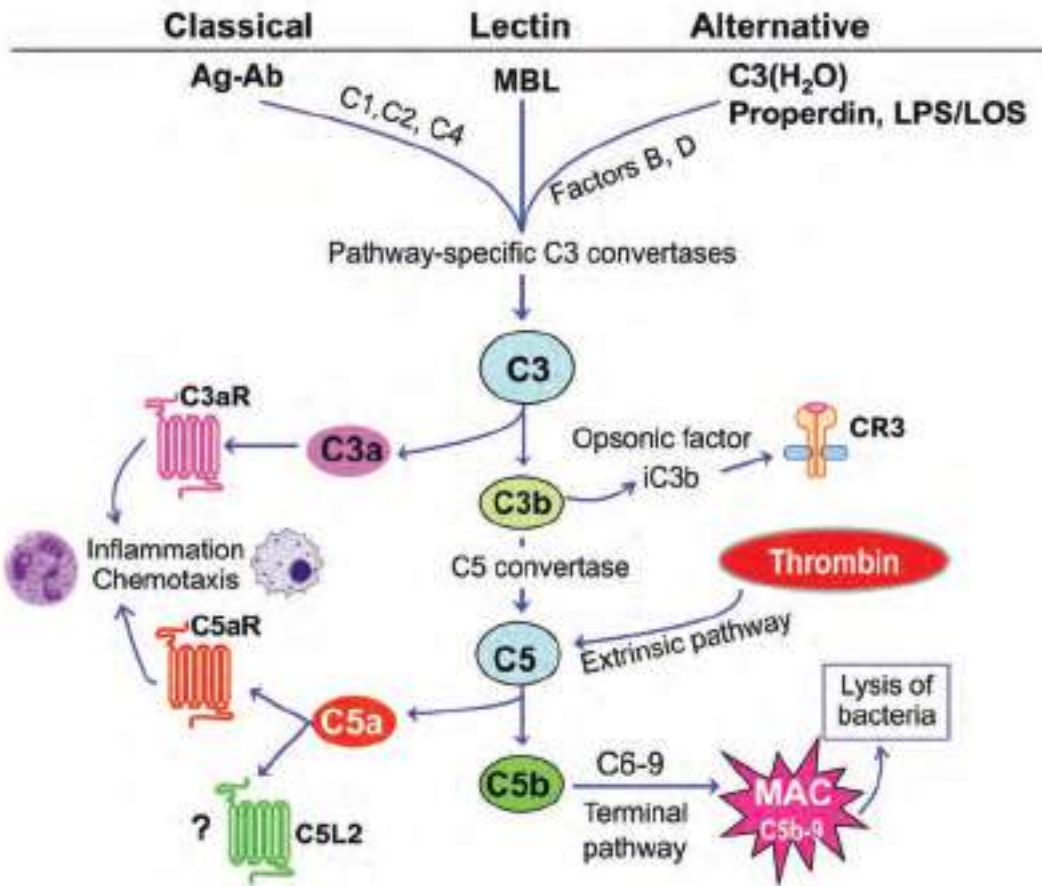
KONGRE PROGRAMI

14 NİSAN 2017 CUMA

09.00-10.30	B HÜCRELER VE CVID	Başkan: Dr. Aydan İkinciöğulları
09.00-09.20	Çocuklarda CVID	Dr. İsmail Reisli
09.20-09.40	Erişkinde CVID	Dr. Ömür Ardeniz
09.40-10.10	PIY ve malignite ilişkisi	Dr. Aydan İkinciöğulları
10.10-10.20	4 - Sözel sunum	
10.10-10.20	NIK defekti olan olgularda kemik iliği nakli sonuçları	Dr. Sevgi Köstel Bal ve ark.
10.20-10.30	Tartışma	
10.30-11.00	Kahve molası	
11.00-12.00	İMMÜN DİSREGULASYON	Başkanlar: Dr. Tunç Akkoç, Dr. Elif Karakoç Aydın
11.00-11.45	Treatment with biologicals in genetically determined immune dysregulation disorders	Dr. Gülbu Uzel
11.45-12.00	5 - Sözel sunum	
11.45-12.00	Belirgin spinal inflamasyonla seyreden CTLA-4 olgusu	Dr. Ceyda Tunakan Dalgıç ve ark.
12.00-14.00	Öğle yemeği ve sosyal aktivite	



Resim 9: Ağır kombine immün yetmezliğe neden olan genetik bozukluklar (Williams Hematology, 8th Edition)



Resim 10: Kompleman sistemi (Periodontology, 2000)

3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

12-15 NİSAN 2017 SHERATON HOTEL ÇEŞME / İZMİR

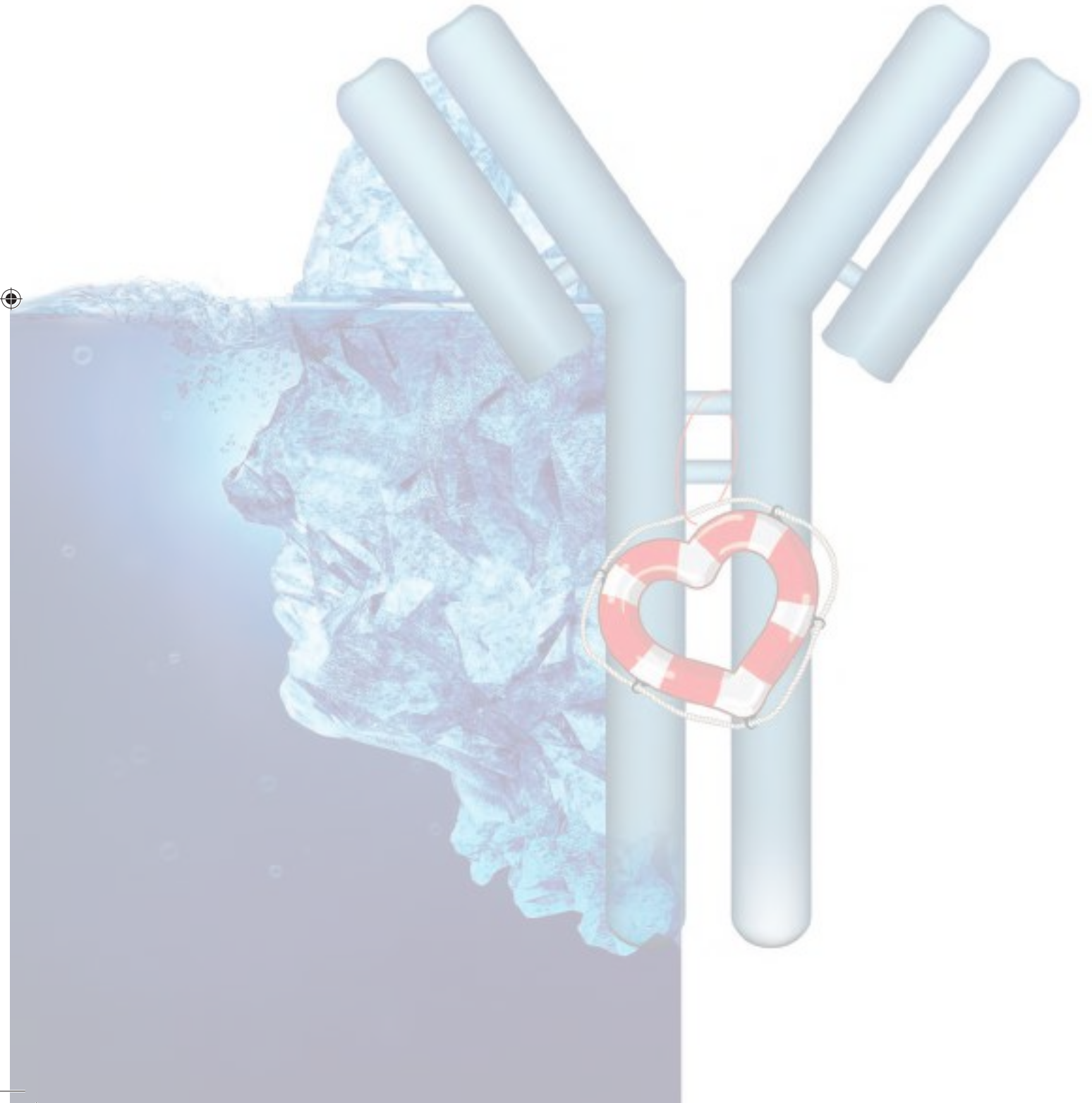
KONGRE PROGRAMI

14 NİSAN 2017 CUMA

14.00-15.00	Uydu Sempozyumu - Eczacıbaşı Shire	Başkan; Dr. Necil Kütükçüler
14.00-15.00	Türkiye’de subkutan tedavi yaklaşımları	Dr. Ömür Ardeniz, Dr. Şebnem Kılıç
15.00-16.00	6 - Sözlü sunumlar (PİY de ülkemizde yeni yapılmaya başlanan yeni nesil dizilenmiş hedeflenmiş gen yöntemi ile saptanan moleküler bozukluklara ait değişik merkezlerin ilk sonuçları)	Başkan; Dr. Necil Kütükçüler
15.00-15.10	Sık görülen değişken immün yetmezlikli (CVID) hastalarda yeni nesil dizileme hedeflenmiş gen yöntemi ile mutasyonların araştırılması: Ön çalışma verileri	Dr. Çağman Tan ve ark.
15.10-15.20	Primer antikor yetmezlik hastalarında hastalığa sebep olan varyantların yeni nesil genetik tanı paneli ile tespiti	Dr. Sinem Fırtına ve ark.
15.20-15.30	Primer İmmün yetmezliklerde yeni nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen yöntemi ile moleküler bozuklukların araştırılması	Dr. Ayça Aykut ve ark.
15.30-15.40	Primer İmmün yetmezliklerde Rutin tanı deneyimi: 2010-2016 yılları Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı Verileri	Dr. Özden Hatırnaz Ng ve ark.
15.40-15.50	Dört bildirinin tartışılması	
15.50-16.00	RAG (Rekombinaz aktive edici gen) ½ defekti bulunan hastaların klinik ve laboratuvar bulguların değerlendirilmesi: Hacettepe serisi	Dr. Betül Karaatmaca ve ark.
16.00-16.30	KONFERANS İmmünolog gözüyle periodik ateş sendromları	Başkan; Dr. Metin Aydoğan Konferans: Dr. Alişan Yıldırım
16.30-17.00	Kahve molası	
17.00-17.25	KONFERANS İnterferonopatiler	Başkan: Dr. İhsan Gürsel Konferans: Dr. Mayda Gürsel
17.25-17.50	KONFERANS Kompleman bozukluklarında güncelleme, yeni tanımlanan komplementopatiler	Konferans: Dr. Ahmet Özen
17.50-18.00	Tartışma	
18.00-18.10	Akılcı ilaç kullanımı	Dr. İsmail Reisli
18.10-18.25	ESID Junior Aktiviteleri	Dr. Esra Hazar Sayar
18.25-18.45	PİY de Kayıt Sistemi	Dr. Şebnem Kılıç, Dr. İlhan Tezcan, Dr. Necil Kütükçüler
19.30	Gala yemeği	

3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

İMMÜN SİSTEM ve HASTALIKLARI



3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

12-15 NİSAN 2017 SHERATON HOTEL ÇEŞME / İZMİR

KONGRE PROGRAMI

15 NİSAN 2017 CUMARTESİ

08.30-09.00	Sosyal Medya ve Klinik immünoloji	Dr. Bülent Karadağ
09.00-10.00	İMMÜN YETMEZLİK VE GENETİK OTURUMU	Başkanlar; Dr. Fazıl Orhan, Dr. Mustafa Güleç
09.00-09.20	PİY de yenidoğan taraması	Dr. Lale Şatiroğlu Tufan
09.20-09.30	7 - Sözlü sunum	
09.20-09.30	Ağır kombine immün yetmezlik hastalarında TREC/KREC analizleri ve klinik uyumun araştırılması	Dr. Yuk Yin Ng ve ark
09.30-10.00	PİY de yeni nesil dizileme	Dr. Özgür Çoğulu
10.00-10.30	Kahve Molası	
10.30-11.15	LATE BREAKERS	Başkanlar; Dr. Koray Harmancı, Dr. Can Öztürk
10.30-10.45	Üç olgu eşliğinde zinc-finger defekti	Dr. Şebnem Kılıç
10.45-11.00	Tersten bakış: Sık ÜSYE de PİY ve ITP hastalarında İY	Dr. Zafer Çalışkaner
11.00-11.15	Yaygın değişken immün yetmezlik ve sınıflandırılmamış antikor eksikliği olan hastalarda B lenfosit alt gruplarının önemi	Dr. Sait Karaman
11.15-12.15	KAPANIŞ OTURUMU - KONFERANS Inherited immunodeficiency, immune dysregulation, and targeted therapies	Başkanlar: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Necil Kütükçüler Konferans: Kaan Boztug





POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
P-001	111	Aşı Suşuna Bağlı Poliomyelit Gelişen Bir Bruton Hastalığı Vakası	Antikor eksiklikleri
P-002	124	Yaygın değişken immün yetmezlik tanısı ile izlenen bir hastada saptanan nadir bir moleküler neden; CD27 defekti	Antikor eksiklikleri
P-003	131	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanısı İle İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı	Antikor eksiklikleri
P-004	142	TACI (trans-membrane activator and calcium-modulating cyclophilin ligand interactor - TNFRSF13B) gen mutasyonu: OLGULARIMIZ VE DENEYİMLERİMİZ	Antikor eksiklikleri
P-005	143	Otozomal Dominant Kalıtmı Nükleer Faktör Kappa B1 (NFkB1) Mutasyonu ve Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik: Olgu sunumu	Antikor eksiklikleri
P-006	146	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlikli Vakalarımızın Klinik Özellikleri	Antikor eksiklikleri
P-007	184	Selektif Ig M Eksikliğinde Klinik Bulgular	Antikor eksiklikleri
P-008	190	X'e Bağlı Agammaglobulinemili hastada persistan ateşle seyreden Coronavirus enfeksiyonu	Antikor eksiklikleri
P-009	191	Hiperimmünglobulin M Sendromu Tip 2 Tanısı Alan 17 Hastanın Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
P-010	192	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Nedeniyle Takip Edilen Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
P-011	114	Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarında Periodontal Durumun Değerlendirilmesi	Doğal İmmünite eksiklikleri
P-012	164	Kombine İmmün Yetmezlik Kliniği ve Sendromik Bulgularla Başvuran VPS45 Eksikliği Olgusu	Doğal İmmünite eksiklikleri
P-013	98	Primer Hümorale İmmün Yetmezlikli Hastalarımızda Otoimmün Hastalık Sıklığı	Erişkinde immün yetmezlikler
P-014	113	Kronik ürtiker nadir nedeni: İmmün globulin eksikliği	Erişkinde immün yetmezlikler
P-015	150	Yaygın Siğil ve Sekonder Maligniteler ile Seyreden Bir Olguda TMC8 Mutasyonu	Erişkinde immün yetmezlikler
P-016	155	Enteropati ile Seyreden Primer İmmün Yetmezlik Hastalarının Klinik, Laboratuvar ve Patolojik Değerlendirmesi	Erişkinde immün yetmezlikler
P-017	170	Gata 2 Eksikliği Tanımlanan Primer İmmün Yetmezlik Olgusu	Erişkinde immün yetmezlikler
P-018	180	Solunum Yetmezliği Nedeni ile Hastaneye Yatırılan ve İnfluenza Enfeksiyonu Saptanan Hastaların Fenotipik Özellikleri ve B Lenfosit Altıpopülerlerinin İncelenmesi	Erişkinde immün yetmezlikler
P-019	186	Sık ve Komplike Seyreden Üst Solunum Yolu Enfeksiyonları Geçiren Hastalarda İmmün Sistemin Değerlendirmesi	Erişkinde immün yetmezlikler
P-020	96	Gansiklovir Tedavisine Sekonder Nötropeni Sonrası Gelişen Kranial Abse Olgusu	Fagositer eksiklikler



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



P-021	106	Erken İnfant Döneminde Monoartrit ile Prezente Olan Kronik Granülomatöz Hastalık Olgusu	Fagositer eksiklikler
P-022	116	Kronik Granülomatoz Hastalıkta Beyin Absesi ve Granülom Oluşumu	Fagositer eksiklikler
P-023	185	Makrofaj Aktivasyon Sendromu ile tanı alan Kronik Granülomatöz Hastalık olgusu	Fagositer eksiklikler
P-024	86	ORAI1 mutasyonuna bağlı dirençli CMV enfeksiyonu, hipotoni ve otoimmünite ile prezente olan kombine immün yetmezlik olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
P-025	94	Omenn Sendromu İle İzlenen Olguda Bilateral Böbrek Sistin Taşları ve Mini-Pnl İle Tedavisi	Hücrel immün yetmezlikler
P-026	95	DOCK-8 mutasyonunda tekrarlayan otitis media zemininde gelişen squamöz hücreli karsinom	Hücrel immün yetmezlikler
P-027	104	Hematopoietik Kök Hücre Nakli Yapıldıktan Sonra En Az İki Yıl İzlenmiş Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Olgularının Klinik Özelliklerinin, Laboratuvar Bulgularının ve İmmün Rekonstitüsyonunun Değerlendirilmesi	Hücrel immün yetmezlikler
P-028	129	Hematopoietik kök hücre nakli sonrası nefrotik sendrom gelişen ADA eksikliği olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
P-029	130	Erişkin yaşta tanı alan X'e bağlı hipomorfik ağır kombine immün yetmezlik	Hücrel immün yetmezlikler
P-030	140	Eski Gen Yeni Fenotip: ADA2 Eksikliği	Hücrel immün yetmezlikler
P-031	144	Granülomatöz cilt döküntüleri ile başvuran JAK3 mutasyonuna bağlı AKİY olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
P-032	147	OR-Hiper IgE Sendromu:STK4 eksikliği olan 3 Olgu	Hücrel immün yetmezlikler
P-033	151	Vaskülit ile Seyreden Hipomorfik RAG1 Defekti	Hücrel immün yetmezlikler
P-034	157	Kemik İliği Nakli Yapılan Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Vakalarında İkinci Nakil Nedeni: Otoimmün Hemolitik Anemi	Hücrel immün yetmezlikler
P-035	158	DOCK8 Protein Ekspresyonunun Akımsitometrik Olarak Değerlendirilmesi	Hücrel immün yetmezlikler
P-036	161	Meningomyelose, infantil nöbet ve femur kırığı ile presente olan bir immün yetmezlik olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
P-037	163	Bronşiektazi ve Kronik Karaciğer Hastalığı Gelişmiş CD40 Eksikliği Olgusunda Başarılı Kemik İliği Nakli	Hücrel immün yetmezlikler
P-038	165	Zap 70 eksikliği olan bir olguda ağır otoimmünite	Hücrel immün yetmezlikler
P-039	166	Beş aylık eklem şişliği ile prezente olan bir kombine immün yetmezlikli hastada Parvovirüs enfeksiyonu sonucunda gelişen eritroid seri hipoplazisi	Hücrel immün yetmezlikler
P-040	167	DOCK8 Eksikliği ile Takip Edilen Dört Hastada Kök Hücre Nakli	Hücrel immün yetmezlikler



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



P-041	176	Parsiyel DiGeorge Sendromu: Olgu Sunumu	Hücrel immün yetmezlikler
P-042	177	AD-HIES: STAT3 Mutasyonlu İki Kardeş Olgu	Hücrel immün yetmezlikler
P-043	188	Parvovirus Viremisine Eşlik Eden CD19, CD20 Düşüklüğü	Hücrel immün yetmezlikler
P-044	195	Hiperimmünglobulin E sendromu tanısı ile izlenen üç olguda Zinc-finger-transkripsiyon-faktörü ZNF341 eksikliği	Hücrel immün yetmezlikler
P-045	125	Sağlıklı çocuklarda ve erişkinlerde lenfosit alt grupları referans değerleri	İmmün yetmezlik taraması
P-046	154	Farklı immünolojik hastalıklarda CD4+CD45RA+CD31+ naive T hücre düzeylerinin değerlendirilmesi	İmmün yetmezlik taraması
P-047	93	Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Hastada İmmün Rekonstitüsyon İnflamatuvar Sendrom (İRİS)	Tüberküloz immünitesi
P-048	90	X'e bağlı immün yetmezlik-Poliendokrinopati-Enteropati (IPEX) fenotipinde başvuran ve yeni tanımlanan LRBA defekti saptanan 2 kardeş olgu	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-049	118	Ailevi Akdeniz Ateşi ve Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom birlikteliği: Olgu sunumu	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-050	122	LRBA eksikliği tanısında akan hücre ölçerde protein ifadesi ve abatacept tedavisi deneyimimiz	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-051	128	CTLA4 eksikliği: Aynı aileden farklı otoimmün bulgularla tanı alan iki olgu	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-052	135	LRBA Eksikliği: Farklı klinik prezentasyonla başvuran iki olgu	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-053	136	Amlodipine Bağlı Dişeti Büyümlerinde Değişen Sitokin Ekspresyonları	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-054	145	İntrakraniyal Kanamalarla Seyreden Otoimmün Lenfoproliferatif Sendromlu Bir Vakanın Sunumu	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-055	152	Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom (ALPS): Olgu Sunumu	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-056	160	LRBA Protein Ekspresyonunun Akimsitometrik Olarak Değerlendirilmesi	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-057	173	IPEX Sendromu: Aynı Aileden Benzer Bulguları Olan İki Olgu Takdimi	İmmüdisregülasyon bozuklukları
P-058	85	İki Otozomal Resesif İmmün Yetmezliğin Birlikteliği: IL-12 Reseptör β 1 ve Biotinidaz Eksikliği	İmmünogenetik
P-059	99	Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile Homozigot TAC1 Mutasyonu Saptanan Bir CVID Olgusu	İmmünogenetik
P-060	117	Could MEFV mutation cause to Common Variable Immunodeficiency?	İmmünogenetik
P-061	198	Nadir bir immün yetmezlik nedeni: TFRC gen mutasyonu	İmmünogenetik



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



P-062	92	Kolşisine Dirençli Ailevi Akdeniz Ateşi Olgularının Kanakinumab ile Başarılı Yönetimi	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
P-063	189	Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'ndeki son iki yıllık HLA B27 pozitifliği ve hastalıklarla olan ilişkisi	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
P-064	196	CRMO tanılı olguların değerlendirilmesi; tek merkez deneyimleri	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
P-065	82	Kronik Granümatöz Hastalık ve X-Linked Trombositopeni Tanıları İle İzlenen İki Hastada Refrakter Trombositopeni İçin ELTROMBOPAG Kullanılması	Diğer
P-066	84	Kronik lenfositik lösemi gelişimi öncesinde yüzde gözlenen lenfomatoid papüllozis olgusu	Diğer
P-067	87	İntravenöz İmmünglobulin Tedavisi Alan Ağır İmmün Yetmezlikli Hastalarda Yaşam Kalitesi	Diğer
P-068	88	İntravenöz İmmünglobulin Tedavisi Alan İmmün Yetmezlikli Hastalarda Ruhsal Durum Özellikleri	Diğer
P-069	97	Sık Enfeksiyon Geçirme Şikayeti ile Başvuran Çocuk Hastalarda Klinik ve İmmunolojik Değerlendirme	Diğer
P-070	101	Gastrointestinal Sistem Yakınmaları Olan Primer İmmün Yetmezlikli Çocuk Hastaların Endoskopik Değerlendirilmesi	Diğer
P-071	102	İnek Sütü Alerjisinde Desensitizasyon ve Tolerans	Diğer
P-072	105	İntravenöz İmmünglobulin Replasmanı Yapılan Primer İmmün Yetmezlikli Olgularda Görülen Yan Etkiler ve Etki Eden Faktörler	Diğer
P-073	107	Sağlıklı peri-implant dokulara sahip ve peri-implantitisli implantı bulunan hastalarda peri-implant oluşu sıvısındaki TNF- α , IL-1 β , IL-6, IL17 ve IL-10 seviyelerinin karşılaştırılması	Diğer
P-074	108	MALT1 mutasyonu saptanan 5 yaşındaki hasta	Diğer
P-075	121	Çocuk Hastanesinde Hızlı Yanıt Sistemleri: Pediatrik Erken Uyarı Sistemi	Diğer
P-076	123	Kistik fibrozis hastalarında ilaç allerjileri	Diğer
P-077	127	Periferik Eozinofili Nedeni ile Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümüne Yönlendirilen Hastaların Klinik ve Bronkoskopik Değerlendirilmesi	Diğer
P-078	132	Subkutan İmmünglobulin Tedavisi ile İdeal ve Koruyucu Düzeylerde Serum IgG Düzeyleri	Diğer
P-079	134	Nefrotik Sendrom ve İnek Sütü Allerjisi Birlikteliği: Tesadüf mü?	Diğer
P-080	141	Primer İmmün Yetmezlik Olgularında Kemik İliği Nakli Sonrasında Tiroid Fonksiyonları	Diğer
P-081	148	İnflamasyonun Fazla Olduğu Kistik Fibrozisli Hastada İmmünglobulin Tedavisi	Diğer



POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



P-082	153	Pürin Nükleozit Fosforilaz Enzim Eksikliği olan İki Olgu Sunumu	Diğer
P-083	156	Kombine immünyetmezlik ile prezente olan iki Ataksi-telanjiektazi olgusu	Diğer
P-084	159	Romatolojik bulgularla başvuran hastalarda anti beta2 glikoprotein 1 pozitifliği	Diğer
P-085	162	Primer İmmün Yetmezliklere Eşlik eden Sekonder Sistemik Amiloidoz Vakaları	Diğer
P-086	178	Hiper IgE sendromu – STAT3 defekti	Diğer
P-087	183	İmmün yetmezlikli hastalarda subkutan immünglobulin replasman tedavisinin değerlendirilmesi	Diğer
P-088	199	Hiper İgE sendromlu bir çocuk olgu	Diğer





KONU BAŞLIKLARINA GÖRE POSTER TARTIŞMALARI



Poster tartışmaları 13 Nisan Perşembe saat 18:15-19:15 arası, aşağıda isimleri sıralanan başkanlar gözetiminde yapılacaktır.

KONU	Poster Sunum No	Özet No	Başkanlar
Antikor eksiklikleri	P-001, P-002, P-003, P-004	111, 124, 131, 142,	Prof.Dr. İsmail Reisli
	P-005, P-006, P-007	143, 146, 184,	Prof.Dr.Figen Doğu
	P-008, P-009, P-010	190, 191, 192	Prof.Dr.Yıldız Camcıoğlu
Doğal İmmünite eksiklikleri	P-011, P-012	114, 164	Doç.Dr. Elif Karakoç Aydınar
Erişkinde immün yetmezlikler	P-013, P-014, P-015, P-016	98, 113, 150, 155	Prof.Dr. Zafer Çalıřkaner
	P-017, P-018, P-019	170, 180, 186	Prof.Dr. Ömür Ardeniz
Fagositer eksiklikler	P-020, P-021, P-022, P-023	96, 106, 116, 185	Prof.Dr. Şebnem Kılıç
Hücre sel immün yetmezlikler	P-024, P-025, P-026, P-027	86, 94, 95, 104,	Prof.Dr. İlhan Tezcan
	P-028, P-029, P-030, P-031	129, 130, 140, 144,	Prof.Dr. Hasibe Artaç
	P-032, P-033, P-034, P-035	147,151, 157, 158,	Doç.Dr. Mutlu Yüksek
	P-036, P-037, P-038, P-039	161,163, 165,166,	Doç.Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz
	P-040, P-041, P-042, P-043, P-044	167,176, 177, 188, 195	Doç.Dr. Ayşe Metin
İmmün yetmezlik taraması ve Tüberküloz immünitesi	P-045, P-046, P-047	125, 154, 93	Prof. Dr.Özden Sanal
İmmün disregülasyon bozuklukları	P-048, P-049, P-050, P-051	90, 118, 122, 128	Prof.Dr. Aydan İkinciogulları
	P-052, P-053, P-054	135, 136, 145	Prof.Dr.Güzide Aksu
	P-055, P-056, P-057	152, 160, 173	Doç.Dr. Sevgi Keleş
İmmünogenetik	P-058, P-059, P-060, P-061	85, 99, 117,198	Doç.Dr. Mustafa Güleç
Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar	P-062, P-063, P-064	92, 189, 196	Prof.Dr. Seza Özen
Diğer	P-065, P-066, P-067, P-068	82, 84, 87, 88	Prof.Dr.Öner Özdemir
	P-069, P-070, P-071, P-072	97, 101,102, 105,	Doç.Dr. Safa Barış
	P-073, P-074, P-075, P-076	107, 108, 121, 123,	Doç.Dr. Nesrin Gülez
	P-077, P-078, P-079, P-080	127, 132, 134, 141	Doç.Dr. Caner Aytekin
	P-081, P-082, P-083, P-084	148, 153, 156, 159	Prof.Dr.Alişan Yıldırım
	P-085, P-086, P-087, P-088	162, 178, 183,199	Doç.Dr.Şükrü Nail Güler

Yukarıda ismi yer alan başkanlar aynı zamanda tüm posterleri değerlendirecekler ve 1.'lik, 2.'lik, 3.'lük ödülleri tespit ederek sonuçları Doç. Dr. Ferah Genel'e teslim edeceklerdir.

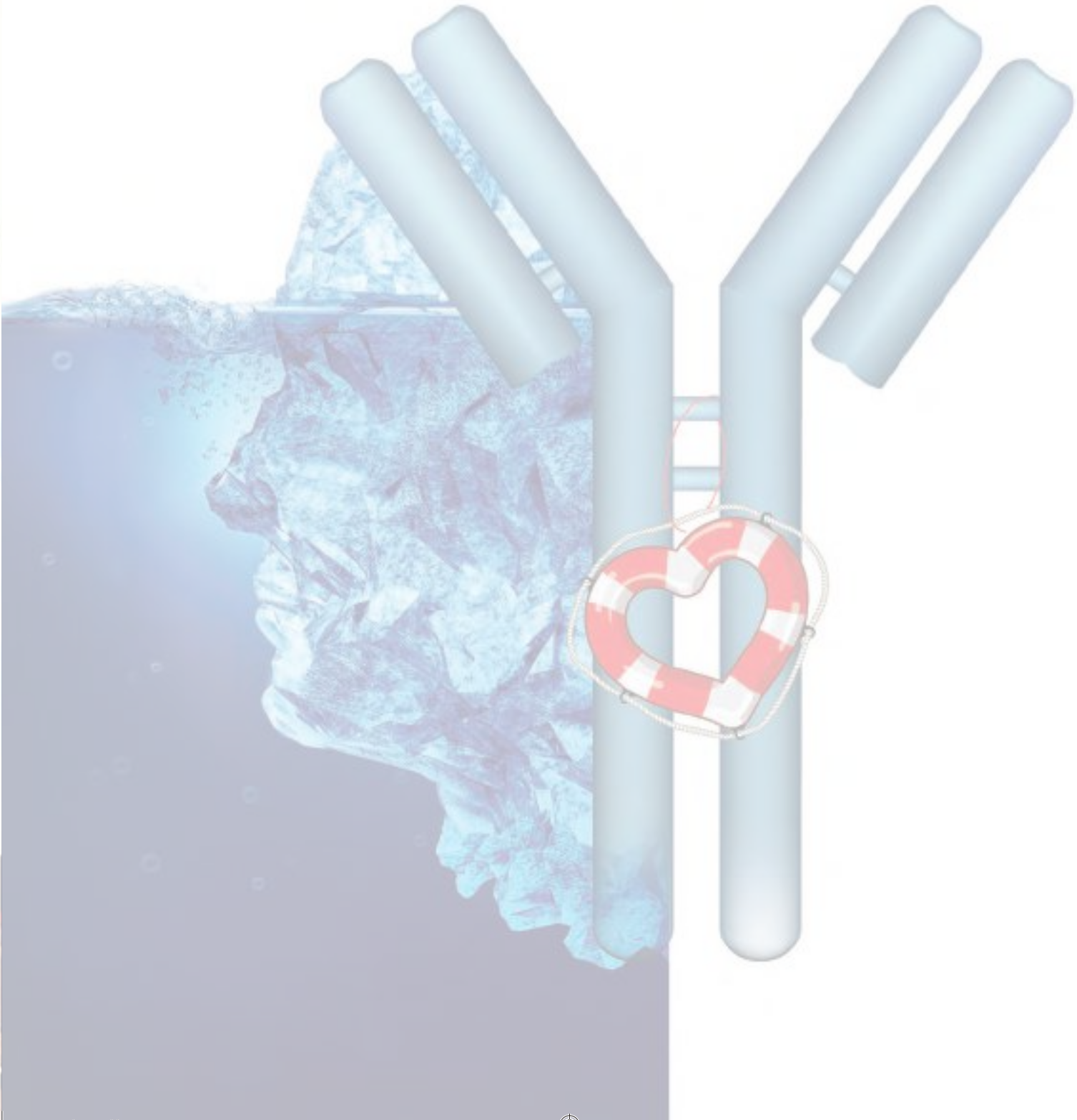
Sözlü bildirimlerin değerlendirilmesi Kongre Düzenleme Kurulu tarafından yapılacaktır.



3.KLINİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ POSTER BİLDİRİLERİ



İMMÜN SİSTEM ve HASTALIKLARI



[Abstract:111] [Abstract:111] [P-001]

Aşı Suşuna Bağlı Poliomyelit Gelişen Bir Bruton Hastalığı Vakası

Nejla Serter Avcı1, Şahin Guliyev1, Murat Tanyıldız1, Benan Bayrakçı1, Yasemin Özsürekcı2, Filiz Yetimakman1, Ali Bülent Cengiz2, Deniz Ayvaz3, Haluk Topaloğlu4

1Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

2Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

3Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk İmmünolojisi Bilim Dalı, Ankara

4Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Nörolojisi Bilim dalı, Ankara

6 yaşındaki erkek hasta acil servise ateş öksürük burun akıntısı gb üsye şikayetleri ile basvurmuş. 1 hafta oral antibiyotik tedavisi alan hastanın şikayetleri gerilemeyip mevcut şikayete kol ve bacaklarda güç kaybı eklenerek tekrar acil servise basvurmuş. yapılan kontroller ve çekilen MRG sinde servikomedüller bileşke, medulla oblongata ve tüm spinal kord boyunca diffüz kontrastlanma gösteren myelopati -miyelit ile uyumlu simetrikT2 hiperintensivitesinde artış saptanmış. Bruton Tirozin Kinaz (BTK) mutasyonu gönderilen hasta solunum kasları tutulumu ve pnömoni sebebi le entübe edilen hastaya 3 kez ekstübasyon denendi. başarı sağlanmadığı için 16. günde trakeostomi açılarak ev tipi ventilatör reçete edilen hastanın derin öyküsüne bakıldığında şikayetleri başlamadan önce OPV aşısı olan kuzeni ile birgün sonrası temas öyküsü olduğu öğrenildi.

Anahtar Kelimeler: aşı suşu, B lenfosit eksikliği

[Abstract:124] [P-002]

Yaygın değişken immün yetmezlik tanısı ile izlenen bir hastada saptanan nadir bir moleküler neden; CD27 defekti

Hacer Neslihan Bildik1, Çağman Tan2, Betül Karaatmaca2, Deniz Ayvaz2, İlhan Tezcan2

1zonguldak kadın doğum ve çocuk hastanesi, zonguldak

2Hacettepe üniversitesi çocuk hastanesi pediatrik immünoloji, ankara

GİRİŞ:

Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) hipogamaglobulinemi, antikor üretiminde eksiklik, tekrarlayan enfeksiyonlar ile karakterize olan bir primer hümmoral immün yetmezliktir. Tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar ile birlikte izlemde otoimmün, gastrointestinal bulgular ve lenforetiküler (en sık non-hodgkin lenfoma) malignite ortaya çıkabilmektedir.

VAKA SUNUMU

İlk kez 1 yaşında iken sık enfeksiyon geçirme şikayeti ile Hacettepe Üniversitesi İmmünoloji bölümünde değerlendirilen hastanın tekrarlayan pnömoni, otit ve orbital selülit hikayesi mevcuttu. Anne ve baba arasında 1. derece akrabalık olan hastanın erkek kardeşinin ateş ve nöbet nedeni ile izlenip, 10 yaşında adrenolökodistrofi tanısı ile kaybedildiği öğrenildi. Tetkiklerinde immünglobulin ve G subgrup değerlerinin ve aşı yanıtının düşük olduğu görüldü. Lenf nodu (inguinal) biyopsisi de yaygın değişken immün yetmelik (YDİY) ile uyumlu olan hastanın; 3 yaşında IVIG tedavisi başladıktan sonra enfeksiyon sıklığının azaldığı, takiplerinde 13 yaşında non-hodgkin lenfoma (NHL) tanısı aldığı, 1 yıllık kemoterapi tedavisinin ardından remisyona girip tedavisiz izleme alındığı öğrenildi. YDİY tanısı ile izlemi sırasında splenomegali ve sitopenisi devam eden hastanın bakılan EBV DNA düzeyleri de negatif bulundu. YDİY tanısı ile moleküler analiz paneli ile değerlendirilen hastanın CD27 geninde homozigot defekt saptandı. Akim sitometrik olarak CD27 ekspresyonunun olmadığı gösterilen hasta CD27 defekti tanısı aldı.

SONUÇ ve TARTIŞMA:

Hastalarda en önemli B lenfosit bulgusu hafıza B hücre (CD27+) sayısının düşük olmasıdır. YDİY'lerin yaklaşık %10'unda moleküler genetik tanı konulabilmektedir; tanı konulanlarda ise LRBA %26, PIK3CD %26, CTLA4 %6.4, NFKB2 %5.3, PIK3R1 %4.8, CD27 %4.8, ICOS %3.7, CD19 %3.7, IKAROS %3.2, IL21R %3.2, NFKB1 %1.6, IL21 %0.5 oranlarda bulunmuştur. Bu hasta da panel ile değerlendirilmesi sonucunda CD27 defekti tanısı almıştır.

Anahtar Kelimeler: CD27 defekti, yaygın değişken immün yetmezlik

[Abstract:131] [P-003]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanısı İle İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı

Handan Özdemir, Pınar Başar

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş-Amaç: Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (CVID) antikor üretiminde eksiklik, hipogamaglobulinemi ve tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlarla karakterize heterojen bir hastalıktır. Görülme sıklığı 1/10.000-1/50.000 arasında değişmektedir. Bu hastalıkta pek çok vücut sistemi etkilendiğinden kapsamlı bir hemşirelik bakımına gereksinim duyulmaktadır.

Olgu: 7 yaşında, sık tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve ÜSYE nedeniyle hastaneye başvuran ve CVID tanısını alan 13 yaşındaki erkek hasta, tanı aldığından itibaren düzenli immünglobulin replasman tedavisi almış, aralıklı olarak nötropenik ateş nedeniyle yatırılarak tedavi edilmiştir. Nötropenik ateş ve rektal abse nedeniyle yapılan son yatışında pansitopeni, ateş, kulak ağrısı ve akıntısı mevcut olan hastaya splenektomi ve kulak debrütmanı yapılmıştır. İzleminde solunum sıkıntısı gelişen hastaya bronko alveoler lavaj ve perikardiyosentez yapılmış ve bu dönemlerde hasta, çocuk yoğun bakım ünitesinde kısa süreli olarak izlenmiştir. Hastanın yaklaşık dört ay süren adölesan servisindeki izleminde immünglobulin replasmanı, kan ve kan ürünleri transfüzyonu, geniş antibiyotik tedavisi ve oksijen uygulamaları yapılmıştır. Nötropeni izolasyonunda izlenen hastanın ağız yaralarına yönelik çoklu ağız bakımı, perianal absesine yönelik perianal bölge bakımı, enfeksiyon riskine yönelik düzenli dren ve kateter bakımı ve dekübit riskine yönelik sık pozisyon değişimi yapılmıştır. Hasta, yatışı boyunca monitörize izlenmiş, yakın vital bulgu, oksijen saturasyonu, ağrı, aldığı/çıkarıldığı, kilo ve kanama takibi yapılmıştır. Hasta ve ailesine enfeksiyon riski, düşme riski, kanama riski, ağız bakımı ve beslenmesine yönelik eğitimler verilmiştir. Perikardiyosentez uygulamasından yaklaşık bir ay sonra yeniden solunum sıkıntısı gelişen hasta, çocuk yoğun bakım ünitesine gönderilerek mekanik ventilatöre bağlanmış, bir hafta sonra ex olmuştur.

Sonuç: CVID tanısı alan hastalara uygulanacak kapsamlı bir hemşirelik bakımı hastanın izlem, tedavi ve bakım sürecinde önemli bir konuma sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Hemşirelik Bakımı, Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik

[Abstract:142] [P-004]

TAC1 (trans-membrane activator and calcium-modulating cyclophilin ligand interactor - TNFRSF13B) gen mutasyonu: OLGULARIMIZ VE DENEYİMLERİMİZ

Semiha Bahçeci Erdem¹, Ömer Akçal², Sait Karaman², Ayça Aykut³, Nesrin Gülez², Ferah Genel², Hikmet Tekin Nacaroğlu⁴

¹Çiğli Eğitim Hastanesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Departmanı, İzmir

²Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Departmanı, İzmir

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İzmir

⁴Medipol Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji - İmmünoloji, İstanbul

Amaç: TAC1 (trans-membrane activator and calcium-modulating cyclophilin ligand interactor - TNFRSF13B) gen mutasyonları, heterozigot yada homozigot kalıtımla Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (YDYİ), hipogamaglobulinemi, otoimmünite, lenfoproliferasyona yol açabilmektedir. Bu çalışmada YDYİ/sınıflandırılmamış hipogamaglobulinemi (SH) tanısı ile izlenen ve TAC1 mutasyonu saptadığımız hastaları değerlendirmeyi amaçladık.

Metod: Hastanemiz İmmünoloji bölümünde 2003-2016 yılları arasında European Society for Immunodeficiencies kriterlerine göre (www.EPID.org) YDYİ/SH nedeniyle izlenen ve TAC1 mutasyonu saptanan 20 hastanın klinik özellikleri, laboratuvar verileri ve izlemede gelişen komplikasyonlar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Olguların erkek kız oranı 15/5 olup, olguların hepsinde başvuru semptomu enfeksiyondu. Ortalama yaş, tanı yaşı, semptom başlama yaşı ve izlem süresi sırasıyla 8,2±3,9, 4,6±3,4, 1,8±2,6, 2,1±1,6 yıldır. Olguların %70'i YDYİ, %30'u SH tanısı ile izlenmekteydi. Bronşektazi, astım, kronik otit gibi komplikasyonlar %40'ında mevcuttu. Otoimmünite, splenomegali, lenfoproliferasyon ve malignansi görülmedi. İmmünolojik değerlendirmelerinde IgG, M ve A ortalamaları sırasıyla 538±236; 61±41.5; 45.6±57.0 mg/dl idi. İki YDYİ 1 SH olguda Naif B hücre (CD19+IgD+27-) yüksek, nonswitch, switch (CD19+IgD+27+) memory B hücreleri düşük, diğer olgularda yaşlarına uygun normal değerlerdeydi. İki olgunun mutasyonu homozigot olup ikisi de YDYİ idi. En sık görülen mutasyonun p.C172Y (%20) olduğu görüldü.

Sonuç: Çocukluk çağında hipogamaglobulinemi ve YDYİ tanısı ile izlenen olgularda TAC1 mutasyonu mutlaka araştırılmalıdır. Ancak lenfoproliferasyon, malignansi bu yaş grubunda pek görülmemekte, normal immünglobulin düzeyleri de saptanabilmektedir. Bu sebeple TAC1 mutasyonu varlığı klinik ve immünolojik olarak benzer sonuçlara yol açabilecek diğer immunogenetik bozukluklardan ayırıcı tanıda işimize yarayabilecek ipuçlarını yeterli vermemektedir. Ancak semptomatik hastaların, bu mutasyona sahip aile üyelerinin saptanması ve uzun süreli izlemi morbidite ve mortalitenin önlenmesi için yararlı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Hipogamaglobulinemi, TAC1 gen mutasyonu, Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik

[Abstract:143] [P-005]

Otozomal Dominant Kalıtmı Nükleer Faktör Kappa B1 (NFkB1) Mutasyonu ve Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik: Olgu sunumu

Ömer Akçal¹, Sait Karaman¹, Semiha Bahçeci Erdem², Nesrin Gülez¹, Ferah Genel¹

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

²Çiğli Eğitim Hastanesi, Çocuk Allerji-İmmünoloji Departmanı, İzmir

Giriş: NFkB1sinyal yolağı doğal ve adaptif immün cevabın regülasyonunda kritik önem sahiptir. Bu yolağın uygunsuz aktivasyonu Lenfoma gibi malignite ile sonuçlanabildiği gibi, fonksiyon kaybı ise primer immün yetmezlikle sonuçlanabilir. Son yıllarda NFkB1 deki mutasyonların Yaygın Değişken İmmün yetmezlik (YDİY) sebebi olarak tanımlandığı görülmektedir. Burada YDY tanısı ile izlediğimiz ve NFkB1 geninde ilk olarak tanımlanan mutasyona sahip bir olgumuzu sunduk.

Olgu: 6 yaş kız olgu, 3 yaşında iken yılda yaklaşık 20 kez üst solunum yolu enfeksiyonu geçirme şikayeti ile başvurdu. Anne babası arasında akrabalık yoktu ve kardeşe sahip değildi. Büyüme gelişmesi yaşına uygun olup yapılan fizik muayenesinde patolojik bulguya rastlanmadı. Laboratuvar tetkiklerinde Hgb: 12,1 g/dl, beyaz kan hücresi:10700/mm³, mutlak lenfosit sayısı: 7000/mm³, mutlak nötrofil sayısı:2800/mm³, trombosit: 243 000/mm³, IgG: 281 mg/dl (<-2SD), IgM: 33,5 mg/dl(<-2SD), IgA: 13,1 mg/dl(<-2SD) saptandı. Tetanus, H. İnfluenza B, difteri ve hepatit B aşı yanıtları pozitif idi. Lenfosit alt grup dağılımı yaşına uygun normal sınırlarda olan olgunun T hücre proliferasyon yanıtı düşüktü. Antibiyotik profilaksisi ile enfeksiyonları devam eden olguya intravenöz immunglobulin tedavisi başlandı. YDİY etiolojisinde yer alan TAC₁, ICOS, BAFF-R, CD19 genlerinde mutasyon saptanmadı. Çocuk sahibi olmak isteyen ailerde preimplantasyon genetiği planlanması nedeniyle sürdürülen genetik analizlerde NFkB1 geninde daha önce tanımlanmamış ve otozomal dominant kalıtımla geçen heterozigot c.1477G>T (p.Glu493) mutasyonu saptandı. Aynı mutasyona anne de sahipti.

Sonuç: İlk olarak 2001 de YDİY sebebi olarak tanımlanan NFkB1 mutasyonları çok değişik immün yetmezlik ya da immüdisregülasyon kliniği ile karşımıza çıkabilmektedir. Bu nedenle olgumuz vasıtası ile NFkB yolağındaki defektlerin beklediğimizden daha sık aklımıza gelmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Nükleer Faktör Kappa B1 (NFkB1) Mutasyonu, Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik

[Abstract:146] [P-006]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlikli Vakalarımızın Klinik Özellikleri

Öner Özdemir¹, Nihat Atahan Kanbur²

¹Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Sakarya

²Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Sakarya

Giriş

Yaygın değişken immünyetersizlik (YDİY); bozulmuş B hücre diferansiyasyonu sebebiyle immunoglobulinlerin sentezinde yetersizlik ile karakterize primer immün yetersizlik durumudur. YDİY tanısı; serum IgG konsantrasyonunda belirgin düşüklük, IgA ve/veya IgM konsantrasyonunda düşüklük, aşılaraya zayıf yanıt veya yanıtızlık, tanımlanmış başka bir immünyetersizlik durumu olmaması bulguları ile konulur. Burada farklı klinik bulgularla seyreden YDİY vakalarımızın klinik ve laboratuvar bulgularını değerlendireceğiz.

Hastalar ve Yöntemler

10 adet YDİY tanılı vakalarımızın kliniğinin yanında immünooglobülin değerleri, IgG alt grupları, flow sitometrisi, aşı (pnömokok, hepatit B) sonrası spesifik antikor yanıtı ve Anti-A, Anti-B, Anti-D titrajı (isohemagglütinin) değerleri göz önünde bulunduruldu.

Bulgular

Hastalar 6 erkek ve 4 kızdan oluşurken yaş ortalaması yaklaşık olarak 13 yıl idi. Vakalar ele alındığında birinde Alport Sendromu, 1 olguda tekrarlayan meningoensefalit, birinde bronşiektazi ve atopik dermatit, 3 olguda astım, 1 olguda tekrarlayan pnömoni, 1 olguda bronşiektazi, 1 olguda astım ve bronşiektazi, 1 olguda tekrarlayan sinüzit ve nefrolitiyazis gibi değişik klinik çeşitlilik göze çarpmaktaydı. Vakaların klinik olarak %40'ı astım, %30'u bronşiektazi, %10'u tekrarlayan meningoensefalit, %10' u atopik dermatit, %10' u Alport sendromu, %10' unda tekrarlayan sinüzit mevcuttu.

Sonuç

YDİY hastalığının klinik görünümünün çeşitlilik göstermesi ve hastaların farklı uzmanlık alanları tarafından değerlendirilmeleri sebebi ile tanı genel olarak geç konulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Yaygın değişken immün yetersizlik, bronşiektazi, astım, meningoensefalit

[Abstract:184] [P-007]

Selektif Ig M Eksikliğinde Klinik Bulgular

Merve Koç Yekedüz1, Elif Keleştemur1, Burak Aslum2, Sevgi Bal3, Candan İslamoğlu3, Şule Haskoloğlu3, Figen Doğu3, Aydan İkinciöğulları3

1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi

3Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD Alerji İmmunoloji BD

Giriş: Selektif IgM eksikliği, nadir görülen asemptomatikten ciddi enfeksiyonlara kadar değişen klinikle prezente olabilen, alerjik hastalıkların ve otoimmünitenin eşlik edebildiği bir disgamaglobülinemi formudur.

Bu çalışmada, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji-İmmunoloji polikliniğinde selektif Ig M eksikliğiyle takip edilen hastalarımızın klinik ve laboratuvar özelliklerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Ocak 2014-Aralık 2016 tarihleri arasında sık enfeksiyon geçirme şikayeti ile polikliniğimize başvuran, tetkiklerinde antikor eksikliği bulunan tüm hastalar taranarak; selektif IgM eksikliği saptanan 28 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya alınan hastaların 18'i (%64,2) erkek, 10'u(%35,8) kadın olup, median yaşları 7.3 (4.1-17) yılı. En sık başvuru nedeninin enfeksiyon (% 51,7) olduğu belirlendi. Hastaların % 42'sinde yılda sekizden fazla üst solunum yolu enfeksiyonu olup, %39'unda otit, %18'inde pnömoni, %4'ünde kronik ishal öyküsü mevcuttu. Hastaların %60,7'sinde alerjik rinit veya astım düşündürülen solunumsal bulgular kaydedildi. Bu grubun %30,7'sinde inhaler alerjen duyarlılığı saptandı. Olguların %35,7'inin öyküsünde geçirilmiş egzema veya ürtiker öyküsü vardı. Otoimmün hastalık, lenfoproliferasyon bulgusu saptanmadı.

Sonuç: Tekrarlayan enfeksiyon ile gelen olgularda IgM düzeyinde düşüklük saptandığında Selektif IgM eksikliği akla gelmelidir. Bu olgularda alerjik hastalıklar klinik tabloya eşlik edebilir.

Anahtar Kelimeler: alerjik hastalıklar, antikor eksiklikleri, selektif IgM eksikliği

[Abstract:190] [P-008]

X'e Bağlı Agammaglobulinemili hastada persistan ateşle seyreden Coronavirus enfeksiyonu

Begüm Aydıner, Mohammad Naim Forogh, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan

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

Giriş

X'e bağlı agammaglobulinemia(XLA) B lenfosit maturasyonunda duraklama ile giden antikor eksikliğidir. Coronaviruslar zarflı, ssRNA+ virüslerdir. ÜSVE/ASVE, barsak enfeksiyonlarına yol açar. Burada kronik ateş, boğaz ağrısıyla başvuran XLA hastasında persistan coronavirus enfeksiyonu saptanan bir olgu sunulmuştur.

Vaka

10-yaşındaki erkek hasta uzun süreli ateş nedeniyle sevk edilmişti. Kronik ateşle başvurusundan iki hafta önce karın ağrısı, iştahsızlık, ateş, ağız içinde yara şikayetleriyle başvurduğunda lökositoz(24000hücre/ μ l), CRP yüksekliği (49mg/dl) bulunmuştu. Kültürlerinde üreme olmamış, antibakteriyel tedaviye rağmen ateşi devam etmişti. Başvurusunda tonsillerinde eritem, eksuda farkedilen hastanın; lökosit sayısı:10500/ μ l, CRP:7.94 mg/dl, ESR-29mm/sa idi. Akciğer grafisinde hilar lenf bezlerinde büyüme, akciğer sağ alt lobunda retiküler infiltrasyon görüldü. Yatırılan, sulbaktam, ampicilin, klaritromisin başlanan hastanın solunum yolu viral panelinde Coronavirus OC43\HKU1 saptandı.

Akraba olmayan anne-babadan doğan hastanın, 4-aylıktan sonra sık ateş, 6-aylıkken pnömoni, sık ÜSVE/ASVE, ağızda yaraları olmuş. 20-aylıkken değerlendirmesinde panhipogammaglobulinemi, CD19/CD20 ekspresyonunun olmaması, Btk mutasyonu saptanması üzerine XLA tanısı aldı, IVIG tedavisi başlandı. Hastanın kız kardeşinde aynı dönemde kısa süreli gribal enfeksiyon geçirmişti.

Tartışma

Viral enfeksiyonlar XLA'da daha az görülmektedir, ancak enterovirüslere duyarlılık vardır. Coronavirus enfeksiyonu çoğunlukla respiratuvar ve gastrointestinal sistemi tutmakta, spesifik IgA antikorları enfeksiyon etkeninin nötralizasyonunda rol oynamaktadır. Hücrel immünite viral enfeksiyonda önemli rol üstlendiği için humoral immün yetmezliklerde çok ciddi viral enfeksiyonlar görülmemektedir. Normal immünite varlığında Coronavirus enfeksiyonu 3 günlük inkübasyon periyodundan sonra yaklaşık 1 hafta sürer. Vakada ateş 3 hafta sürmüş, oral aftöz lezyonlar görülmüş, kız kardeşinde aynı dönemde benzer semptomlar daha hafif, 1 haftayla sınırlı kalmıştır. Vakada Coronavirus enfeksiyonuna bağlı uzun süreli ateş olması hastalık seyri boyunca diğer virüs gruplarına karşı da yatkinlıkta artış olabileceğini düşündürmektedir. XLA hastalarında farklı virüslere yönelik çalışma yapılmasının enfeksiyonun etkenini açıklamak için yardımcı olabileceği düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: XLA, Coronavirus, Ateş

Hiperimmünglobulin M Sendromu Tip 2 Tanısı Alan 17 Hastanın Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Ayşegül Akarsu¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Tuba Turul Özgür², Anne Durandy Torre³, Özden Sanal², İlhan Tezcan²
1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara
2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı
3Institut Image,Paris

GİRİŞ: Hiperimmünglobulin M (HIGM) sendromu somatik hipermutasyon bozukluğu ile birlikte olan veya olmayan immünglobulin class-switch rekombinasyon (CSR) defekti sonucu oluşan heterojen bir genetik bozukluktur. IgG ve IgA düzeylerinde düşüklükle birlikte IgM düzeyi normal veya artmıştır. Altı alt tipi vardır; CD40L, Activation-Induced Cytidine Deaminase (AID), Uracil DNA glycosylase (UNG), CD40, Nuclear Factor B Essential Modulator (NEMO) kodlayan genlerde mutasyon ve defektif genin belirlenmemiş olduğu tip 4 HIGM.

Materyal-Metod: 1985-2016 yılları arasında Hacettepe Üniversitesi İmmünoloji Bölümü'ne başvuran HIGM sendromu tanısı olan 46 hastadan AID mutasyonu saptanan 17 vakanın klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi.

Sonuç: Hastaların bulguları Tablo 1'de özetlenmiştir. 12 aileden toplam 17 hastanın 12'si tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyon şikayeti ile başvurdu. İki vaka kardeşinde HIGM sendromu tanısı olması nedeniyle tarama yapılırken saptandı. İki vaka ağır enfeksiyon (ensefalit, menenjit) sonrası, bir vaka da otoimmün hastalık nedeniyle araştırılırken tanı aldı. Hastaların geçirdiği enfeksiyonlar sırasıyla pnömoni (%76), otitis media (%52), sinüzit (%52), ishal (%35), menenjit (%23), apse (%17), tüberküloz (%11) olarak saptandı. Ayrıca bir hasta herpes ensefaliti geçirdi. Otoimmün hastalık olarak artrit (%35), Hashimoto tiroditi ve kronik aktif hepatit saptandı. Tüm hastalar IVIG ile yaşamlarına devam etmektedir.

TARTIŞMA: Hastalarda literatürde görüldüğü gibi ağır ve tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, lenfoid doku hiperplazisi ve otoimmün hastalıklara yatkınlık olduğu görülmüştür. HIGM sendromu tanılı hastalar tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, fırsatçı enfeksiyonlar, nötropeni, otoimmün hastalıklar ve kansere yatkınlık gösterir, ancak AID mutasyonu olan hastalarda fırsatçı enfeksiyonlar ve malignansi bildirilmemiştir.

Daha önceki verilerden farklı olarak hasta serimizde cilt apsesi gelişimi ve başvuru öncesi tüberküloz enfeksiyonu hikayesi mevcuttur.

Anahtar Kelimeler: AID mutasyonu, hiperimmünglobulin M, hipogamaglobulinemi

Tablo1. Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özellikleri

Hasta sayısı	17
Kadın/Erkek	6/11
Tanı yaşı (median)	9 yıl (15ay-26yaş)
Şikayet başlangıç yaşı (median)	4 yıl (3ay-26yaş)
Akrabalık	14/17 (%82)
Tanı IgG (mg/dl) (median)	52,4 (<33-401)
Tanı IgM (mg/dl) (median)	841 (327-1860)
Tanı IgA (mg/dl) (median)	7 (<6,67-404)
Tanı IgE (IU/ml) (median)	2 (<1-31,9)
Enfeksiyonlar	Pnömoni, otitis media, sinüzit, gastroenterit, menenjit, apse, tüberküloz, herpes ensefaliti, moniliazis, onikomikoz, konjunktivit, idrar yolu enfeksiyonu
Bronşiektazi	4/17 (%23)
Lenfoid doku hiperplazisi	3/17 (%17)
Otoimmün hastalıklar	7/17 (%41)

[Abstract:114] [P-010]

Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Nedeniyle Takip Edilen Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin DeğerlendirilmesiAyşegül Akarsu¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Özden Sanal², İlhan Tezcan²¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (YDİY) bilinen primer immün yetmezlikler içerisinde en sık semptomatik olan gruptur ve toplumda 1:25.000 sıklıkta görülür. Diğer hipogamaglobulinemi sebepleri dışlanmış, serum IgG değerinde düşüklük (<2SD) ile birlikte IgA veya IgM düzeylerinde düşüklük, spesifik antikor yanıtında yetersizlik olan hastalarda şikayetler daha erken başlasa bile dört yaşından sonra YDİY tanısı konulabilir. Hastaların çoğunda sinopulmoner enfeksiyon hikayesi vardır. Ayrıca otoimmünite, lenfoid hiperplazi, granülomatoz infiltrasyonlar, malignite görülebilir.

Materyal-Metod: 1985-2016 yılları arasında Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümü'nde izlenen YDİY tanısı alan 112 hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi.

Sonuç: Hastaların bulguları Tablo 1'de özetlenmiştir. Başvuru şikayetlerinin tekrarlayan solunum sistemi enfeksiyonları (74 hasta), otoimmün bulgular (22 hasta), kronik ishal (18 hasta), ağır enfeksiyon (11 hasta) olduğu görüldü. En sık enfeksiyon pnömoni (%80), en sık üretilen mikroorganizmalar H.influenza, S.pneumonia, giardia ve H.pylori olarak saptandı. İzlemede hastaların %38'inde otoimmün hastalıklar, %25'inde lenfoproliferasyon, %12,5'inde malignansi gelişti.

TARTIŞMA: Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik tanılı hastalar sık enfeksiyondan otoimmün hastalıklara uzanan geniş bir yelpazede klinik bulgular ile başvurabilir. Respiratuvar ve gastrointestinal sistem en sık tutulan sistemlerdir. Hastalarda malignansi gelişim riski de yüksek olduğu için bu açılarından yakın takip edilmelidir

Anahtar Kelimeler: bronşiektazi, CVID, hipogamaglobulinemi, otoimmün hastalıklar, yaygın değişken immün yetmezlik

Tablo1. Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özellikleri

Hasta sayısı		112
Kadın/Erkek		42/70
Tanı yaşı (median)(yıl)		12,5 (4-72)
Şikayet başlangıç yaşı (median)		3 yıl (1 ay-66 yaş)
Akrabalık		43/112 (%38)
Tanı IgG (mg/dl) (median)	<=16 yaş	339 (<4,84-820)
	>16 yaş	234 (<33,8- 744)
Tanı IgM (mg/dl) (median)	<=16 yaş	30 (<4,47-285)
	>16 yaş	19 (<4,17-243)
Tanı IgA (mg/dl) (median)	<=16 yaş	21 (<6,67-515)
	>16 yaş	5,3 (<6,67-474)
Tanı IgE (IU/ml) (median)	<=16 yaş	2,1 (<1-57)
	>16 yaş	<1 (<1-122)
Bronşiektazi		43/112 (%38)
HSM-LAP		28/112 (%25)
GİS ile ilgili hastalıklar	Gastrit	14/112 (%12,5)
	Çölyak hastalığı	8/112 (%)
	İBH	4/112 (%3)
Otoimmün hastalıklar	Sitopeni	13/112 (%11)
	Romatolojik hastalık	13/112 (%11)
	Deri (vitiligo, alopesi)	7/112 (%6)
	Otoimmün hepatit-kolanjit	4/112 (%3)
Allerjik hastalıklar		6/112 (%5)
Malignansi		14/112 (%12,5) (11/14 lenfoma)

GİS: Gastrointestinal sistem, **HSM:** Hepatosplenomegali, **LAP:** Lenfadenopati, **İBH:** İnflamatuvar bağırsak hastalığı

[Abstract:114] [P-011]

Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarında Periodontal Durumun Değerlendirilmesi

Buket Acar1, Deniz Çağdaş Ayvaz2, Çağman Tan2, Yağmur Deniz İlarlan1, Cansu Özşin Özler3, Betül Karaatmaca2, Pınar Gür Çetinkaya2, İlhan Tezcan2, Ezel Berker1

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

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

3Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Pedodonti Anabilim Dalı, Ankara

Amaç

İmmün yetmezliğe neden olan hastalıklar, antijenlere karşı yeterli bir immünoinflamatuvar yanıt verilmesini engelleyerek sistemik enfeksiyonlara neden olurlar. Periodontal hastalıklarda dişeti iltihabının şiddetini belirleyen faktör yine immünoinflamatuvar yanıtıdır. İmmün yetmezlik hastalıklarında periodontal dokularda diş kayıplarına kadar gidebilecek şiddetli iltihabi yanıtın oluşturduğu yıkım mekanizmaları etkili olmaktadır. Bu mekanizmalar, periodontal patogeneizde önemli rol oynayan nötrofiller, Th1,Th2 hücreleri, monosit/makrofaj sistemi, Th 17 grubu hücreler ve bunlardan sentezlenen sitokinlerden oluşmaktadır.

Bu çalışmanın amacı; konjenital nötropeni, lökosit adezyon defekti, hiper-IgE sendromu, kronik granüloamatöz hastalık gibi primer immün yetmezlik durumlarında periodontal durumun değerlendirilmesi ve dişeti oluğu sıvısının sitokin profilinin belirlenmesidir.

Yöntem

Araştırmaya yaşları 2,5-27 arasında değişen 47 birey (yaş ort. 10,64 ± 0,79) dahil edilmiştir. Konjenital nötropeni, lökosit adezyon defekti, hiper-IgE sendromu, kronik granüloamatöz hastalık, IgA eksikliği gibi immün yetersizlik teşhisi konulmuş hastalar çalışma grubunu, sistemik olarak sağlıklı bireyler kontrol grubunu oluşturmaktadır. Periodontal dokuların değerlendirilmesinde klinik ataçman kaybı (KAK) ve sondlamada kanama (SK) indekslerinden yararlanılmıştır. Bunlara ek olarak immün-inflamatuvar yanıtın regülasyonunda rol oynayan sitokinlerin değerlendirilmesi için; dişeti oluğu sıvısı (DOS) örnekleri standardize stripler aracılığıyla toplanmıştır. Bu örneklerdeki sitokin düzeyleri uygun çoklu tahlil kiti (25 plex panel) ve ELISA (IL-33) kitleri kullanılarak değerlendirilecektir.

Bulgular

Primer immün yetmezliği olan hastalarda DOS hacmi ve SK değeri, kontrol grubuna göre daha yüksek bulunmuştur (p<0,05). Ayrıca, hasta bireylerin ebeveynlerinin akraba evliliği oranı da sağlıklı gruptan daha fazladır (p<0,05). Her iki grup arasında klinik ataçman kaybı açısından anlamlı farklılık bulunmaktadır; kontrol grubunda klinik ataçman kaybı gözlenmemiştir.

Sonuç

Primer immün yetmezlik durumlarında, periodontal dokularda inflamasyon varlığı ve şiddetinde belirgin artış gözlenmektedir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, periodontal iltihap, sitokin

[Abstract:164] [P-012]

Kombine İmmün Yetmezlik Kliniği ve Sendromik Bulgularla Başvuran VPS45 Eksikliği Olgusu

Candan İslamoğlu1, Sevgi Bal1, Şule Haskoloğlu1, Deniz Güloğlu1, Senem Koçak1, Kaan Boztuğ2, Esin Figen Doğu1, Aydan İkinciöğulları1

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

2CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences

VPS45 eksikliği hayatı tehdit eden enfeksiyonlar, G-CSF'e yanıtız nötropeni, ilerleyici myelofibrozis, nefromegali ile karakterize nadir görülen bir primer immün yetmezliktir. Bazı tiplerinde sendromik yüz görünümü, gelişme geriliği, optik sinir hipoplazisi gibi bulgular eşlik edebilmektedir. Bu çalışmada kombine immün yetmezlik kliniği ile prezente olan genetik inceleme sonucu VPS 45 mutasyonu tanısı alan bir vaka sunulmaktadır.

Olgu:

15 günlükken emmeme, ağlamada azalma, ses kısıklığı şikayeti ile dış merkeze başvuran hastada ciddi nötropeni, lenfopeni (CD8 lenfopenisi), sağ kulakta işitme kaybı saptanmış, hasta 2 aylıkken zap 70 eksikliği ön tanısı ile kliniğimize başvurmuştu. Hastanın soygeçmişinde eş akrabalığı ve 4 aylıkken enfeksiyon nedeni ile kaybedilen kardeş öyküsü olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde belirgin alın görünümü, badem şeklinde palpebral fissürler, burun kökü basıklığı, yüksek damağı; hipotonisitesi ve bilateral horizontal nistagmusu olan hastada büyüme ve gelişme geriliği saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde ağır nötropeni, lenfopeni (özellikle CD8 lenfopeni) ve anemisi mevcuttu. Lenfosit alt gruplarında CD3 sayısı normalden CD3+CD8+ hücre sayısında belirgin düşüklük saptandı. T hücre aktivasyonu düşük bulundu. Kombine immün yetmezlik düşünülen hastaya TMP-SMX profilaksisi ve IVIG desteği başlandı. İzleminde perianal abse, orbital abse geçiren hastaya nötropenisi nedeni ile G-CSF tedavisi başlandı. G-CSF tedavisine yanıtız olan hastada anemi ve trombositopenide derinleşme izlendi. Yapılan genetik analizde VPS 45 geninde homozigot c.712G>A;p.E238K mutasyonu saptanan hastaya aile içi doku grubu taraması başlatıldı; ancak uyumlu vericisi saptanmadı.

Sonuç:

G-CSF'e yanıtız nötropeni, lenfopeni (CD8 lenfopenisi), ilerleyici myelofibrozis, nörolojik bulgular, gelişme geriliği varlığında VPS45 eksikliği akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: Ağır nötropeni, CD8 lenfopenisi, sendromik görünüm

[Abstract:98] [P-013]

Primer Hümorale İmmün Yetmezlikli Hastalarımızda Otoimmün Hastalık Sıklığı

Emre Emre1, Tuğba Songül Tat1, Veli Yazısız2, Mustafa Ender Terzioğlu1

1Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, İmmünoloji-Allerji BD, Antalya

2Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Romatoloji-İmmünoloji BD, Antalya

GİRİŞ

Hümorale immün yetmezlikler antikor üretiminde yetersizlik nedeni ile oluşan hastalıklar olup, B lenfositlerde moleküler defekt veya B ve T lenfosit etkileşiminde yetersizlikten dolayı gelişirler.(1)

Yaygın değişken immün yetmezlik(CVID) ve Bruton agamaglobulinemisi özellikle solunum yolları ve gastrointestinal sistemde enfeksiyonlarla seyreden ve yaklaşık %10-30 hastada otoimmün hastalıklarında eşlik edebildiği bazı durumlarda ilk bulgusu olabileceği humoral immün yetmezliklerdir.(2,3,4,5) Bu otoimmün hastalıklar içerisinde ensik hematolojik hastalıklar otoimmün hemolitik anemi, immün trombositopeni(İTP), pernisiyöz anemi yer almakta olup romatoid artrit, otoimmün tiroidit, vitiligo vs. görülebilmektedir. (6,7,8) Bu retrospektif analizde primer hümorale immün yetmezlikle takip ettiğimiz hastalarımızda otoimmün hastalık sıklığını tespit etmeye çalıştık.

YÖNTEM

Analize İç Hastalıkları İmmünoloji&Alerji kliniğimizde CVID ve Bruton tanısıyla takip edilen 16 hasta dahil edildi. Hastaların tanıları European Society for Immunodeficiencies'in güncel CVID ve Bruton Agamaglobulinemisi tanı kriterlerine göre konuldu.(9) Bu tanı konurken sekonder immün yetmezlik nedenleri ekarte edildi.

BULGULAR

Hastaların bazal demografik ve klinik özellikleri tablo 1'de gösterilmiştir. CVID tanısıyla takip edilen 10 hastanın 6 tanesinde (%60) otoimmün hastalık mevcuttu. Bunlardan 3'ünde İTP(%30), 2'sinde romatoid artrit(%20), 1'inde sjögren, raynaud fenomeni ve myastenia gravis (%10) mevcuttu. Bruton tanısıyla takip edilen 6 hastanın 3'ünde (%50) otoimmün hastalık mevcuttu. 1'inde İTP (%16.6), 1'inde ülseratif kolit (%16.6), 1'inde hipoparatiroidi (%16.6) mevcuttu.

SONUÇ

Otoimmün hastalıklar ile primer hümorale immün yetmezliklerin birlikteliği artık iyi bilinmektedir. İlk bulgu olarak görülebileceği gibi hastalık seyrinde de açığa çıkabilmektedir. Bu nedenle hem genç yaşta otoimmün hastalık tanısı almış,sık enfeksiyon gibi klinikleri ön planda olan hastaların ve hem de Hümorale immün yetmezlikli hastaların otoimmün hastalık görülebilmek riskleri açısından izlenmesinin faydalı olacağı düşünülmüştür

Anahtar Kelimeler: bruton agamaglobulinemi, cvid, immün yetmezlik, otoimmünite

Tablo1: Hastaların bazal demografik ve klinik özellikleri

Özellikler	Bulgular
CVID Tanılı Hastalar	
Yaş (ort ± SD) (yıl)	35.7 ± 13.25
Kadın (n) (%)	7 (%70)
Erkek (n) (%)	3(%30)
Otoimmün hastalık eşlik edenler (n) (%)	6 (%60)
BRUTON Tanılı Hastalar	
Yaş (ort ± SD) (yıl)	31 ± 8.41
Erkek (n) (%)	6 (%100)
Otoimmün hastalık eşlik edenler (n) (%)	3 (%50)
Tüm hastalar	
Yaş (ort ± SD) (yıl)	33.9 ± 11.59
Kadın (n) (%)	7 (%43.75)
Erkek (n) (%)	9 (%56.25)
Otoimmün hastalık eşlik edenler (n) (%)	9 (%56.25)

[Abstract:113] [P-014]

Kronik ürtiker nadir nedeni:İmmün globulin eksikliği

Emel Atayık

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Erişkin Allerji ve İmmünoloji

İmmün sistem bozuklukları kronik ürtikerin nadir nedenleri arasında yer almaktadır. Günümüzde klasik tedavilere yanıt alınamayan kronik ürtikerli hastalarda omalizumabın etkinliği yeterince kanıtlanmıştır. Yıllardır ürtiker tanısı ile takip edilen, etyolojide immün sistem patolojileri olduğu düşünülen ve omalizumab ile başarılı şekilde tedavi edilen 2 olgu sunulmuştur. Olgu 1:46 y erkek hasta 6 yıldır ürtiker tanısı ile düzenli antihistaminik kullanmasına rağmen steroid kullanımı gerektirecek ürtiker atakları olması nedeniyle başvurdu. Etiyolojiye yönelik; Kan sayımı, biokimya, CRP, C3, C4, direkt coombs, TFT ve otoantikörleri, idrar ve parazit inceleme normal, ANA negatif, hepatit ve HIV markerları negatif, IgA ve M normal, IgE ise 274 IU/mL, IgG 6.27g/l (IgG1 2.01g/l iken IgG2,IgG3, IgG4 N) idi. IgG düşüklüğü saptanan hastanın öyküsünde immün yetmezlik açısından enfeksiyon öyküsü ve sık antibiyotik kullanımı yoktu. Ürtikeri devam eden hastaya omalizumab aylık 300 mg başlandı. Tedaviye tam yanıt alınan hasta 1 yıldır ürtiker şikayeti olmadı ve IgG düşüklüğü nedeniyle takip edilmektedir. Olgu2:67 erkek hasta yaklaşık 20 yıldır kronik ürtiker tanısı ve düzenli antihistaminik tedaviye rağmen şiddetli kaşıntı ve arada olan kızarıklık nedeniyle başvurdu. Etiyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde patolojik olarak IgG2 (1.21g/l),IgM (0.15g/l) ve A (0.55g/l) düşük saptandı IgE ise 134 IU/mL idi. Yine bu hastanın öyküsü ve klinik bulguları immün yetmezlik açısından uyumsuzdu ve takibe alındı. Ürtiker şikayetleri nedeniyle omalizumab aylık 300 mg olacak şekilde başlandı. Tedaviye tam yanıt alınan hastanın 3aydır ürtiker şikayeti yok ve düşük değerleri nedeniyle takiptedir. İmmün sistem patolojileri de kronik ürtiker olası nedenlerinden biridir. Kronik ürtiker etyolojisinden bağımsız bu hastalarında omalizumab tedavisinden fayda gördüğü gözlemlendi.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, kronik ürtiker, omalizumab

[Abstract:150] [P-015]

Yaygın Siğil ve Sekonder Maligniteler ile Seyreden Bir Olguda TMC8 Mutasyonu

Saliha Esenboğa¹, Deniz Çağdaş¹, Sibel Ersoy Evans², Kaan Boztuğ³, İlhan Tezcan¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk İmmunoloji Bölümü, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anbilim Dalı, Ankara

³Viyana Üniversitesi, Pediatri ve Adolesan Sağlığı Bölümü, Viyana

Giriş: Siğiller, HPV tarafından oluşturulan ve sık görülen benign vasıflı virusun tetiklediği tümörlerdir. Farklı dokuları(mukoza veya cilt) tutma özellikleri ve onkojenik potansiyellerine göre 100'den farklı çeşitte HPV genotipi vardır. Ağır, tedaviye dirençli siğilleri olan bireylerde primer immün yetmezlikler mutlaka akla gelmelidir.

Olgu: 25 yaşında kadın hasta, erken çocukluktan beri olan ve yüzünde, göz çevresinde, kollarında ve gövdesinde yerleşim gösteren yaygın siğiller nedeniyle başvurdu. Başlangıçta lezyonların düz, kırmızimsı kahverengi olduğu, kaşıntının olmadığı, gövde önyüzü, eller ve dizlerde yer aldığı, 15 yaşından sonra ise verrüköz olmaya başladıkları, zamanla siğillerin boyutunda artış olması nedeniyle çok sayıda biyopsi alındığı ve ilk alınan biyopsi sonuçlarının epidermodisplasia verrüsiformis olarak raporlanmasına rağmen kontrollerde skuamöz hücreli karsinom ve Bowen Hastalığına dönüştüğü öğrenildi. Lezyonlar tedaviye dirençli ve yüz bölgesinde yerleşim gösterenler destrüktif karakterli olduğu için 10 yıllık takip süresinde tekrarlayan defalar lezyonların cerrahi rezeksiyonu gerektirmiştir. Soygeçmişinde anne ve baba arasında akrabalık bulunmadığı, ancak 23 yaşındaki kızkardeşinde benzer yakınmalar olduğu, erkek kardeşlerinden birinde benzer lezyonların tüm vücudunu kaplaması, göz çevresindeki lezyonlar nedeniyle enükleasyon yapıldığı ve 25 yaşında exitus olduğu öğrenildi.

Hasta ve kız kardeşinden Avusturya Viyana Üniversitesi'ne gönderilen DNA örneklerinde TMC8 geninde homozigot splice site variant/ mutasyon saptandı.

Tartışma: Epidermodisplasia verrüsiformis 1922'de tanımlanmış, kütanöz HPV'ye yakınlıkla giden nadir genodermatoz olup OR geçiş göstermektedir. İnfantil dönemden itibaren prezente olabilir. %30-70 oranında malign transformasyon gösterebilir.

Anahtar Kelimeler: HPV, siğil, TMC8 mutasyonu

[Abstract:155] [P-016]

Enteropati ile Seyreden Primer İmmun Yetmezlik Hastalarının Klinik, Laboratuvar ve Patolojik Değerlendirmesi**Fatma Ömür Ardeniz¹, Asuman Çamyar¹, Nalan Gülşen Özçelik Ünal², Başak Doğanavşargil Yakut³, Murat Sezak³, Fatma Düşünür Günsen¹, Hasibe Aytaç¹****1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi İmmunoloji ve Alerji B.D****2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Gastroenteroloji B.D****3Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Patoloji A.D**

Giriş:

Kliniğimizde takipli enteropati ile seyreden 6 adet primer immün yetmezlik (PİY) olgusu irdelenmiştir.

Bulgular:

Olguların laboratuvar bulguları tablo 1’de özetlenmiştir.

Tartışma- Sonuç:

Enteropati ile seyreden 6 hastanın 1 i başvuru esnasında enteropati kliniğine sahiptir. 5 hastanın izlemi süresince enteropati tablosu gelişmiştir.

4 hastada CMV antijenemisi izlenmiştir. Hastaların 2 sinde dokuda CMV antijeni pozitif bulunmuştur. 2 hastada cryptosporidium, 1 hastada 2 ayrı dönemde bakılan gaita kültüründe tetrasiklin duyarlı Camphylobacter coli saptanmış ve doksisisiklin verilmiştir. Olguda H pylori pozitif saptandı. Gaita örnekleri multiplex real-time PCR metoduyla taranmış ve 1 hastada adenovirus ve rotavirus serolojisi pozitif bulunmuştur.

Literatürde GIS tutulumuyla seyreden PİY’li hastalarda giardia önemli bir patojen olarak bildirilmektedirken olgularımızda giardiazis saptanmamıştır.

2 hastada patolojik değerlendirmede çölyak benzeri enteropati ile uyumlu bulgular saptanmış, 1 hastada glutensiz diyetle yanıt alınabilmiştir. Diyetle yanıtız olguda sırayla oral budesonid, rifaksimin tab ve modülen mama denenmiştir. Patolojik değerlendirmede lenfoid topluluk saptanan olgularda Bcl-2, CD20, CD23, CD3, CD5, Cyclin D1, Ki67, Sitokeratin AE1/AE3, MUM-1, PAX5, CD30, TdT, CD10, CD138, IgA boyamaları yapıldı. Olguların endoskopik ve patolojik değerlendirme sonuçları tablo 2’de sunulmuştur

Patolojik değerlendirmede, CVID zemininde gelişen enteropatilerin inflamatuvar barsak hastalıklarıyla ayırımında, lamina propria plazma hücrelerinin yokluğu ve IgA boyanmasında eksiklik oluşu uyarıcı olmalıdır. Böylece tanıda gecikmeler önlenebilir. Ancak literatürde CVID ve villöz atrofi zemininde Çölyak hastalığının tanısı için yegane kriter glutensiz diyet ile histolojik iyileşme varlığı olarak rapor edilmiştir. Ek olarak HLADQ2 ve DQ8 pozitifliği de yardımcı bir kriterdir. Literatürde kortikosteroidlerin (özellikle budesonid) inflamasyonun azaltılmasında etkili olduğu bildirilmişse de bizim olgumuzda budesonide yanıt alınamamıştır.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, enteropati, Çölyak**Tablo 1**

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6
CMV PCR (kanda)	Neg	Neg	Poz	Neg	Poz	Neg
CMV dokuda	Neg	Poz	Neg			Poz
Camphylobacter	Poz	Neg	Neg	Neg	Neg	Neg
Isosporidium	Neg	Neg	Neg	Neg	Neg	Neg
Cryptosporidium	Neg	Neg	Neg	Neg	Neg	Neg
Giardia	Neg	Neg	Neg	Neg	Neg	Neg
Norovirus	Neg	Neg	Neg			
Rotavirus	Neg	Neg	Poz			Neg
Adenovirus	Neg	Neg	Poz			
Enterovirus	Neg					Neg
Albumin	3,8	3,7	4,6	4,2	2	3,7
Prealbumin	12	14	13			
Fekal A1AT	104					
Serum A1AT	210					
Vit A	323	365	64	526	261	
Vit E	11,4	8,1	5	9,1	3,5	9
Vit D	66	57	75	27	47	18
Vit B12	546	474	798	225	283	418
Folat	6,95	14,91	5,62	17,48	10,73	>20
Fe	13	23	29	56	35	31
TDBK	364	274	314	398	456	290
Ferritin	21,95	134	13,12	17,2	14,65	37,95
K	4,2	2,9	3,2	4,2	4,1	4
Ca	9,1	8,2	8,6	7,5	7,7	8,3
P	3,5	2,8	4,31	2,82	3,2	1,7
Mg	1,68	1,55	1,37	1,4	1,39	1,72
Zn	49	50	62		77	
Cu	141		103		106	

Olguların laboratuvar bulguları. A1AT:alfa 1 antitripsin, TDBK:total demir bağlama kapasitesi

Gata 2 Eksikliği Tanımlanan Primer İmmun Yetmezlik Olgusu

Fatma Ömür Ardeniz¹, Hasibe Aytaç¹, Bengü Gerçeker Türk², Ayça Aykut³, Nur Akad Soyer⁴, Selen Bayraktaroğlu⁵, Asuman Çamyar¹

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

2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı

3Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

4Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı

5Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

Giriş: GATA2, olgunlaşmamış hematopoetik hücrelerin farklılaşması için gerekli bir transkripsiyon faktörüdür. GATA2 eksikliği olan hastalarda en sık rastlanan klinik tablolar; MDS, şiddetli viral enfeksiyonlar (HPV, HSV; EBV, CMV, Pox virus), nontüberküloz mikobakteri enfeksiyonları, pulmoner alveolar proteinozis, solid organ tümörleri (HPV, EBV ye bağlı), kronik lenfödem, venöz tromboz, endokardit, işitme kaybı, hipotiroididir.

Olgu: Püstüler psöriazis nedeniyle yatmakta olan olgu sık ve ciddi enfeksiyon öyküsüyle kliniğimize refere edildi. 25 yaşında ateş, halsizlik ve yılda 30 kg kayıp nedeniyle yapılan tetkiklerinde pansitopeni, yaygın lenfadenopati ve hepatosplenomegali saptanmış, splenektomi sonucunda; tüm dalağı tutan, yaygın kazeifikasyon nekrozu gösteren granülom yapılarında tüberküloz basili görülmüş. Kemik iliği aspirasyonunda Mycobacterium tuberculosis üremiş. Miliyer tüberküloz tanısıyla 14 ay antitüberküloz tedavisi verilmiş. 2013-2016 arasında pnömoni nedeniyle çok defa hastaneye yatış öyküsü mevcut. 2015’de HRCT bulgularıyla sarkoidoz tanısı almış. 2016’ da ateş yüksekliği ve mediastinal lenfadenopatiler nedeniyle yapılan lenf nodu biyopsisinde nekrotizan granümatöz lenfadenit saptanmış, ikinci kez antitüberküloz tedavisi başlanmış. Hastanemizde yatışı sırasında, yüzde ve genital bölgede Molloskum kontagiozum saptandı. Akım sitometride monositopeni tespit edildi, B ve T hücre oranları ve absolut B ve T hücre sayıları düşük olmasına rağmen immunglobulinleri normal sınırlarda, hatta Ig G1’ in normalin üstünde olduğu görüldü. Kemik iliği biyopsisinde hipo sellülarite, dismegakaryopoez belirlendi. Hastada GATA2 mutasyonu (c.1186C>T missense) saptandı.

Tartışma: Literatürle uyumlu olarak, hastada monositopeni, B ve T lenfopeni, NK hücre eksikliği, Herpes virüs enfeksiyonu, Molloskum kontagiozum, MDS tespit edildi. Sitogenetik analiz devam etmektedir. Literatürde artmış nontüberküloz mikobakteri enfeksiyonu bildirilmektedir ancak farklı olarak olgumuz Mycobacterium tuberculosis ile başvurmıştır. Hasta kemik iliği transplantasyonu için hazırlık aşamasındadır.

Anahtar Kelimeler: GATA2, Miliyer tüberküloz, psöriazis

İmmünolojik Laboratuvar Değerlendirmesi

Bazal İmmünolojik Laboratuvar Değerlendirmesi	Tanıda (2016)	Referanslar
IgG (mg/dl)	1700	650-1600
IgG1 (mg/dl)	1240	291-1000
IgG2 (mg/dl)	183	196-537
IgG3 (mg/dl)	59	24-124
IgA (mg/dl)	112	40-350
IgM (mg/dl)	92	50-300
IgE (IU/ml)	19	0-100
CD19/ CD20/CD22(absolut sayı/%)	<14/<1	100-500
CD3 (absolut sayı/%)	448/32	700-2100
CD3+CD4+ (absolut sayı/%)	98/7	300-1400
CD3+CD8+(absolut sayı/%)	182/13	200-900
CD3-CD16+56+ (absolut sayı/%)	84/6	90-600
IgD+CD27-(Naive B)(%)	29	42.6-82.3
IgD+CD27+(IgM+memory B)(%)	12.7	7.4-32.5
IgD-CD27+(Switched memeory)(%)	27	6.5-29.1
CD21-CD38- (CD21 low)(%)	34	0,8-7,7
IgM++IgD++CD38++(Transisyonel)(%)	0	0,6-3,5
Plasmoblast)(%)	15	0.4-3.6
NAIVE CD4+ (CD3+CD4+lerde)		
(CD62L+CD45RA+)(%)	8.4	7.6-37.7
TCM (45RA-CD62L+)(%)	45	10.4-30.7
TEM (45RA-CD62L-)(%)	46	2.3-15.6
TEMRA (45RA+CD62L-)(%)	0.9	0-1.5
Naive CD8+(CD45RA+CD62L+)(%)	29	5.7-19.7
TCM CD8+(CD45RA-CD62L+)(%)	22.3	1.5-10.3
TEM CD8+(CD45RA-CD62L-)(%)	28.5	1.1-9.2
TEMRA CD8+(CD45RA+CD62L-)(%)	19.8	0.7-7.8
CD45RO (CD3+CD4+)(%)	85	30-57
T Hücre Proliferasyon Testi	normal	



[Abstract:180] [P-018]

Solunum Yetmezliği Nedeni ile Hastaneye Yatırılan ve İnfluenza Enfeksiyonu Saptanan Hastaların Fenotipik Özellikleri ve B Lenfosit Alttiplerinin İncelenmesi

Nursel Çalık Başaran¹, Çağman Tan², Lale Özışık¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

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

Giriş: İnfluenza, çoklu kronik hastalıkları olan erişkinlerde sık görülen ve bazılarında solunum yetmezliğine yol açan bir enfeksiyondur.

Amaç: Bu çalışma ile influenza enfeksiyonu nedeniyle solunum yetmezliği gelişen erişkin hastalarda lenfosit alt gruplarının bakılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Hacettepe Üniversitesi Hastaneleri İç Hastalıkları Anabilim Dalı'nda yatırılan ve solunum yetmezliği olan ve solunum yolu örneklerinde İnfluenza A veya B antijeni pozitif saptanan hastaların fenotipik özellikleri ve B lenfosit alt gruplarına bakılmıştır. İleri çalışmalar devam etmektedir.

Sonuçlar: Hacettepe Üniversitesi Hastaneleri İç Hastalıkları Anabilim Dalı'nda yatırılan ve solunum yetmezliği olan ve solunum yolu örneklerinde İnfluenza A veya B antijeni pozitif saptanan 19 hastanın demografik verileri, klinik özellikleri kaydedilmiş ve B lenfosit alt grup tayini yapılmıştır (Tablo). Bu kriterlere göre tanı alan 19 hastanın ortanca yaşı 73 (34-96 yaş) idi ve 15 'i kadındı. Hastaların 17 tanesinde İnfluenza A pozitif, ikisinde A ve B pozitif saptandı. Hastaların üçünde invazif, dördünde invazif olmayan mekanik ventilasyon ihtiyacı vardı. Üç olgu exitus oldu. Hastaların fenotipik özellikleri ve B lenfosit alt tipleri tabloda özetlenmiştir. Üç olguda ağır lenfopeni nedeniyle alt tip analizi yapılamadı. On iki olguda lenfopeni saptandı. Dokuz hastada toplam B lenfosit sayısı düşüktü. Switch memory B hücre sayısı 3 olguda düşük saptanırken 6 olguda belirgin yüksek bulundu. Marjinal zone B hücre sayısı 14 olguda ve naif B hücre sayısı 6 olguda düşük saptandı.

Yorum: İnfluenza enfeksiyonunda lökopeni hastaların büyük çoğunluğunda mevcuttur. Elde edilen B lenfosit verileri geçirilmekte olan enfeksiyon sonucunda gelişebileceği gibi, konak immünitesindeki mevcut eksikliği gösteriyor olabilir. Hastaların uzun dönem izlemleri ve farklı immünolojik çalışmaları planlanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: erişkin solunum yetmezliği, influenza, B lenfosit alttipi



Solunum yetmezliği ile hastanede takip edilen İnfluenza enfeksiyonlu hastaların özellikleri ve B lenfosit alt grupları.

Olgu sayısı	Yaş	Cinsiyet	Komorbid hastalık	Sonuç	İnfluenza tipi	MV ihtiyacı	lenfosit %,n (h/MicL)	CD19+ %,n (h/MicL)	CD19+27+IgD- (Switch memory B) %,n (h/MicL)	CD19+C-D27+IgD+ Marjinal Z B) %,n (h/MicL)	CD19+CD27-IgD+ (Naive B)%,n (h/MicL)
1	63	K	HT	Taburcu	A	Nasal oksijen	NT	NT	NT	NT	NT
2	81	E	Temporal arterit	Halen yatıyor	A	NIMV	NT	NT	NT	NT	NT
3	34	K	yok	Taburcu	A+B	Nasal oksijen	↓ 24 (1344)	20 (258)	40 (103) ↑	10 (26)	49 (126)
4	78	K	KKY, KAH	Taburcu	A	Nasal oksijen	21 (1617)	17 (327)	22 (71,9) ↑	5 (16,3) ↓	70 (229)
5	65	E	KOAH, KKY	Taburcu	A	Ventüri	18 (936) ↓	14 (153) ↓	50 (76) ↑	0 ↓	5 (8) ↓
6	82	K	KOAH, KKY	Taburcu	A	NIMV	NT	NT	NT	NT	NT
7	67	K	Astım	Taburcu	A	Nasal oksijen	31 (3193)	18 (575)	37 (213) ↑	14 (80)	43 (247) ↑
8	89	K	KOAH	Taburcu	A	Nasal oksijen	16 (992) ↓	6 (59) ↓	68 (40)	1 (5) ↓	0 ↓
9	73	K	yok	Taburcu	A	Nasal oksijen	23 (1403) ↓	9 (126) ↓	35 (44)	2 (2,5) ↓	57 (72) ↓
10	83	K	KKY, remisyonda meme karsinomu	Exitus	A	NIMV-IMV	21 (1512) ↓	19 (287)	17 (49) ↑	72 (207)	9 (26) ↓
11	94	K	Esansiyel trombositoz	Taburcu	A+B	Nasal oksijen	13 (910) ↓	7 (64)	35 (22)	18 (11,5) ↓	23 (15) ↓
12	95	K	KBH	Taburcu	A	Nasal oksijen	34 (2584)	32 (826)	4 (33)	91 (751,6)	3 (24,7)
13	96	K	KOAH	Exitus	A	İMV	4 (1040) ↓	12 (125)	16 (20)	13 (16) ↓	60 (75) ↓
14	66	K	DM, KKY	Exitus	A	NIMV	20 (1780) ↓	8 (142)	12 (17)	4 (6) ↓	80 (114)
15	68	E	AF	Halen yatıyor	A	NIMV-IMV	20 (1200)	9 (108)	28 (30)	3 (3) ↓	64 (69) ↓
16	85	K	DM	Halen yatıyor	A	NIMV-IMV	8 (432) ↓	14 (60)	7 (4) ↓	29 (17) ↓	62 (37) ↓
17	67	K	DM	Taburcu	A	Nasal oksijen	27 (1620) ↓	14 (227)	14 (32)	7 (16) ↓	77 (175)
18	59	K	KOAH, Behçet h	Taburcu	A	Nasal oksijen	14 (1280) ↓	15 (183)	53 (97) ↑	28 (51)	15 (27) ↓
19	63	E	KOAH	Taburcu	A	NIMV-IMV	15 (960) ↓	6 (57,6)	36 (20,7)	16 (9,2) ↓	46 (26,4) ↓

NT: not tested KOAH: Kronik obstrüktif akciğer hastalığı; KKY: konjestif kalp yetmezliği; DM: diabetes mellitus; HT: hipertansiyon; KAH: koroner arter hastalığı; IMV: invazif mekanik ventilasyon; NIMV: non-invazif mekanik ventilasyon; K: kadın; E: erkek.

[Abstract:186] [P-019]

Sık ve Komplike Seyreden Üst Solunum Yolu Enfeksiyonları Geçiren Hastalarda İmmün Sistemin Değerlendirmesi**Ramazan Uçar, Şadan Soyuyiğit, Gökhan Aytekin, Muaz Bayram, Ahmet Zafer Çalışkaner
Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İmmunoloji ve Alerji Hastalıkları BD**

Giriş: Primer immün yetmezliklerde en sık görülen enfeksiyonların üst solunum yolu enfeksiyonları (ÜSYE) olduğu bilinmektedir fakat sık ve tekrarlayan ÜSYE geçiren hastaların ne kadarında immün yetmezlik olduğu belirsizdir.

Yöntem: Bu çalışma Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Kulak Burun Boğaz Hastalıkları polikliniğinden yönlendirilmiş olan ya da doğrudan İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Polikliniğine başvurmuş ÜSYE hastalarında gerçekleştirildi. Çalışmaya alınma kriterleri sık ÜSYE, medikal tedavi dirençli ve operasyon endikasyonu konan ÜSYE olarak belirlendi. Bu hastalarda yapılmış olan immunolojik testler retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışma kriterlerine uyan toplam 147 erişkin hasta tespit edildi. 6 hasta Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik, 15 hasta selektif IgA Eksikliği tanısı almıştı. Ayrıca 42 hastada da takibi gereken, klinik olarak anlamlı en az bir immün bozukluk tesbit edilmişti.

Sonuç: Sık ve komplikasyonlu üst solunum yolu enfeksiyonu geçiren bireylerin sekonder nedenler dışlandıktan sonra Primer İmmün Yetmezlik açısından immünolojik olarak değerlendirilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Antikor, Komplikasyon, Primer İmmün Yetmezlik, Üst solunum yolu enfeksiyonu

[Abstract:96] [P-020]

Gansiklovir Tedavisine Sekonder Nötropeni Sonrası Gelişen Kranial Abse Olgusu**Murat Cansever¹, Elif Nurdan Özmansur², Alper Özcan³, Zehra Filiz Kahraman⁴, Türkan Patıroğlu¹
¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk İmmunoloji BD, Kayseri
²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Kayseri
³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, Kayseri
⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, Kayseri**

Giriş

Nötropeni, mutlak nötrofil sayısının (MNS) 1500/mm³' ün altına düşmesine denir. Nötropenin ağırlığı MNS ile direkt ilişkilidir. Konjenital nedenler primer, akkiz nedenler sekonder nötropeni nedenlerini oluşturur. Bu bildiride CMV pnömönisine bağlı solunum yetmezliği ve entübasyon ihtiyacı olan bir hastada Gansiklovir tedavisine sekonder gelişen ağır nötropeni ve buna sekonder oluşan kranial abse olgusunu sunulmuştur.

Olgu

Olgumuz 32 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden C/S ile 3900 gr olarak doğmuş, 4 aylık olduğunda ilk olarak öksürük ve solunum sıkıntısı şikayeti ile yatırılarak bronkopnömoni tedavisi başlanılmış. Solunum yetmezliği ilerleyen hastanın entübasyon ihtiyacı olmuş. Solunum yolu etken panelinde CMV(+) gelmesi üzerine CMV PCR çalışılıp yüksek kopya pozitif olması üzerine tedavisine Gansiklovir eklenilmiş. İlk yatış değerleri ve önceki değerlerinde nötropeni olmayan hastada gansiklovir tedavisinin 21.gününde derin nötropeni gelişmiş. Mekanik ventilatörde izlemi esnasında konvülsiyon geçiren hastanın beyin tomografisinde de apse ile uyumlu görünüm izlenilmiş.. Laboratuvar tetkiklerinde; Hemogramda anemi ve nötropeni dışında özellik yoktu, İmmunglobulinler ve Lenfosit Paneli yaşına uygun değerlerdeydi (Tablo 1). Fago test normaldi. Primer Nötropeni etyolojisini ekarte etmek amacıyla yapılan kemik iliği aspirasyon değerlendirilmesinde matürasyon arresti izlenmedi. Altı haftalık hemogram takibinde siklik patern izlenmedi. Nötropeni etyolojisine yönelik çalışılan B12 vitamini, Folik asit, ANA, Direkt Coombs ve metabolik tetkikleri normaldi.

Takiplerinde nötropeni kendiliğinden düzeldi ve bu durum gansiklovir kullanımına sekonder nötropeni ve entübasyon gibi ilave risk faktörlerinin varlığında buna bağlı kranial abse olarak değerlendirildi.

Sonuç

Sekonder nötropeni, primer nedenlere göre çok daha sık karşılaştığımız bir durum olup, ilave risk faktörleri olsun olmasın hayati komplikasyonlara yol açabilir.

Anahtar Kelimeler: Gansiklovir, Kranial Abse, Sekonder Nötropeni

	WBC (mm ³)	Hb (gr/dl)	Plt (mm ³)	ANC (mm ³)	ALC (mm ³)
Hemogram	4500	9,5	445000	470	3360
	9600	10,2	355000	4550	4700
İmmunglobulinler	IgG (mg/dl)	IgM (mg/dl)	IgA (mg/dl)	IgE (mg/dl)	Eosinofil %/(mm ³)
	609	17,3	5,81	18,5	0,9/100
Lenfosit Paneli	CD3 (%)/(mm ³)	CD4 (%)/(mm ³)	CD8 (%)/(mm ³)	CD19 (%)/(mm ³)	NK (%)/(mm ³)
	69,7 / 3275	39,6 / 1861	25,2 / 1184	22,8 / 1071	5 / 235

Tablo 1. Hemogram, İmmunglobulinler ve Lenfosit Paneli

[Abstract:106] [P-021]

Erken İnfant Döneminde Monoartrit ile Prezente Olan Kronik Granülomatöz Hastalık Olgusu**Murat Cansever, Türkan Patıroğlu****Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk İmmunoloji BD, Kayseri****Giriş**

Kronik granülomatöz hastalık (KGH), nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz sistemindeki defektler sonucu gelişen, yineleyen ve hayatı tehdit eden enfeksiyonlar ve sekonder granülom oluşumu ile karakterize heterojen, genetik primer immün yetmezlik hastalığıdır.

KGH, NADPH oksidaz sistemindeki dört farklı gen mutasyonu sonucu gelişir (gp91phox, p22phox, p47phox ve p67phox).

Akciğer, deri, lenf nodları ve karaciğer en çok tutulan organlardır. Tanı; tıbbi hikaye, klinik bulgular ve nötrofil fonksiyon testleri ile konulur ve genotiplendirme ile kesinleştirilir.

Güncel tedavi yöntemleri; antibiyotik ve antifungal profilaksi, interferon-gamma profilaksisi, akut enfeksiyonların ve enflamatuvar komplikasyonların tedavisi hematopoetik kök hücre nakli ve gen tedavisini kapsar.

Bu bildiri de alışılanın dışında artrit prezentasyonu ile başvuran KGH olgusu sunulmak istenilmiştir.

Olgu

Olgumuz 30 günlükken sol el işaret parmağında şişlik şikayeti ile başvurdu(Resim A). Hasta; 29 yaşındaki anneden 39 haftalık,3550 gr doğmuş. Anne-Baba teyze çocukları idi. Göbeği 7 günlükken düşmüş. Fizik muayenede; karaciğer 1-2 cm palpe, sol el işaret parmağında şişlik, kızarıklık ve hassasiyet saptandı(Resim B). Parmağındaki inflamatuvar artriti olan olguda KGH için dihidro-rodamin testi çalışıldı ve stimülasyon indeksi %3,5 (bozuk) olarak raporlandı(Tablo1). Lökosit adhezyon defekti için bakılan CD11-CD18 sonucu normaldi. İzleminde artrit bölgesinde apse formasyonu gelişti(ResimC). Aps materyali kültüründe Serratia Marcescens üredi. İntrveöz antibiotik tedavisi ile apse formasyonu iyileşti (Resim D).

Genetik analiz sonucu; NCF2 geninde nonsense mutasyon (p67phox mutasyonu) bulundu(Resim E).

Sonuç

KGH klinikte alışılanın dışında farklı klinik bulgular ile prezente olabilir. Bu nedenle farklı klinik prezentasyonlar da klinik yaklaşımda unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: KRONİK GRANÜLOMATÖZ HASTALIK, MONOARTRİT**Tablo 1. Hemogram, İmmunglobülinler ve Fago test**

	WBC (mm ³)	Hb (gr/dl)	Plt (mm ³)	ANC (mm ³)	ALC (mm ³)
Hemogram	31580	11,1	642000	22290	4410
	IgG (mg/dl)	IgM (mg/dl)	IgA (mg/dl)	IgE (mg/dl)	Fago Test stimülasyon indeksi(%)
İmmunglobulinler	795	126	5,81	18,5	3,5

[Abstract:116] [P-022]

Kronik Granülomatöz Hastalıkta Beyin Absesi ve Granülom Oluşumu**Serkan Filiz1, Bilge Aldemir Kocabaş2, Dilara Fatma Kocacık Uygun1****1Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Antalya****2Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Antalya**

Giriş: Kronik granülomatöz hastalık (KGH), oksidatif patlama ve süperoksit yapımından sorumlu

nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz enzim sistemindeki defekte bağlı olarak gelişen, yaşamı tehdit edici, katalaz pozitif bakteri ve mantar enfeksiyonları, granülom oluşumuyla karakterize heterojen primer immün yetmezlik hastalığıdır.

Olgu: 8 yaşında kız hasta, ateş, ishal ve akut faz reaktanları yüksekliği nedeniyle yatırıldı. Kronik Granülomatöz Hastalık tanılı (p22 phox subgrup) fakat düzenli takibe gelmeyen hasta son 2 aydır aralıklı ateş, başağrısı, ishal nedeniyle dış merkezde yatırılıp antibiyotik tedavileri almış. Tedavi sırasında şikayetlerde gerileme olsa da ateş yakınması devam etmiş. Olgu ateş etyolojisi nedeniyle yatırıldı. Çocuk Enfeksiyon ve Gastroenteroloji ile konsülte edildi. Kan, kültürü, idrar kültürü, BOS kültürü negatif idi. Kemik iliği aspirasyonu enflamasyon ile uyumlu idi. Beyin, Toraks, Abdomen MRI'da sol serebral hemisferde 7.5x6mm çapında nodüler lezyon ve çevresinde hiperens görünüm saptandı. Serebral abse-granülom? benzeri lezyon açısından Beyin Cerrahisi ile konsulte edildi. Vankomisin-Meropenem ve varikanazol tedavisi başlandı. Kolonoskopi kronik kolit ile uyumlu idi. Bos kültürü mantar için negatif, Kriptokok ve Aspergillus antijeni negatif saptandı. AARB ve BOS'da mantar kültürü ve tüberküloz kültürü negatif saptandı. Tedavi 6 haftaya tamamlandı. Akut faz reaktanlarında gerileme görülürken kontrol beyin MR'ında lezyonda ve aktivitesinde gerileme gözlemlendi. Beyin cerrahis, enfeksiyon hastalıkları takibinde Tedavisinde TMP-SMX, INF-γ profilaksisi ve varikanazol olacak şekilde devam ediliyor, aktif yakınması yok.

Sonuç: Bu çalışmamızda beyinde mantar enfeksiyonu ve granülom benzeri oluşumu nedeniyle takip edilen bir vaka sunulmuştur

Anahtar Kelimeler: Kronik Granülomatöz Hastalık, mantar, granülom

[Abstract:185] [P-023]

Makrofaj Aktivasyon Sendromu ile tanı alan Kronik Granülomatöz Hastalık olgusu

Hasan Kapaklı1, Elif Halat2, Gülüzar Gürhan2, Esra Hazar Sayar1, Şükrü Nail Güner1, Bülent Ataş3, Sevgi Keleş1, Yavuz Köker4, İsmail Reisli1

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

2Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Konya

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

4Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji AD, Kayseri

Giriş: Kronik granülomatöz hastalık (KGH), nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz sistemindeki defektlere bağlı olarak gelişen, tekrarlayan ve yaşamı tehdit eden enfeksiyonlar ve artmış enflamatuvar yanıtla bağlı granülom oluşumu ile karakterize heterojen, kalıtsal primer bir immün yetmezlik hastalığıdır. Kronik granülomatöz hastalık, NADPH oksidaz sistemindeki dört farklı gen yapısındaki mutasyona bağlı gelişir (gp91phox, p22phox, p47phox ve p67phox).

Amaç: Olguların çoğu erken yaşta enfeksiyonlarla baş vurmakta ve tanı almakta olmasına rağmen bazı olgular rezidüel aktivite nedeniyle daha geç yaşlarda tanı alabilmektedir. 16 yaşında tanı alan olgumuz buna dikkat çekmek için sunulmuştur.

Olgu: Acil servise ateş, karın ağrısı ile başvuran ve pyelonefrit nedeniyle yatırılan 16 yaşında kız hastanın takibinde artralji, pansitopeni gelişmesi nedeniyle kemik iliği aspirasyonu yapıldı. Malignite ekarte edilen hastanın ateşlerinin sebat etmesi, akut fazlarının yüksek seyretmesi, eşlik eden aftlarının olması nedeniyle sistemik juvenil idiopatik artrit ve makrofaj aktivasyon sendromu düşünülen hastaya buna yönelik tedavi başlandı. Anne ve baba arasında akraba evliliği olan hastanın 4 aylıkken ishal ve ateş nedeniyle kaybedilen kardeş öyküsü mevcuttu. Öyküsü derinleştirildiğinde, 3 aylıktan itibaren 7 yaşına kadar ateş, ishal, kusma nedeniyle sık hastane başvurusu olduğu, iki kez febril nöbet geçirdiği, 8 yaşında ARA geçirdiği, son 3 yıldır aralıklı eklemelerinde şişlik, ağrı, ateş olduğu, 4-5 yıldır aksiler bölgede, kasıklarda, perianal bölgede skar bırakarak iyileşen lezyonların olduğu öğrenildi. İmmünolojik testlerinde fagoburst testi düşük saptanan hastanın genetik analizinde NCF1 geninde Exon2'de GT delesyonu saptandı.

Sonuç: Kronik granülomatöz hastalıklı hastaların bir kısmının mevcut rezidüel aktivite nedeniyle daha hafif klinikle seyredebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granülomatöz Hastalık, Fagoburst

[Abstract:86] [P-024]

ORAI1 mutasyonuna bağlı dirençli CMV enfeksiyonu, hipotoni ve otoimmünite ile prezente olan kombine immün yetmezlik olgusu

Neslihan Edeer Karaca1, Sanem Akarcan1, Elif Azarsız1, Heredia Jimenez Raul2, Güzide Aksu1, Kaan Boztuğ2, Necil Kütükçüler1

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

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

Kalsiyum immün sistem hücrelerinin aktivasyonunda ikinci mesajcı olarak önemli rol oynamaktadır. ORAI1 ve STIM1 genlerindeki homozigot mutasyonların neden olduğu kanalopatilerde NFAT aktivasyonu ve özellikle IL2 gibi sitokinlerin üretiminde bozukluk ortaya çıkmaktadır. Bu hastalarda T hücre immün yetmezliği, otoimmünite, nonprogresif miyopati ve anhidrozis görülebilmektedir.

On aylık kız olgu hastanemize yenidoğan döneminden itibaren sık enfeksiyon yakınması ile başvurdu. Aralarında akrabalık belirtilmeyen ancak aynı köyden olan anne babanın yaşayan ikinci çocuğu olarak 33 haftalık doğan olguda özellikle 3 aylıktan sonra tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu, ishal, gansiklovir tedavisine dirençli CMV viremi ve 8 aylık iken saptanan immün hemolitik anemi ve trombositopeni öyküsü mevcuttu. Fizik muayenede ağırlık, boy ve baş çevresi <3 persantildi ve yaygın hipotoni saptandı. Laboratuvar incelemelerinde ılımlı anemi, lenfositoz, hipergammaglobulinemi, anti-nükleer antikor ve direkt coombs test pozitifliği saptandı. T, B ve NK hücre sayısı normal olup oransal olarak CD3+CD8+ T hücreleri (%5) düşük ve PHA ile uyarılmış in vitro T hücre proliferatif yanıtı yetersizdi. T (+) ağır kombine immün yetmezlik tanısı ile olguya antibiyotik ve antifungal profilaksi ile kök hücre nakli açısından hazırlıklara başlandı. Gansiklovir, ardından foskarnet ve CMV hiperimmunglobulin tedavisine rağmen CMV DNA pozitifliği yüksek olarak devam etti. Olgu izleminin 4. ayında sepsis ve diseminan intravasküler koagülasyon tablosunda kaybedildi. Moleküler genetik incelemelerde ORAI1 geninde missense homozigot R93W mutasyonu ilk kez olarak saptandı.

Bu olgu dirençli CMV enfeksiyonu, otoimmünite, hipotoni, normal T hücre sayısı ve mitojenlere bozulmuş lenfosit proliferasyon yanıtı olan olgularda ORAI1 defektine bağlı kombine immün yetmezliğin vurgulanması amacıyla sunulmuştur. Erken tanı ve erken hematopoetik kök hücre nakli yaşamı kurtacıdır.

Anahtar Kelimeler: ORAI1, CMV enfeksiyonu, hipotoni

Omenn Sendromu İle İzlenen Olguda Bilateral Böbrek Sistin Taşları ve Mini-Pnl İle Tedavisi**Murat Cansever¹, Seda Coşkun², Numan Baydilli³, Musa Karakükcü⁴, Türkan Patıroğlu¹****1Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk İmmunoloji BD, Kayseri****2Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nefroloji BD, Kayseri****3Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Üroloji AD, Çocuk Üroloji BD, Kayseri****4Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, Kayseri****Giriş**

Omenn Sendromu otozomal resesif geçiş gösteren, büyüme geriliği, hepatosplenomegali, lenfadenopati, inatçı daire ve rekürren şiddetli enfeksiyonlarla karakterize kombine immün yetmezliğin ağır bir formudur.

Sistinüri böbrekten dibazik aminoasitlerin (sistin, lizin, arjinin, ornitin) tekrar reabsorbe edilememesi sonucu görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Hiperkalsiuri, hipositraturi ve hiperurikozuri gibi başka metabolik durumlar sistinüri'ye eşlik edebilir, böylelikle karma bileşimli taşların oluşumuna yol açabilir. Bu bildiride daha önce literatürde sunulmayan Omenn Sendromu ve bilateral sistin taşı olgusunun tanı ve tedavisi sunulmuştur.

Olgu

Olgumuz 32 yaşındaki anneden 38 haftalık olarak 3050 gr olarak doğmuştur. Ailenin ikinci çocuğudur ve prenatal ve postnatal problemi olmamıştır. Halsizlik ve beslenme bozukluğu şikayeti ile başvuran 2 aylık hastanın muayenesinde; küçük çene (Resim A), tüm vücuda ekfoliyatif eritrodermik döküntüleri (Resim A ve B), hepatomegali izlenildi. Rutin tetkiklerinde eosinofili, lenfopeni, Ig E yüksekliği tespit edildi (Tablo1). Lenfosit panelinde T lenfosit yüksekliği ve B lenfositlerin ileri derecede düşüklüğü izlendi (Tablo1). Kemik iliği nakli için yapılan ön tetkiklerde batın tomografisinde bilateral böbrek taşları tespit edildi (Resim C). Çocuk Ürolojisi tarafından bilateral aynı seansta mini-perkutan nefrolitotomi (mini-PNL) operasyonu yapıldı. Taş numunesi analiz sonucu sistin taşı olarak raporlandı (Resim E).

Sonuç

Otozomal resesif geçiş gösteren iki ayrı antite olan Omenn sendromu ve sistinüri ve sistin taşı, daha önceden literatürde bildirilmemiş bir birliktelik göstermektedir. Omenn sendromunda bildirilen gen defektlerinin birinde sistin-trozin aminoasit dizilim değişikliğinin, olası sistin taşı oluşumundaki rolü olabileceği henüz bilinmemektedir. Omenn sendromlu olgularda erken dönemde sistin taşı yönünden araştırılması erken tanı ve tedavi açısından akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Omenn Sendromu, Sistin Taşı**Tablo 1. Hemogram, İmmunglobülinler ve lenfosit paneli**

	WBC (mm ³)	Hb (gr/dl)	Plt (mm ³)	ANC (mm ³)	ALC (mm ³)
Hemogram	6540	12	592000	2270	900
	IgG (mg/dl)	IgM (mg/dl)	IgA (mg/dl)	IgE (mg/dl)	Eosinofil %/(mm ³)
İmmunglobulinler	171	24,5	5,81	1270	41,7 / 2 610
	CD3 (%)/(mm ³)	CD4 (%)/(mm ³)	CD8 (%)/(mm ³)	CD19 (%)/(mm ³)	NK (%)/(mm ³)
Lenfosit Paneli	56,8 / 511	34,6 / 311	20,8 / 187	0,9 / 8	29,9 / 269

[Abstract:95] [P-026]

DOCK-8 mutasyonunda tekrarlayan otitis media zemininde gelişen squamöz hücreli karsinom

Ayşe Şenay Şaşıhüseyinoğlu¹, Derya Ufuk Altıntaş¹, Mustafa Yılmaz¹, Mahir Serbes¹, Dilek Doğruel¹, Atıl Bişgin²
1Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana
2Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana

Giriş: DOCK-8 mutasyonu azalmış T ve B hücre sayıları, eozinofili, egzema, artmış Ig E ile karakterize otozomal resesif geçişli, maligniteye yatkınlığın arttığı kombine immün yetmezliktir. Mukoza ve epidermisteki tekrarlayan enfeksiyonlar maligniteye predispozan faktörlerdir. Burada tekrarlayan otitis media sonucu squamöz hücreli karsinom gelişen DOCK-8 mutasyonlu hasta sunulmuştur.

Olgu: Pnomoni ve Ig M düşüklüğü nedeniyle başvuran hastanın 7 aylıktan itibaren egzamasının olduğu, yaklaşık 10 kez enfeksiyon nedeniyle hastaneye yattığı ve 5 yaşından beri pekçok kez otitis media tanısı aldığı öğrenildi. Fizik muayenede vücudunda yaygın eksskorie papüller, yer yer eritemli skuamli papüller ve dinlemekle bilateral krepitan ralleri mevcuttu. KBB muayenesi doğal bulundu. Yapılan tetkiklerde periferik kanda eozinofil sayısı 2300/mm³ (% 18) IgE yaşına göre yüksek (200IU/ml), IgM yaşına göre düşük (13 mg/dl) saptandı. İlk başvuruda lenfosit alt grupları normal olan hastaya IVIG replasmanı başlandı. Takibinin 4. yılında ilk kez CD4 T oranı %22,4, Ig E 1005 IU/ml ölçülmesi üzerine yapılan genetik analizde DOCK-8 geninde homozigot mutasyon saptandı. İki yıl takiplerine gelmeyen hastanın bu süre zarfında bir kulak operasyonu geçirdiği öğrenildi. Takibinin 9. yılında pürülan kulak akıntısı olan hasta KBB tarafından opere edildi. Bu tedaviden yaklaşık 1,5 yıl sonra hasta ajitasyon, sağ gözde içe kayma şikayetleri ile başvurdu. Menenjit, mastoidit, venöz sinüs trombozu, temporal osteomyelit tanılarıyla hastaneye yatırıldı. Taburcu olduktan 45 gün sonra sağ kulakta akıntı nedeniyle KBB polikliniğine başvuran hastanın dış kulak yolunda bulunan granülom dokusundan biyopsi örneği squamöz hücreli karsinom olarak raporlandı.

Sonuç: DOCK-8 mutasyonu saptanan hastalarda tekrarlayan enfeksiyon zemininde malignite gelişebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: DOCK-8, otitis media, squamöz hücreli karsinom

[Abstract:104] [P-027]

Hematopoietik Kök Hücre Nakli Yapıldıktan Sonra En Az İki Yıl İzlenmiş Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Olgularının Klinik Özelliklerinin, Laboratuvar Bulgularının ve İmmün Rekonstitüsyonunun Değerlendirilmesi

Duygu Demirtaş Güner¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Tuba Turul², Barış Kuşkonmaz³, Duygu Uçkan Çetinkaya³, Özden Sanal², İlhan Tezcan²

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

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

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

Giriş:

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY), hem hücresel hem de humoral immüniteyi etkileyen, T lenfositlerin gelişim ve/veya fonksiyonunda ve antikor yapımında bozukluk ile giden kalıtsal primer immün yetmezliklerdir. Tüm AKİY türleri için kesin tedavi seçeneği hematopoietik kök hücre naklidir (HKHN). Bu çalışma; HKHN'den sonra uzun süre izlenmiş AKİY hastalarında immün rekonstitüsyonu değerlendirmek ve HKHN başarısında etkili olan faktörleri belirlemek amacıyla yapılmıştır.

Yöntem:

1994 ile 2013 tarihleri arasında AKİY nedeniyle HKHN yapıldıktan sonra en az iki yıl izlenmiş olan 44 hastanın başvurularındaki ve son kontrollerindeki klinik ve laboratuvar bulguları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular:

Hastaların başvuru yaşı 5 ay (0-25 ay) ve transplantasyon yaşı ortancası 7,1 ay (23 gün-32,8 ay) idi. Hastalara HKHN yapıldıktan sonra geçen süre 8,7 yıl (2-21 yıl) olarak bulundu.

Son kontrolde; hastaların %90,9'unun absolü lenfosit sayısı, %95,5'inin CD3, %88,1'inin CD4 ve %97,6'sının CD8 sayısı normal saptandı. Hastaların %94,6'sında fitohemaglutinin, %94,3'ünde konkanavalin A ve %91,2'sinde iyonominin ile lenfosit proliferasyon yanıtı normal bulundu.

B+ AKİY hastalarında CD19 sayısı belirgin olarak daha iyi saptandı (p<0,001). Hastaların sadece %44,5'inde CD19 sayısı normal saptanmasına rağmen hastaların çoğunda aylık intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisinin kesilebilmiş olduğu görüldü (32 hasta, %72,7). İntravenöz immünglobulin tedavisi kesilmiş hastaların %70,6'ında serum immünglobulin (Ig)A ve %56,3'ünde IgG düzeyi normal bulundu.

Son kontrolde B- ve B+ immünofenotipleri arasında T hücre sayıları, IVIG replasman tedavisi alma oranları, Ig düzeyleri ve antikor yanıtları arasında farklılık olmadığı görüldü.

Sonuç:

Hematopoietik kök hücre naklinden sonra en az iki yıl geçmiş olan hastaların >%90'unda T hücre rekonstitüsyonunun gerçekleştiği ve %72,7'sinin IVIG replasman tedavisinin kesilmiş olduğu görüldü.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, hematopoietik kök hücre transplantasyonu, immün rekonstitüsyon

[Abstract:129] [P-028]

Hematopoetik kök hücre nakli sonrası nefrotik sendrom gelişen ADA eksikliği olgusu

Ayça Kıyıkım1, Ercan Nain1, Elif Karakoç Aydın1, Safa Barış1, Michael Hershfield2, Gülsün Karasu3, Akif Yeşilipek3, Ahmet Özen1, Harika Alpay4, Işıl Barlan1

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

2Duke University School of Medicine, Rheumatology and Immunology, Durham

3Bahçeşehir Üniversitesi, Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı, İstanbul

4Marmara Üniversitesi, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

Adenozin deaminaz(ADA) eksikliği; kalıtsal nadir bir pürin metabolizması bozukluğudur. Enzim eksikliği sonucu biriken toksik metabolitler immün sistemde bozukluğa neden olur. Klasik fenotip ağır kombine immün yetmezlik(AKİY) ile uyumlu olarak doğumdan itibaren tekrarlayan fırsatçı enfeksiyonlar ve büyüme gelişme geriliği ile kendini gösterir. Tedavi edilmediğinde yaşamın ilk yılında ölümle sonuçlanır. Bu nedenle erken tanı gerektirir. Uzun dönem kalıcı tedavisi hematopoetik kök hücre naklidir(HKHN). ADA eksikliği olan olgularda mezangial sklerozis ve hemolitik üremik sendrom olgu bazında tanımlanmış olup mekanizması tam olarak bilinmemektedir. Akraba evliliğinden doğan 2 yaşında erkek hasta, 40 günlükken başlayan öksürük, hırıltı ve kusma nedeniyle başvurdu. Pnömoni ve ağızda geçmeyen pamukçuk tanılarıyla primer immün yetmezlik açısından tetkik edildiğinde T-B-NK- AKİY tanısı aldı. ADA enzim düzeyi sıfır saptanan hastanın moleküler incelemesi sonucu ADA geni 9. ekzonda homozigot missens mutasyon görüldü (c.245G>A, R282Q). Beş aylıkken tam uyumlu akraba dışı vericiden kemik iliği nakli yapıldı. Nakil sonrası 1. ayında deri döküntüsü ile bulgu veren akut GVHD tablosu steroid ve siklosporin ile hızlıca kontrol altına alındı. Nakil sonrası 18. ayında anazarka tarzında yaygın ödem ile başvuran hastada hipoalbuminemi ve proteinüri saptanması üzerine nefrotik sendrom tanısı kondu. Renal biyopsi sonucu mezangial skleroz saptandı ve steroid tedavisi ile bulguları geriledi.

Nefrotik sendrom HKHN sonrası GVHD'nin geç bulgusu olarak nadiren görülebilir. Bildirilen olguların çoğunluğunda öncesinde kronik GVHD tablosu mevcutken, kronik GVHD olmadan izole nefrotik sendrom da HKHN sonrası bildirilmiştir. Bu olguların patolojilerinde %60 oranında sıklıkla membranöz nefropati görülmüştür. ADA olan olgularda renal fonksiyonlarda bozulma diğer kombine immün yetmezliklere göre daha sık olduğundan olguların bu açıdan yakın takibi önerilir.

Anahtar Kelimeler: ADA eksikliği, hematopoetik kök hücre nakli, nefrotik sendrom

[Abstract:130] [P-029]

Erşkin yaşta tanı alan X'e bağlı hipomorfik ağır kombine immün yetmezlik

Ayça Kıyıkım1, Sinem Fırtına2, Ercan Nain1, Safa Barış1, Müge Sayitoğlu2, Elif Karakoç Aydın1, Ahmet Özen1

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

2İstanbul Üniversitesi, Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, İstanbul

Klasik fenotipteki ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) tanısı alan hastalar yaşamın ilk yılında büyüme gelişme geriliği ve hayatı tehdit eden ağır enfeksiyonlarla başvurur. IL-2 reseptör gamma (IL2RG) gen mutasyonu taşıyan X'e bağlı AKİY akraba evliliğinin nadir olduğu ülkelerde en sık görülen AKİY formudur. Gamma zinciri T, B ve NK hücrelerinin gelişimi ve işlevlerinde temel rol alan bir grup sitokin (IL-2, IL-4, IL-7, IL-9, IL-15 ve IL-21) sinyal ileten alt birimini oluşturur. Klinik özellikleri daha hafif olan, sıklıkla "leaky" veya "hipomorfik" AKİY olarak tanımlanan bir grup kombine immün yetmezlik tanılı hasta bildirilmiştir. Burada IL2RG promoter bölgede hipomorfik mutasyonu olan ve yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) fenotipinde seyreden 29 yaşında bir erkek hasta sunulmuştur. Üç yaşından sonra tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlarla seyreden, 13 yaşında sol pnömonektomi ve sağ akciğer lobektomi geçiren hasta 22 yaşında kliniğimize başvurmuş ve YDİY ön tanısıyla intravenöz gammaglobulin yerine koyma tedavisi başlanmıştır. Akım sitometride erken timik öncü hücrelerinde (RTE) düşüklük, NK lenfopenisi olan hastanın moleküler incelemesinde IL2RG geni promoter bölgesinde mutasyon saptanmıştır.

Özellikle NK lenfopenisi, RTE düşüklüğü olan, ebeveynlerinde akrabalık olmayan erkek bireylerde klinik fenotip hafif olsa dahi IL2RG mutasyonu düşünülmelidir. Erken tanı, kalıcı organ hasarı başlamadan enfeksiyonları kontrol altına almak ve hastaları hematopoetik kök hücre nakline yönlendirmek açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, hipomorfik AKİY, IL2RG

[Abstract:140] [P-030]

Eski Gen Yeni Fenotip: ADA2 Eksikliği

Sevgi Köstel Bal¹, Esin Figen Doğu¹, Uğur Şahin², İpek Kuzu³, Kaan Boztuğ⁴, Önder Arslan², Aydan İkinciöğulları¹

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı, Ankara

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

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

Giriş: Genetik bilimindeki gelişmeler, primer immün yetmezliklerde (PİY) genetik tanıyı kaçınılmaz kılmış; tanımlanmış genlerin bilinen fenotiplerinin değişmesine neden olmuştur. ADA2 eksikliği ilk olarak genç yaşta inmeyle seyreden vaskülit tablosuyla tanımlanmış olmakla birlikte, son dönemlerde vaskülit olmayan hastalarda izole hipogamaglobulinemi etkeni olarak bildirilmiştir. Burada EBV ilişkili lenfoma ve hipogamaglobulinemi bulunan bir erişkin hastada ADA2 eksikliği sunulmaktadır.

Olgu:

32 yaşında kronik hepatit B tanısıyla izlenen kadın hasta, yaygın lenfoadenopati ve hepatosplenomegali nedeniyle araştırıldığı hematoloji kliniğinde EBV'ye ikincil periferik nodal T hücre lenfoma ve hipogamaglobulinemi saptanması üzerine kliniğimize yönlendirildi. Soygeçmişinde akraba evliliğinin olması, laboratuvar bulgularında lenfopeni ve hipogamaglobulinemi saptanması, EBV'ye ikincil lenfoma gelişmesi nedeniyle PİY yönünden değerlendirildi. Lenfosit altgrup analizi, B hücre altgrupları normal olup; fitohemaglutininle lenfosit aktivasyon yanıtı düşüktü. Hastaya ivig replasmanı ile birlikte kemoterapi protokolü başlandı. İzlemede kemik iliğinde hemofagositoz gelişen hastada remisyon sağlanamadı ve hasta kaybedildi. Postmortem yapılan yeni nesil DNA dizi analizinde homozigot CECR1 mutasyonu saptandı.

Sonuç:

Bu olgu, EBV'ye ikincil lenfomayla seyreden PİY tablosuyla bildirilmiş ilk ADA2 eksikliğidir. Yeni nesil dizileme tekniklerinin PİY tanısında daha sık kullanılmasıyla birlikte ADA2 eksikliğinin klinik spektrumu daha da farklılaşacaktır.

Anahtar Kelimeler: ADA2, lenfoma, EBV, CECR1

[Abstract:144] [P-031]

Granülomatöz cilt döküntüleri ile başvuran JAK3 mutasyonuna bağlı AKİY olgusu

Esra Özek Yücel¹, Adem Karbuz²

¹1SB Okmeydanı Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları, İstanbul

²2SB Okmeydanı Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, İstanbul

JAK3 mutasyonu tüm ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) 'lerin %7-14'inde görülmektedir ve T-B+NK- immünfenotip ile karakterizedir. Genellikle ilk bir yaşta gelişme geriliği, sık enfeksiyon, inatçı ishal gibi bulgularla başvururlar. Ancak literatürde atipik prezantasyonlar ile başvuran olgu bildirimleri giderek artmaktadır. Granülomatöz cilt bulguları ise şimdiye kadar bir hastada bildirilmiştir.

Akraba evliliği olan çiftin üçüncü çocuğu olan üç yaş kız hasta tarafımıza bir yıldır devam eden tüm vücutta olan kaşıntısız, hiperemik zeminli döküntü yakınması ile hasta başvurdu. Hastanın klinik öyküsünde sık enfeksiyon anamnezi yoktu. Yapılan cilt biopsisinde nekroz alanı içeren granülomatöz iltihabi reaksiyon- granülomatöz tüberküloid reaksiyon saptandı. Dokuda PAS ve EZN boyamalarında özellik yoktu, mikobakteri için PCR negatif saptandı. Açlık mide suyu incelemesinde aside rezistan bakteri bulunmamasına rağmen Quantiferon pozitif bulunması üzerine hastaya antitüberküloz tedavi başlandı. Çekilen Toraks BT'de spesifik enfeksiyon bulgusu yoktu, havalanma artışı ve mozaik patern mevcuttu. Hastanın bakılan immünoglobulin değerleri normal, DHR testi normaldi. Lenfopenik olan hastanın immünfenotiplemede T-B+ NK- AKİY ile uyumlu bulgular saptandı. CMV PCR negatifti. Hastaya asiklovir, bactrim profilaksisi, 0.5 gr/kg/doz üç haftada bir IVIG başlandı. Genetik incelemede JAK3 geninde stop kodona sebep olan homozigot mutasyon saptandı. Aile taramasında tam uyumlu akraba vericisi olan hasta kemik iliği nakli (KİT) yapılmak üzere ilgili merkeze yönlendirildi.

Sık enfeksiyon geçirme dışında atipik bulgular ile başvuran hastalarda JAK3 mutasyonu gibi AKİY'e neden olan genetik defektlerin ayırıcı tanıda düşünülmesi ve immünolojik değerlendirmenin öncelikli yapılması, bu hastaların erken dönemde tanı almasını ve tek küratif tedavi seçeneği olan (KİT) yapıma imkanını sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: AKİY, JAK3

[Abstract:147] [P-032]

OR-Hiper IgE Sendromu:STK4 eksikliği olan 3 Olgu**Hasan Kapaklı1, Sevgi Keleş1, Esra Hazar Sayar1, Şükrü Nail Güner1, Sergio Rozenweig3, İsmail Reisli1, Thalal Chatila2, Luigi Notarangelo3****1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya****2Harvard Tıp Fakültesi, Boston Çocuk Hastanesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı****3Amerika Ulusal Alerji ve Bulaşıcı Hastalıklar Enstitüsü, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı**

Giriş: Hiper IgE Sendromu(HIES) tekrarlayan solunum yolu, cilt, fungal enfeksiyonlar, egzema, yüksek IgE düzeyi ile karakterize bir immün yetmezliktir. STAT3 genindeki mutasyonlar OD formuna; DOCK8, STK4, PGM3 genindeki mutasyonlar ise OR formuna neden olmaktadır. Burada OR-HIES kliniğiyle gelen, akım sitometri ile DOCK8 protein ekspresyonu normal saptanan ve genetik analizlerinde STK4 mutasyonu tesbit edilen ikisi kardeş üç hasta sunulmuştur.

Olgu 1 ve 2:İlk iki olgu 10 ve 12 yaşlarında iki kardeş olup, iki hastanın da başvuru şikayeti egzema, tekrarlayan pnomoni, otit ve oral herpetik lezyonlardı. İki kardeşin de serum IgE düzeyleri (sırasıyla 1100 IU/ml, 3750 IU/ml) yüksekti. Yardımcı T hücre oranları (%21 ve %24) normala yakın, absolü değerleri (147/mm³ ve 360/mm³) düşüktü. Hastalarda tekrarlayan herpes enfeksiyonları ve CD4 lenfopenisi olması nedeni ile DOCK8 eksikliği düşünüldü. Akım sitometrik analizlerinde DOCK8 protein ekspresyonlarının normal bulunması üzerine diğer OR-HIES açısından genetik analiz için sekanslama yapıldı ve STK4 geninde exon 10 da çerçeve kayması mutasyonu saptandı.

Olgu 3:Üçüncü olgu 6 yaşında kız hastaydı ve bir yaşından itibaren egzema, sık tekrarlayan kulak enfeksiyonu ve ishal şikayetleri vardı. Serum IgE (364 IU/ml) düzeyi yüksek olan hastanın belirgin CD4 lenfopenisi ve absolü değerinde düşüklük (%9, 360/mm³) mevcuttu. Akım sitometrik analizinde DOCK8 protein ekspresyonunun normal olması üzerine diğer OR-HIES açısından yapılan sekanslamada STK4 geninde exon 9 da çerçeve kayması mutasyonu saptandı.

Sonuç: DOCK8 eksikliği ülkemizde en sık (%80) görülen OR-HIES olup bunu STK4 eksikliğinin takip ettiğini düşünmekteyiz. Özellikle DOCK8 eksikliğine benzer klinik özellikleri taşıyan ve protein ekspresyonu normal olan hastalarda STK4 eksikliğinin akılda bulundurulması gerekliliğini vurgulamak amacı ile olgularımız sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Primer İmmün Yetmezlik, Hiper IGE, STK-4

[Abstract:151] [P-033]

Vaskülit ile Seyreden Hipomorfik RAG1 Defekti**Ekim Taşkıran1, Hafize Emine Sönmez2, Deniz Çağdaş4, Can Koşukçu3, Ezgi Deniz Batu2, Saliha Esenboğa4, Rezan Topaloğlu5, Diclehan Orhan6, Yelda Bilginer2, Mehmet Alikaşifoğlu1, Seza Özen2, İlhan Tezcan4****1Hacettepe Üniversitesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Ankara****2Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Romatoloji Bölümü, Ankara****3Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Biyoinformatik Bölümü, Ankara****4Hacettepe Üniversitesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara****5Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Nefroloji Bölümü, Ankara****6Hacettepe Üniversitesi, Patoloji Anabilim Dalı, Ankara**

Rekombinasyon aktivasyon geni 1 veya 2 (RAG1/2) bozuklukları klasik ağır kombine immün yetmezliklere(AKİY) neden olabileceği gibi, hipomorfik mutasyonlar sonucu tekrarlayan enfeksiyonların yanı sıra otoimmünite, lenfoproliferasyon, malignitelerle seyreden atipik AKİY ortaya çıkabilir.

Burada akciğer kanaması, dijital nekroz ve parmak amputasyonu gibi vaskülit düşündürülen klinik özelliklere sahip, anne ve baba arasında akrabalık bulunan 5.5 yaşında bir hasta sunulmuş olup, RAG1 'deki hipomorfik mutasyon saptanmıştır. Doku biyopsisinde nekrotizan arterit görülüp, poliarteritis nodoza uyumlu olduğu bildirildi. Laboratuvar değerlendirmesinde akut faz reaktanları yüksek, immünglobulin seviyeleri normal, T ve B hücrelerde lenfopeni saptandı. Atipik AKİY tanısı ile yapılan tüm ekzon dizilemede RAG1'de homozigot bir p.Arg699Trp (c.2095C> T) mutasyonu tespit edildi. Hastaya Siklofosamid, azatiopürin, kortikosteroid tedavilerine ek olarak intravenöz immünoglobulin tedavisi başlandı.

Sonuç olarak, atipik vaskülit prezentasyonu bulunan hastalarda özellikle akrabalık öyküsü varsa genetik kusurlar ve immün yetmezlikler düşünülmelidir. İmmünyetmezlik ve vaskülit olan hastalarda tedavi dikkatle planlanmalıdır. ek zordur. Farklı klinik sunumlara sahip hastaların raporu fenotip hakkındaki bilgileri ve benzer hastaların tedavisi deneyimimizi artıracaktır.

Anahtar Kelimeler: hipomorfik RAG1 mutasyonu, vaskülit, immünyetmezlik

[Abstract:157] [P-034]

Kemik İliği Nakli Yapılan Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Vakalarında İkinci Nakil Nedeni: Otoimmün Hemolitik Anemi

Merve Süleyman¹, Hasan Basri Çağlı², Ilgaz Genç², Betül Karaatmaca³, Alişan Yıldırım⁴, Deniz Nazire Çağdaş³, Feyzi İlhan Tezcan³
1Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara
2Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Ankara
3Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Ünitesi, Ankara
4Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Ünitesi, Samsun

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY); hücrel immünitede eksiklik ile karakterize, süt çocukluğu döneminde kök hücre nakli (KİT) yapılmazsa ölümcül seyreden bir hastalıktır. AKİY tanılı hastalarda otoimmün bulgular %17'lere varan oranda görülmektedir. Otoimmün hemolitik anemi (AHA) ise hastanın kendi eritrosit antijenlerine karşı spesifik antikorların oluştuğu ciddi seyirli bir hastalıktır. Bu yazıda RAG 2 eksikliği nedeni ile KİT yapılan izlem sırasında ağır AHA gelişen bir vaka sunulmaktadır.

Hasta 2 aylıkken AKİY (T-B-NK+) tanısı almış, 6 aylıkken babasından KİT yapılmıştır. KİT sonrası 6. ayda AHA gelişmiş, bu nedenle çok kez hastaneye yatış gerekmiş, sık eritrosit transfüzyonu ihtiyacı olmuş, pulse steroid ve İVİG tedavileri almış, LDH yüksekliği ve direkt Coombs pozitifliğinin devam etmesi üzerine plazmaferez tedavisi uygulanmıştır.

6 yaşından beri haftada 2 kez rituksimab ve 3 haftada bir IVIG tedavisi alan hastanın; son 6 ayda 5 kez yatışı olması üzerine tedavisine, otoimmün hastalık için siklofosamid ve mikofenolat mofetil eklenmiştir.

Dirençli AHA tanısı ile izlenen hastaya HLA 10/10 uyumlu kız kardeşinden 2. kez KİT yapılma planı yapılmıştır.

Ağır kombine immün yetmezlik; süt çocukluğu döneminde KİT yapılmazsa ölümcül seyreden morbidite ve mortalitesi yüksek bir hastalık olup pediatrik aciller içerisinde değerlendirilmektedir. Ülkemizde akraba evliliklerinin sık olması nedeni ile 1/10000'e varan oranlarda görülmektedir. AKİY nedeni ile KİT yapılan hastaların geç dönem otoimmün komplikasyonları için çoklu immünsupresif kullanımı ve transplantasyon tekrarı gerekebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ağır kombine immün yetmezlik, kök hücre nakli, otoimmün hemolitik anemi

[Abstract:158] [P-035]

DOCK8 Protein Ekspresyonunun Akimsitometrik Olarak Değerlendirilmesi

Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Şeyma Çelikkbilek Çelik, Selda Keyik, Mehmet Ali Karaselek, Sevgi Keleş,
Esra Hazar Sayar, Hasan Kapaklı, Şükrü Nail Güner, İsmail Reisli
Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya

DOCK8 (Dedicator of cytokinesis 8) 200kD büyüklüğünde 48 ekzondan oluşan, hücre migrasyonu, adhezyonu, proliferasyonunda ve hücre iskeletinin yeniden düzenlenmesinde rol alan, DOCK180 ailesinin 11 proteininden birisidir. Bu gende oluşan mutasyonlar egzema, tekrarlayan enfeksiyonlar, alerji, maligniteye eğilim ve serum Ig E yüksekliği ile karakterize bir immün yetmezlik tablosuna yol açmaktadır. Kesin tanı mutasyonun gösterilmesi ile konulmaktadır. Fakat genin büyüklüğü düşünüldüğünde sonuca ulaşmak zaman almakta ve bu durum tedavide gecikmeye yol açmaktadır. Akım sitometrik veya western blot ile protein varlığının değerlendirilmesi ise son dönemlerde kullanılan yöntemlerdir. Literatürde bildirilen mutasyonların ikisi hariç hepsinin protein kaybına neden olduğu gösterilmiştir. Bu durum bu yöntemlerin güvenilirliğini göstermektedir. Burada kinciğimizde son iki yıldır akım sitometrik yöntemle DOCK8 protein ekspresyonunun değerlendirme sonuçları sunulmuştur.

Yöntem ve Sonuçlar: Kasım 2016- Şubat 2017 tarihleri arasında DOCK8 eksikliği ön tanısı ile kliniğimize 16 olgu başvurdu. Hasta ve ebeveynlerinin örnekleri eş zamanlı sağlıklı kontroller kulanılarak intraselüler indirek boyama yöntemi ile DOCK8 protein varlığı açısından değerlendirildi. Hastaların 4'ünün hem B hem de T hücrelerinde DOCK8 proteini tesbit edilemedi. Ebevenlerde protein ekspresyonu ise hastadan belirgin olarak yüksek fakat kontrolden düşüktü.

Hücre içinde DOCK8 protein varlığının akım sitometri veya western blot yöntemi ile gösterilmesi hastalara erken tanı ve tedavi şansı vermektedir. Ayrıca aile içinde taşıyıcıları da bu yöntemle belirlemek mümkündür. Bu sebeple klinik olarak şüpheli olgularda akım sitometrik yöntemle DOCK8 protein ekspresyonunun değerlendirilmesinin erken tanı ve tedavi açısından faydalı olacağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: DOCK8, Hiper IgE Sendromu, Primer İmmün Yetmezlik

[Abstract:161] [P-036]

Meningomyelose, infantil nöbet ve femur kırığı ile presente olan bir immün yetmezlik olgusu

Nesrin Reisli¹, Esra Hazar Sayar², Tülin Çora³, İsmail Reisli²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Konya

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, Konya

Giriş: Di George sendromu, embriyogenez sırasında 22q11.2'de yaklaşık 3 megabaytlık bir bölgenin kaybı nedeni ile ortaya çıkan bir mikrodelesyon sendromudur. İnsidansı yaklaşık 1/4000'dir. Çok çeşitli klinik tablolar ile karşımıza çıkabilen bu hastaların çoğunda hafif ve orta düzeyde immün yetmezlik söz konusu iken büyük bölümünde kardiyak anomali vardır. Hipoparatiroidi, hipotiroidi, damak anomalileri, dismorfik yüz görünümü ve öğrenme güçlüğü daha sık rastlanan bulgular iken böbrek, göz ve iskelet sistemi defektlerine daha az rastlanır.

Olgu: İki yaşında kız hasta, 17 aylıkken sık enfeksiyon geçirme nedeniyle başvurdu. Öyküsünde meningomyelose nedeniyle yenidoğan döneminde opere olduğu, 4 aylıkken nöbet geçirdiği ve antiepileptik başladığı, 1 yaşından itibaren 2 kez alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle yatırıldığı, 15 aylıkken femur kırığı geliştiği ve alçıya alındığı öğrenildi. Soy geçmişinde annede 3 düşük olduğu öğrenildi, annede mental gerilik mevcuttu. Fizik muayenesinde kaşeksi, hipotonisite, düşük göz kapağı, büllöz burun, mikrognati, düşük kulak saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde; nötropeni, lenfopeni, hipokalsemi gözlenmedi. IgM düşüklüğü, Total T, yardımcı ve sitotoksik T hücre oranları oldukça düşüktü. FISH analizinde 22q11/22q13.3 bölgesine ait delesyonu saptanan ve tekrarlayan alt ve üst solunum yolu enfeksiyonları olan hastaya antibiyotik profilaksisi ve IVIG replasmanı başlandı.

Sonuç: Olgumuz, Di George Sendromu vakalarının her zaman kardiyak anomali ve hipokalsemi ile erken dönemde gelmeyebileceğini, sık enfeksiyon öyküsü ve dismorfik bulguları olan vakalarda bu sendromun akılda tutulması gerektiğini vurgulamak için sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Di George Sendromu, Sendromik İmmün Yetmezlik

[Abstract:163] [P-037]

Bronşiektazi ve Kronik Karaciğer Hastalığı Gelişmiş CD40 Eksikliği Olgusunda Başarılı Kemik İliği Nakli

Candan İslamoğlu, Sevgi Bal, Şule Haskoloğlu, Meltem Arıkan, Esin Figen Doğu, K. Aydan İkinciçoğulları

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

Hiper IgM sendromu Tip 3 olarak da bilinen CD40 eksikliği, otozomal resesif geçiş gösteren, kombine immün yetmezlik kliniği ile seyreden bugüne kadar 17 hastada tanımlanmış nadir bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. Bu çalışmada CD40 eksikliği tanısı alan, bronşiektazisi ve tekrarlayan kist hidatik enfeksiyonuna bağlı kronik karaciğer hastalığı gelişmiş bir vakada başarılı hematopoetik kök hücre nakli sunulmaktadır.

Olgu:

12 yaşında kız hasta pnömone nedeniyle yatırıldığı dış merkezde serum immunglobulin değerlerinin düşük bulunması üzerine primer immün yetmezlik öntanısıyla kliniğimize yönlendirildi. Öyküsünden; küçüklüğünden beri tekrarlayan pnömone atakları ve intravenöz antibiyotik alma hikayesi olduğu, 4 yaşında ve 8 yaşında iken kist hidatik enfeksiyonu nedeni ile opere edildiği, 1 ay önce pnömone nedeniyle yatışı sırasında pnömocystis carinii enfeksiyonundan şüphelenildiği, akciğer görüntülemesinde sağ üst ve orta lobda bronşiektazi saptandığı, karaciğer enzim yüksekliğinin kronik karaciğer hastalığına bağlandığı öğrenildi. Soygeçmişinde eş akrabalığı mevcuttu. Hastanemizde yapılan tetkiklerinde flow sitometri ile CD40 ekspresyonu saptanamayan hasta CD40 eksikliği tanısı aldı. Karaciğer biopsisinde minimal-hafif şiddette inflamasyon bulguları saptandı. Tetkik sonuçları ile birlikte tekrarlayan kist hidatik enfeksiyonlarına sekonder kronik karaciğer hastalığı olarak değerlendirildi. Aile içi doku gurubu taramasında babası ile tam uyumlu olduğu saptanan Treosulfan 42 g/m², Fludarabine 150 mg/m² den oluşan hazırlama rejimi verilerek babasından periferik kök hücre nakli yapıldı. Nakil sonrası hastanın +12. gününde tomboosit, +18. gününde myeloid engraftmanı oldu. Şu anda +57. gününde olan hasta %98 donör kimerizmi ile izlenmektedir.

Sonuç:

Hiper Ig M sendromlarının kombine immün yetmezlikle giden tiplerinde hematopoetik kök hücre nakli tek küratif tedavi seçeneğidir.

Anahtar Kelimeler: Hiper Ig M Sendromu, Bronşiektazi, Kronik Karaciğer Hastalığı

[Abstract:165] [P-038]

Zap 70 eksikliği olan bir olguda ağır otoimmünite**Pınar Gür Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayyavaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş: ZAP-70 eksikliği tekrarlayan viral, bakteriyel ve fırsatçı enfeksiyonlarla seyreden bir kombine immün yetmezlik tipidir. ZAP70 T hücre aktivasyonu için gerekli sinyal iletim moleküllerinden biridir. Burada otoimmün hemolitik anemi, immün trombositopenik purpura, T hücreli 'büyük hücreli granülositik lösemi' (TCLGL) gelişen ZAP-70 eksikliği tanısı alan kombine immün yetmezlikli bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Aralarında akrabalık bulunan anne-babanın 1 yaşındaki erkek çocuğu dirençli otoimmün hemolitik anemi, immün trombositopenik purpura, rekürren otit ve öksürük nedeniyle başvurdu. Trombositopeni, otoimmün hemolitik anemi (direct Coombs +3) ve splenomegalisi (3 cm), intrakraniyal kanaması saptanan hastaya rituksimab verildi, 2,5 yaşındayken splenektomi yapıldı, ancak fayda görmedi. Bakılan immünolojik testlerde düşük CD4, yüksek CD8 ve CMV pozitifliği saptandı (Tablo 1). Gansiklovir tedavisi ve dirençli trombositopeni için IVIG'le plazmaferes tedavileri aldı. Bisitopeni için yapılan kemik iliği aspirasyonunda (KİA) eritroid hipoplazi saptandı. Klonalite testinde T hücre reseptörügama bölgesinde (TVG5+J17 and VGC2+J17) oligoklonalite saptandı. TCLGL tanısı alıp 4 kür kemoterapi aldı, izlemde jeneralize eritematöz makülopapüler döküntü gelişmesi üzerinde yapılan deri biyopsisinde graft versus host disease (GVHD) ile uyumlu perivasküler CD3 ve CD8 pozitif T lenfositler görüldü. Takibinde ağır sepsis nedeniyle entübe edilen hasta kaybedildi. Yapılan moleküler analizi ZAP-70 eksikliğiyle uyumlu bulundu.

Tartışma/Sonuç: Otoimmün sitopeni ve hematolojik maligniteler, rekürren bakteriyel ve viral enfeksiyonlar, lenfopeni ve anormal lenfosit altgrubu analizi olan hastalarda PİY düşünülmelidir. ZAP-70 bilinenin aksine vakamızda da görüldüğü gibi düşük CD4 seviyesi, otoimmün ve malign hastalıklarla da prezente olabilir.

Anahtar Kelimeler: ZAP 70, T hücreli 'büyük hücreli granülositik lösemi' GVHD**Hastanın demografik ve klinik bulguları**

<i>Semptoların başlangıç yaşı (ay)</i>	10
<i>Başvurudaki ya (ay)</i>	3
<i>Başvurudaki ya (ay)</i>	
<i>Enfeksiyonlar</i>	Otitis media, pnömoni
<i>Tam kan sayımı (CBC)</i>	
<i>Hemoglobin (g/dl)</i>	7*
<i>Lökosit (/mm³)</i>	4500
<i>Trombosit (/mm³)</i>	47000*
<i>Absolü lenfosit sayısı (/mm³)</i>	1100 (1700-6900)
<i>Absolü nötrofil sayısı (/mm³)</i>	3100
<i>Serum immunglobülinleri</i>	
<i>IgA (mg/dl)</i>	152 (26-296)
<i>IgG (mg/dl)</i>	3560 (604-1941)
<i>IgM (mg/dl)</i>	161 (71-235)
<i>Total IgE (IU/ml)</i>	24,7
<i>Lenfosit subsetleri (%/sayı) (/µl)</i>	
<i>CD3</i>	83%/913 (43-76%) (900-4500)
<i>CD4</i>	18%/198 (23-48%) (500-2400)*
<i>CD8</i>	64%/704 (14-33%) (300-1600)
<i>CD16-56</i>	6%/66 (4-23%) (100-1000)*
<i>CD19</i>	10%/110 (14-44%) (200-2100)*
<i>Lenfosi transformasyonu</i>	Kontrolde göre düşük
<i>Mutasyonu</i>	Missense ZAP 70 mutasyonu

[Abstract:166] [P-039]

Beş aylık eklem şişliği ile prezente olan bir kombine immün yetmezlikli hastada Parvovirüs enfeksiyonu sonucunda gelişen eritroid seri hipoplazisi**Pınar Gür Çetinkaya, Ayşegül Hiçdurmaz, Hakan Altındağ, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş: Parvovirus B19 eritroid öncüllerde replike olan DNA virüsüdür. Çocuklarda sıklıkla karakteristik döküntüyle prezente olmaktadır. Artropati, geçici aplastik kriz ve saf kırmızı küre aplazisi (PRCA) görülebilir. Tedavi; kan transfüzyonuna ilaveten kronikleşen vakalarda immünsüpresifler; immün yetmezliği olanlardaysa IVIG'dir. Burada Parvovirüse bağlı PRCA için IVIG tedavisi alıp düzelen kombine immün yetmezlik vakası sunulmuştur.

Olgu: Anne-babası akraba olan, ikiz eşi 5 aylıkken CMV pnömonisinden kaybedilmiş 17 yaşında erkek hasta ayak bileklerinde şişlik, yüzünde solgunluk şikayetiyle başvurdu. 5 aylıktan beri tekrarlayan pnömoni, geçirilmiş CMV enfeksiyonu nedeniyle araştırılıp KİY tanısıyla ayda bir 400 mg/kg'dan IVIG almaktaydı. 12 yaşındayken hepatosplenomegaliyle başvurduğunda Hodgkin lenfoma tanısıyla 6 kür ABVD/COPP kemoterapisi almış, 4 yıldır tedavisiz izlenmekteydi.

Son başvurusunda solukluk/eklem şikayeti nedeniyle bakılan tetkiklerinde; hemoglobin 4,9 g/dl, C-reaktif protein 7 mg/L, eritrosit-sedimentasyon-hızı 21 mm/saat, Parvovirus PCR 49939574244 kopya/mL idi. Hemoliz bulgusu, trombositopeni, lökopeni yoktu; retikülosit sayısı düşüktü. 2 kere eritrosit transfüzyonu; ardından 1. gün 1 gr/kg, 3 gün boyunca da 500 mg/kg/gün IVIG verildi. Hemoglobini 4 günün sonunda 10,5 g/dl'ye yükseldi. Sonrasında haftalık 400 mg/kg IVIG'le izlendi. PCR 1293 kopya/mL'ye gerileyince IVIG 2 haftada bir devam edildi. 4. ayın sonunda PCR 378 kopya/mL, hemoglobin 14,3 g/dl idi. IVIG tedavisi 2 haftada bir 400 mg/kg olacak şekilde düzenlendi, Parvovirus PCR negatifleşen kadar 2 haftada bir verilmesi planlandı.

Tartışma/Sonuç:

İmmünsüprese hastalarda akut gelişen anemide "Parvovirüs B19" enfeksiyonu özellikle düşünülmelidir. İmmünsüprese hastalarda relapsları ve kronikleşmeyi engellemek için IVIG tedavisinin düzenli olarak Parvovirüs DNA'sının negatifleşene kadar verilmesi gerektiği gösterilmiştir. Hasta sayısı vaka raporları ile sınırlı olduğundan etkin tedavi için belirlenmiş standart bir protokol bulunmamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Parvovirüs, Kombine immün yetmezlik, IVIG, Saf eritroid seri hipoplazisi**Hastanın demografik özellikleri ve laboratuvar parametreleri**

Semptomların başlangıç yaşı (gün)	15
Başvuru yaşı (ay)	5
Enfeksiyonlar	Rekürren pnömoni
Tam kan sayımı (CBC)	Parvovirüs enfeksiyon başlangıcında/Son ziyaret (3 ay sonra)
Hemoglobin (g/dl)	4,9/14,2
Lökosit (/mm ³)	4800/7700
Trombosit (/mm ³)	480000/235000
Absolü lenfosit sayısı (/mm ³)	1700 (1300-2800)/2000 (1300-2800)
Absolü nötrofil sayısı (/mm ³)	3000/5200
Serum immüno globülinler	
IgA (mg/dl)	162 (139-378)
IgG (mg/dl)	1350 (913-1884)
IgM (mg/dl)	25,8 (88-322)
Total IgE (IU/ml)	<1,00
Lenfosit subset (%/sayı) (/µl)	
CD3	88 (55-83) 1490 (700-2100)
CD4	22 (28-57) 308 (300-1400)
CD8	64 (10-39) 1088 (200-900)
CD16-56	1 (7-31) 17 (90-600)
CD 19	8 (6-19) 136 (100-500)
TCR alfa-beta	76%
TCR gamma-delta	11%
CD 45 RA	35%
CD 45 RO	70%
Lenfosit transformasyonu	Kontrolün 1/3'ü
Mutasyon	Saptanamadı
Serum CMV PCR	İlk geliş (5 aylıkken)/Son ziyaret (17 yaş)
50	342 kopya/mL/Negatif

[Abstract:167] [P-040]

DOCK8 Eksikliği ile Takip Edilen Dört Hastada Kök Hücre Nakli

Merve Süleyman¹, Bülent Barış Kuşkonmaz², Deniz Nazire Çağdaş³, Özden Sanal³, Duygu Uçkan², Feyzi İlhan Tezcan³

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

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

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

DOCK8 eksikliği; primer immün yetmezlik(PiY) olan hiperimmünglobulin E sendromunun otozomal resesif formudur. Hastalarda tekrarlayan enfeksiyonlar, yüksek IgE seviyeleri, eozinofili, atopik dermatit, astım ve gıda allerjisi görülmekle birlikte malignite oranı %17'ye varmaktadır. Bu hastalar için tek küratif tedavi seçeneği kök hücre naklidir(KİT).

Bu çalışma; DOCK8 eksikliği olan, HLA uyumlu kardeşlerinden Mart 2011 ve Mayıs 2014 tarihleri arasında KİT yapılan, yaşları 1,5, 6,8, 7,8 ve 15,8 olan 4 hastayı içermektedir.

Hastalar klinik olarak değerlendirildiğinde; egzema ve solunum yolu enfeksiyonu hepsinde olup 3 hastada gıda allerjisi, 2 hastada molluscum contagiosum ile bronşektazi, 1 hastada giardiazis, sklerozan kolanjit, portal hipertansiyon, inflamatuvar bağırsak hastalığı, 1 hastada ise AML mevcuttu.

Hazırlık rejimi olarak 3 hastada busulfan temelli miyeloablative rejim, AML gelişen 1 hastada ise melfalan, fludarabin ve anti-timosit globülin(ATG) kullanıldı. Graft versus host hastalığı profilaksisi için siklosporin A ve metotreksat kullanıldı. Hastalar tek kişilik hepafiltreli odalarda yatışları süresince izlendi; asiklovir, trimetoprim sulfametoksazol, flukonazol profilaksileri ile İVİG tedavisi aldılar.

Transplant sonrası dönemde; tüm hastalarda engraftman gerçekleşti. 3 hasta sağ kalırken AML gelişen hasta kaybedildi.

Hastaların IgE düzeylerinde düşüş görüldü, egzema ve molluscum contagiosum tamamen düzeldi. Gıda allerjisinin 2 hastada düzeldiği görüldü. Sklerozan kolanjiti olan hastada karaciğer fonksiyon testleri normal sınırlarda izlendi, inflamatuvar bağırsak hastalığına ilişkin bulgular kayboldu. Bronşektazisi olan hastalarda akciğer ile ilgili komplikasyonlar görülmedi.

Sonuç olarak; DOCK8 eksikliği olan hastalar için KİT tek küratif tedavi seçeneğidir. Bu nedenle komplikasyonlar gelişmeden, mümkün olan en kısa zamanda KİT planlanmalıdır. PiY de KİT için ideal hazırlık rejimi henüz tanımlanmamış olmakla birlikte miyeloablative rejim kullanımının başarılı sonuçlar doğurduğu görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: DOCK8 eksikliği, kök hücre nakli

[Abstract:176] [P-041]

Parsiyel DiGeorge Sendromu: Olgu Sunumu

Zülfikar Akelma¹, Ayşe Derya Buluş², Deniz Güloğlu³

1Ankara Keçiren Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları, Ankara

2Ankara Keçiren Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Ankara

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

DiGeorge sendromu, nöral krest gelişim ve migrasyon defekti sonucu ortaya çıkan bir tablodur. Klasik olarak; dismorfik yüz görünümü, damak defektleri, hipoparatiroidi, kardiyolojik anomaliler, timus hipoplazisi ve öğrenme güçlüğü gibi bulgularla tanınsa da, farklı tablolarla da prezente olabilir. Burada belirgin dismorfik bulgusu olmayan bir olgu sunulmaktadır.

6.5 yaşındaki kız çocuk, tekrarlayan pnömoni ve vizing atakları nedeniyle Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları polikliniğine getirildi. Öyküsü derinleştirildiğinde, ortalama yılda 5-6 defa öksürük, hırıltı, nefes darlığı ve ateş yakınmaları olduğu, yenidoğan döneminden beri hipokalsemi ile izlendiği, kalsitrol ve kalsiyum desteği aldığı, aynı zamanda öğrenme güçlüğü için özel eğitim aldığı öğrenildi. Fizik değerlendirmesinde, gelişimi normal, belirgin dismorfik bulgusu yoktu. İncelemede bülböz burun ve çocuğun iletişim kurmada isteksizliği dikkati çekti. Laboratuvar değerlendirmesinde; toplam lenfosit sayısı 1924 /mm³, serum kalsiyum 9.6 mg/dL, fosfor 5.6 mg/dL, parathormon düzeyi 10 pg/dL idi. İmmünolojik tetkiklerinde serum IgA düzeyi 169 mg/dL (70-303), IgG 1021 mg/dL (764-2134), IgM: 65 mg/dL (69-387) ve total serum IgE 8.6 IU/ml idi. Periferik kan lenfositlerinde CD3, CD4, CD8 ve CD19 yüzdeleri yaşına göre normal aralıkta, fitohemaglutinin ile uyarılmış lenfosit aktivasyon yanıtı düşük saptandı (CD3+CD25+: % 63 (46-88) ve CD3+CD45RO+: % 41 (50-76)). FISH incelemesinde 22q11.2 'de delesyon saptanan hasta parsiyel DiGeorge sendromu tanısı ile takibe alındı.

DiGeorge sendromu her zaman tipik klinik bulgularla prezente olmayabilir. Klinik bulguların çeşitlilik gösterdiği bu sendrom hipokalsemi, öğrenme güçlüğü, tekrarlayan enfeksiyonlar, konjenital kalp defekti gibi klasik bulgulardan bir veya ikisinin birlikte olduğu durumlarda da akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: DiGeorge sendromu, hipokalsemi, bülböz burun

[Abstract:177] [P-042]

AD-HIES: STAT3 Mutasyonlu İki Kardeş Olgu

Esra Hazar Sayar1, Hasan Kapaklı1, Yeşim Arslan2, Sevgi Keleş1, Şükrü Nail Güner1, Talal Chatila3, İsmail Reisli1
1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Pediatrik Alerji İmmünoloji BD, Konya
2Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Pediatri AD, Konya
3Harvard Medical School, Division of Immunology, Boston, USA

Giriş: Hiper IgE sendromu(HIES),IgE yüksekliği,egzema,tekrarlayan cilt abseleri ve solunum yolu enfeksiyonları ile karakterize primer immün yetmezliktir.Otozomal dominant formu STAT3 mutasyonuna bağlı gelişir ve ek olarak bağ dokusu,iskelet,vasküler ve dental anomaliler eşlik edebilir.

Amaç: Kliniğimize HIES kliniğiyle başvuran ve STAT3 mutasyonu saptanan olgu ve klinik bulguları gelişmeden aynı mutasyon saptanan kardeşi sunuldu.

Olgu 1:11 yaş kız hasta,kliniğimize 5 yaşında iken 6 aylıktan itibaren olan vücutta kaşıntı,kızarıklık, döküntü,sırtta,baş bölgesinde ve gluteal bölgede tekrarlayan yaralar ile başvurdu. Alerji ilaçlarına kısmi yanıt olduğu ifade edilen hastanın değerlendirmesinde, cilt kuruluğu,gluteal bölgede dermatit,IgE yüksekliği (1280 IU/ml) saptandı.Cilt biyopsisinde eozinofil varlığı nedeniyle atopik dermatit olarak değerlendirildi.Cilt prick testlerinde duyarlılık saptanmadı.Öyküsünde tekrarlayan bronşitleri olan hastaya inhaler steroid,antibiyotik profilaksisi başlandı.IgE değerinde yaşla birlikte artış gözlenen, tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu, cilt abseleri olan,Hiper IgE skoru 33 olan hastada Hiper IgE Sendromu düşünüldü. Genetik analizde STAT3 (Exon 13: c.1151, T-->A) mutasyonu saptandı.

Olgu 2:3 yaşında kız hasta,ilk olgunun kardeşi olan hasta ablada saptanan mutasyon nedeniyle 3 aylıkken değerlendirildi.1 aylıkken yanaklarda döküntüsü olduğu,cildiye tarafından lokal steroid başlandığı ve gerilediği öğrenildi.3 aylıkken alına tetkiklerinde IgE değeri normaldi fakat eozinofilisi mevcuttu. Cilt prick testinde yumurta beyazı ve sarısına alerji saptandı. HIES 18 olan hastaya ailede saptanan mutasyon nedeniyle genetik analiz yapıldı ve ablası ile aynı STAT 3 mutasyonu saptandı.Takiplerinde IgE değerleri 20.900 IU/ml'ye kadar yükselen,tekrarlayan bronşiyolitleri olan hasta yumurta eliminasyon diyeti,antihistaminik,nemlendirici,antibiyotik profilaksisi ile takip edilmektedir.

Sonuç: Hastalar alerji polikliniklerine egzema,besin alerjisi ile başvurup takiplerinde IgE değerlerinde yükselme saptanan hastalara Hiper IgE skoru yapılarak,Hiper IgE Sendromu açısından da değerlendirilmeleri gerekliliğini vurgulamak için sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Hiper IgE Sendromu, STAT3, Egzema

[Abstract:188] [P-043]

Parvovirus Viremisine Eşlik Eden CD19, CD20 Düşüklüğü

Kamil Sardarlı, Fadime Yiğit, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Parvovirus b19 Parvoviridia ailesine ait olup, solunum, yakın temas, transplasental yollarla bulaşabilir.

İmmünkompetan kişilerde eritema infeksiozum, ateş, nezle, gastrointestinal semptomlara sebep olabilir. Erişkinlerde küçük eklemleri tutan simetrik artropati, hemolitik hastalığı olanlarda geçici aplastik kriz, nötropeni ve trombositopeniye sebep olabilir.

Olgu: Üç aydır aralıklarla 40°'ye çıkan ateşi olan 13 yaşındaki kız hastanın antibakteriyal tedaviye rağmen ateşi düşmemiş. Nedeni bilinmeyen ateş açısından araştırılmak için hastanemize başvurduğunda Hb 5.6 g/dl, ESH 96 mm/saat, CRP 4.39 mg/dl olan hastaya eritrosit süpsansiyonu verilmiş. BOS, idrar, gaita kültürlerinde üreme olmadı, periferik kanda bakılan Parvovirus PCR sonucu pozitif bulundu, kemik iliği biyopsisi yapıldı. Kemik iliği materyalinde Parvovirus PCR pozitif bulundu.

Hastanın yatışı sırasında sağ dirseğinde artrit; dizlerinde ağrı vardı. Daha sonra dizlerinde, el bileğinde artrit gelişti. WBC 10-20.000/mm³ ve lenfosit düzeyi 700-3700/mm³ arasında seyreden hastanın lenfosit altgruplarında CD19, CD20 düşüklüğünün parvovirusa ikincil olabileceği düşünüldü.

Hastanın gezici artrit için prednizolon başlandı. İmmünomodülatuar dozda IVIG tedavisi verildi. Tedaviden sonra ESH, CRP'ninde düzelme olan hasta taburcu edildi. CD19, CD20 değerleri 2yıl içinde normale ulaştı, eklem ağrısı tekrarlamadı.

Tartışma: Hipogamaglobulinemi birçok sebebe sekonder olarak karşımıza çıkabilmektedir.

Hastamızda hipogamaglobulinemi ile CD19, CD20 düzeylerindeki düşüklük Parvovirus enfeksiyonuyla eşzamanlı görülmüş, takipte düzelmiştir. Bu nedenle bulguların Parvovirus enfeksiyonuna sekonder immün supresyona bağlı ortaya çıktığı düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: B hücre baskılanması, Parvovirus b19

[Abstract:195] [P-044]

Hiperimmüoglobulin E sendromu tanısı ile izlenen üç olguda Zinc-finger-transkripsiyon-faktörü ZNF341 eksikliği

Şükrü Çekiç, Yasin Karalı, Sara Şebnem Kılıç Gültekin

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Bu çalışmada; hiperimmüoglobulin E sendromu fenotipik özelliklerini taşıyan ve ZNF341 defekti gösterilen olguların incelenmesi amaçlanmıştır.

Materyal-Metod: Çalışmaya anne babaları arasında 1. derece kuzen evliliği olan 3 kız kardeş alındı. Veriler olguların dosyaları geriye dönük taranarak elde edildi.

Bulgular: Olgu 1, 36 yaşında, olgu 2 ve olgu 3 ise sırasıyla 27 ve 17 yaşlarında idi. Prematürite nedeniyle eks olan bir erkek kardeş dışında ailede bilinen hastalık öyküsü yoktu. Egzama ve tekrarlayan deri enfeksiyonları her üç olgunun ortak başvuru yakınması iken, fenotipin en ağır olduğu olgu 1'de bunlara ek olarak; sol iliopsoas apsesi, tekrarlayan deri herpes enfeksiyonları, sık otit, işitme azlığı ile sık alt ve üst solunum yolu enfeksiyonları vardı. Fizik muayenede; yaygın egzama ve yüksek damak her üç olguda, makrognatizm olgu 1 ve 2 de, maksiller hipoplazi ve işitme azlığı ise sadece olgu 1'de saptandı. Patolojik laboratuvar bulguları olgu 1'de; total IgE yüksekliği (13916U/L), IgG2 eksikliği (186mg/dl), CD4 düşüklüğü (%19), CD8 yüksekliği (%64), olgu 2'de; total IgE yüksekliği (2507U/L), IgM düşüklüğü (54.8mg/dl), olgu 3'de ise; total IgE yüksekliği (4578U/L) ve eozinofili (700/mm³) idi. Olguların genetik incelemeleri sonucunda ZNF341 geninde ekson 8'de homozigot nonsens mutasyon saptandı (c.1156C>T)(Grimbacher lab). Ogu 1'e IgG alt grup eksikliği ve tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar nedeniyle intravenöz immüoglobulin başlandı. Olgu 1'de 4 yıl önce sol nazal kavite yerleşimli malign küçük hücreli tümör saptandı.

Tartışma ve Sonuç: Bu çalışma zinc finger defekti ile hiper IgE sendromu ilişkisini gösteren Türk hastalardaki ilk çalışmadır. Benzer genetik ve çevresel özelliklere sahip olsalar da olguların fenotipik özellikleri oldukça değişkenlik gösterebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Hiper IgE, zinc finger, ZNF341

[Abstract:125] [P-045]

Sağlıklı çocuklarda ve erişkinlerde lenfosit alt grupları referans değerleri

Özge Besci¹, İsmail Öğürlü¹, Dilek Çiçekkök¹, Ayça Kıyıkım¹, Ercan Nain¹, Perran Boran², Eren Özek³, Ahmet Özen¹, Safa Barış¹, Elif Karakoç Aydıner¹

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

²Marmara Üniversitesi, Sosyal Pediatri Bilim Dalı, İstanbul

³Marmara Üniversitesi, Neonatoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Lenfositlerin immüfenotiplemesi immün yetmezlik, lenfoproliferatif hastalıklar ve otoimmün hastalıklar gibi immunolojik ve hematolojik hastalıkların tanısında, sınıflandırılmasında ve seyrini öngörmeye önemli bir yer tutmaktadır. Çevresel faktörler, antijenik uyarılar, etnik farklılıklar, günümüzdeki aşılama programları ve laboratuvar bazındaki değişkenliklerden etkilenen bu hücrelerin her yaş grubu için doğru ve güncel referans yüzde oranlarının ve mutlak değerlerinin bilinmesi patolojik durumların belirlenmesi açısından hayati önem taşımaktadır.

Gereç-Yöntem: Çalışmamızda sağlıklı, hastanemize başvuran bebek, çocuk, adolesan ve personel çalışmamızın evreni olarak seçildi. Literatürdeki yayınlar incelenerek ömür süresinin 10 yaş aralığına bölünmesini takiben t tablosundan faydalanarak büyük adetler kanuna göre minimum katılımcı sayısı grup başına 30 olarak belirlendi. Çalışmamıza toplam 297 kişi alındı. Gruplar toplam sayı, yaş ve cinsiyetlerine göre homojen bir dağılım gösterdi. Katılımcılardan alınan örneklerden tam kan sayımı ile eş zamanlı olarak akan hücre ölçer ile T, B ve NK hücre oranları belirlendi ve T, B lenfosit alt hücre tipleri analiz edildi.

Bulgular: Bulgularımız değerlendirildiğinde belirlenen yaş aralıklarına ait lenfosit alt gruplarının yüzde oran ve mutlak değerler için referans aralıkları tablolar eşliğinde ve persentilleri grafikler eşliğinde oluşturuldu.

Sonuç: Bulgularımız genel olarak önceki çalışmalarla benzerlik göstermekle beraber lenfosit alt grupları kapsamlı olarak, ülkemize özgü, pratik kullanıma elverişli ve tüm yaşlara ait veriler elde edilerek burada ilk kez sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: immüfenotipleme, lenfosit, mutlak değer, referans değer, yüzde oran

[Abstract:154] [P-046]

Farklı immünolojik hastalıklarda CD4+CD45RA+CD31+ naive T hücre düzeylerinin değerlendirilmesi**Sanem Akarcan, Elif Azarsız, Neslihan Edeer Karaca, Mehmet Durmuşcan, Birgül Ergün, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji BD, İzmir**

Timopoezin gerçekleştiği yer olan timus yaşla birlikte involusyona uğrasa da yetişkin hayatta fonksiyonu devam eder. T hücrelerdeki TCR yeniden düzenlenmesi sırasında sitoplazmaya salınan "T-cell receptor excision circles" (TRECs), timustaki üretim yeteneği hakkında bilgi verir. CD4+CD45RA+CD31+ naive T hücreler yaşla birlikte sayıları azalmakla birlikte yüksek TREC düzeylerine sahip olan "recent thymic emigrant" (RTE) hücrelerdir.

Ege Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Laboratuvarı'nda 2016 yılında ayrıntılı lenfosit alt gruplarının çalışıldığı 66 hasta (38 erkek, 28 kız) incelendi. Yakınma yaşı 15.7±29.1 (0-156), başvuru yaşı 29.7±40 (0-197), test yaşı 37.1±45.9 (0-240) aydı. Değerlendirilme nedenleri tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları (%43.9), döküntü/alopeci (%10.6), kardiyopati (%7.6), nörolojik bulgular (%7.6), büyüme geriliği/kronik ishal (%6.1), sepsis (%6.1), hematolojik bulgular (%6.1), ateş (%4), lenfadenopati/abse (%3), diğerleriydi (%4). Hastaların %66'sında sık enfeksiyon mevcutken; %67.2'sinde hospitalizasyon, %29.7'sinde yoğun bakım gereksinimi olmuştu. Klinik ve laboratuvar verilere göre tanılar: Kombine immün yetmezlik (%31.8), humoral immün yetmezlik (%25.8), kardiyopati (%12.1), metabolik hastalık (%7.6), genetik sendromlar (%6.1) ve diğerleriydi (%15.2).

CD31+naive T hücre-RTE oran ve sayısı ile yaş arasında negatif korelasyon mevcuttu. Sık enfeksiyonu olan hastalarda RTE daha düşüktü. Kardiyopati grubunda CD3 humoral ve kombine immün yetmezlik gruplarına göre; RTE ise humoral immün yetmezlik grubuna göre daha düşüktü. Humoral ve kombine immün yetmezliklerde CD3 benzerken, RTE kombine grupta daha düşüktü. Opere olan kardiyopatili hastalarda olmayanlara göre CD3 ve RTE daha düşüktü.

CD31+naive T hücre oranları özellikle kombine immün yetmezliklerin tanısında yararlı ve akımsitometre ile kolay çalışılabilen bir parametre olarak TREC'e alternatif olarak kullanılabilir. Özellikle kardiyopatili ve kombine immün yetmezlikli homojen hasta gruplarıyla yapılacak prospektif, daha geniş çalışmalara gereksinim vardır.

Anahtar Kelimeler: kombine immün yetmezlik, CD31, recent thymic emigrant

[Abstract:93] [P-047]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli Hastada İmmün Rekonstitüsyon İnflamatuar Sendrom (İRİS)**Dilara Fatma Kocacık Uygun1, Vedat Uygun2, Hayriye Daloğlu3, Seda Irmak Öztürkmen3, Gülsün Tezcan Karasu4, Volkan Hazar4, Akif Yeşilipek2****1Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bölümü****2Bahçeşehir Üniversitesi Medical Park Antalya Hastanesi, Pediatrik Kemik İliği Nakil Ünitesi****3Medical Park Antalya Hastanesi, Pediatrik Kemik İliği Nakil Ünitesi****4Bahçeşehir Üniversitesi Medical Park Göztepe Hastanesi, Pediatrik Kemik İliği Nakil Ünitesi**

İmmün Rekonstitüsyon İnflamatuar Sendrom (Immune reconstitution inflammatory syndrome, İRİS) çoğunlukla HIV infekte hastalardaki antiretroviral tedavi sonrası immün yeniden yapılanma döneminde ortaya çıkan bir sorundur. Ağır kombine immün yetmezlikli (AKİY) hastalarda kemik iliği transplantasyonu (KİT) sonrası daha önce belirti göstermemiş fırsatçı enfeksiyonlar sonrası da karşımıza çıkabilmektedir. Bu sunuda KİT ve Donör Lenfosit İnfüzyonu (DLİ) sonrası İRİS gelişen AKİY'li olguyu sunmayı amaçladık. İRİS'in neden olarak geliştiği tam olarak anlaşılammışken çalışmaların bir kısmı T hücre ilişkili nedenleri öne sürerken, diğerleri sitokin ve non-T hücreleri suçlamaktadır. Bizim olgumuzda gelişen reaksiyon T hücre ilişkili nedenlere destekler niteliktedir. BCG aşılı olgularda KİT ve DLİ sonrası İRİS gelişebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: İRİS, Kombine İmmün Yetmezlik, Transplantasyon

[Abstract:90] [P-048]

X'e bağlı immün yetmezlik-Poliendokrinopati-Enteropati (IPEX) fenotipinde başvuran ve yeni tanımlanan LRBA defekti saptanan 2 kardeş olgu**Neslihan Edeer Karaca¹, Sanem Akarcan¹, Ezgi Ulusoy¹, Elif Azarsız¹, Ayça Aykut², Özgür Çoğulu², Funda Özgenç¹, Deniz Karapınar¹, Yeşim Aydınok¹, Eleonora Gambineri³, Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹****1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir****2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir****3"Anna Meyer" Children's Hospital, Department of Haematology-Oncology, BMT Unit, Floransa, İtalya**

Lipopolisakkaride duyarlı beige-benzeri protein (LRBA) hematopoetik, nöral, gastrointestinal ve endokrin gibi birçok dokuda eksprese olan sitozolik proteindir. Genetik defektlerinde lenfositlerde reseptör internalizasyonunda, T ve B hücre aktivasyonunda, immunglobulin sentezinde bozukluklar olabilmektedir. LRBA eksikliğinde hipogammaglobulinemi, inflamatuvar barsak hastalığı benzeri enteropati, otoimmünite, hepatosplenomegali görülebilmektedir.

Aralarında ikinci derece akrabalık olan anne-babanın ikinci çocuğu olarak doğan ve ilk kez 3.5 yaşında iken 1 yaşından itibaren başlayan kronik ishal yakınması ile başvuran olgudaki pozitif bulgular büyüme geriliği, lenfoproliferasyon, hepatosplenomegali, hipogammaglobulinemi, direkt coombs test pozitifliği, kronik glomerülo nefrit, kompanse hipotiroidi, kolon biopsisinde kriptit ve kript abseleriydi. Olgu X'e bağlı immün yetmezlik-poliendokrinopati-enteropati (IPEX) sendromu ön tanısı ile izleme alındı ve düzenli IVIG replasmanı, antibiyotik, antifungal profilaksi ve kortikosteroid tedavisi düzenlendi. İncelenen FOXP3 geninde mutasyon saptanmadı. İlk olgudan yaklaşık 4 yıl sonra hastanemize başvuran 8 yaşındaki erkek kardeşindeki pozitif patolojik bulgular ise 1 yaşından itibaren tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonu, lenfoproliferasyon, hepatosplenomegali, immün hemolitik anemi ve immün trombositopenik purpura, proteinüri, duodenit ve aralıklı ishal idi. Olguların klinik verileri Tablo-1'de gösterilmektedir.

Her 2 erkek kardeşte ekzom sekans analizinde LRBA geninde prematüre stop kodona neden olan homozigot c.2496C>Ap.Cys382* mutasyonu saptandı. Anne babanın heterozigot olduğu gösterildi.

LRBA defekti özellikle tekrarlayan enfeksiyonlar, kronik ishal, otoimmünite, hepatosplenomegali ile ortaya çıkan bir hastalık olup yaygın değişken immün yetmezlik, IPEX sendromu ve otoimmün lenfoproliferatif sendrom ön tanısı ile izlenen olgularda da mutlaka akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: LRBA, otoimmünite, enteropati, endokrinopati**LRBA eksikliği saptanan 2 olgunun klinik verileri**

	Olgu 1	Olgu 2
Yaş	10	11
Semptomların başlangıç yaşı	1	1
Dismorfik bulgu	Düşük kulak, hipertelorizm	(-)
Büyüme-gelişme geriliği	(+)	(-)
Tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları	(+)	(+)
Hepatosplenomegali	(+)	(+)
Lenfoproliferasyon	(+)	(+)
Endokrin tutulum	Hipotiroidi	(-)
Gastrointestinal tutulum	Kolit ve duodenit	Duodenit
Renal tutulum	Kronik glomerülo nefrit	Fokal segmental glomerüloskleroz
Otoimmün hemolitik anemi/ trombositopeni	(-)	(+)
Direkt coombs test pozitifliği	2+	3+
IgG	464 mg/dl	1020 mg/dl
IgM	77 mg/dl	226 mg/dl
IgA	<6 mg/dl	62.3 mg/dl
IgE	0,12 kU/L	0,01 kU/L
CD3 %	87	76
CD19 %	4	21
CD3+CD4+%	59	35
CD3+CD8+%	24	33
CD3-CD16/56+%	4,3	2
CD3+CD4-CD8-TCRαβ+%	0,39	0,7
CD4+CD25+Foxp3+%	1,38	0,7

[Abstract:118] [P-049]

Ailevi Akdeniz Ateşi ve Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom birlikteliği: Olgu sunumu

Sultan Aydın Köker¹, Nesrin Gulez², Frédéric Rieux Laucat³, Ferah Genel², Canan Vergin¹, Cappucine Picard⁴
1SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Cerrahisi E.A.H, Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı
2SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Cerrahisi E.A.H, Alerji İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir
3Paris Descartes Sorbonne Paris Cité University, Imagine Institute, Laboratory of Immunogenetics of Pediatric Autoimmunity, Necker Hospital for Sick Children, Paris, France
4Claude Bernard Lyon 1 University Department of Pathology, Hôpital Femme-Mère-Enfant, Hospices civils de Lyon, France;

Otoimmün lenfoproliferatif sendrom (ALPS), lenfositlerin hücre yüzey reseptörü Fas-Fas ligand etkileşmesini indükleyen ve lenfosit apoptozisini sağlayan genlerdeki kalıtsal mutasyonlar sonucu malign olmayan lenfadenopati, hepatosplenomegali, otoimmün sitopeni bulguları ile ortaya çıkan nadir genetik bir bozukluktur.

OLGU

Onyediy yaşında kız olgu ilk olarak 1,5 yaşında iken karın şişliği, yüzünde yaralar, tekrarlayan ateş, lenfadenomegali ve büyüme geriliği nedeni ile başvurmuş ve glikojen depo hastalığı düşünülmüş ancak saptanmamış. Bu evrede tekrarlayan ateş ve aftları nedeni ile bakılan MEFV mutasyon analizinde V726A heterozigot mutasyon saptanarak kolşisin tedavisi başlanan ve kısmi yanıt alınan hasta 13 yaşında immünoloji ve hematoloji polikliniğine başvurdu. Soygeçmişinde ebeveynlerinde 1. derece akrabalık dışında özellik yoktu. Fizik muayenesinde büyüme gelişme geriliği, servikal bilateral lenfadenomegali, hepatosplenomegali, laboratuvar incelemesinde; anemi, nötropeni, hipergamaglobuliemi mevcut direk coombs testi, çölyak antikolları, infeksiyöz nedenler negatif bulundu. Karaciğer ve kemik iliği biyopsilerinde malignite saptanmadı. Flow sitometrede double negatif T lenfosit %9,6 idi. Serum vitamin B12 2000 pg/ml'den, IL10 düzeyi yüksekti. Lenfadenopatisi, hepatosplenomegalisi, artmış DNT, hipergamaglobulinemi, artmış vitamin B 12, IL10 düzeyi ve lenf nodu biyopsisi lenfoproliferatif hastalık bulgusu ile uyumlu olması nedeniyle bakılan genetik tetkikinde heterozigot FAS mutasyonu (p.E261K (c.781G>A) saptandı. Halen minimal prednisolon tedavisi ile 4 yıldır remisyonunda takip ediliyor., akraba evlilikleri nedeni ile glikojen depo hastalıkları primer immün yetmezlikler gibi genetik hastalıkların yoğun olduğu ülkemizde ALPS gibi ciddi morbidite yaratan hastalıklarda mutlaka akla gelmeli Ailevi Akdeniz Ateşi gibi lenfadenopati ile seyreden ve ülkemizde çok yüksek taşıyıcılık oranına sahip otoinflatuar hastalıkların koincidans ile varolabileceği ve klinik bulguları karıştırabileceğini de unutmamalıyız.

Anahtar Kelimeler: Otoimmün lenfoproliferatif sendrom, FAS mutasyonu, Ailevi Akdeniz Ateşi

[Abstract:122] [P-050]

LRBA eksikliği tanısında akan hücre ölçerde protein ifadesi ve abatasept tedavisi deneyimimiz

İsmail Öğüür¹, Ayça Kıyıkım¹, Ercan Nain¹, Ayper Somer², Ayla Güven³, Safa Barış¹, Ahmet Özen¹, Elif Karakoç Aydın¹
1Marmara Üniversitesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul
2İstanbul Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, İstanbul
3Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği, İstanbul

Amaç: Lipopolysaccharide-responsive beige-like anchor (LRBA) inhibitör bir protein olan CTLA4'ün hücre yüzeyinde ifade edilmesinde rol oynar. Yakın zamanda tanımlanmış olan LRBA eksikliği immün yetmezlik ve otoimmüniteye yol açar ve tanısı mutasyon analizi ve protein ifadesinin belirlenmesiyle konur. Kısıtlı sayıda LRBA eksikliği hastasında CTLA4 agonisti olan Abatasept tedavisinin başarılı olduğu bildirilmiştir. Bu çalışmada, LRBA mutasyonu saptanan hastalarımızda akan hücre ölçer ile hücre içi LRBA protein ifadesi değerlendirilmiş ve Abatasept'in klinik etkinliği araştırılmıştır.

Gereç-Yöntem: LRBA eksikliği olan beş hasta ve altı sağlıklı kontrol çalışıldı. Periferik kan mononükleer hücreler (PKMH)'de forbol miristat asetat (PMA) ve ionomisin ile uyaranlı ve/veya uyaransız olarak LRBA ifadesi ölçüldü. Ortalama florasan yoğunluğu farkı (Δ MFI) hesaplandı. Abatasept kullanan üç hastada klinik yanıt değerlendirildi.

Bulgular: Uyaransız durumda Δ MFI sağlıklı kontrollerde ortalama 24 ± 9 iken LRBA hastalarında $4,8 \pm 2,8$ olarak ölçüldü. İki hasta ve bir sağlıklı kontrolde eşzamanlı uyaransız ve uyaranlı ölçümlerin karşılaştırılması sonucu elde edilen değişime bakıldığında; uyaransız durumda Δ MFI değeri Hasta-3 (H3)'de 4,8, H4'de 4,6 ve sağlıklı kontrolde 20,1 saptanırken, uyaranlı durumda bu değer H3'de 20,8, H4'de 19 ve sağlıklı kontrolde 49,6 bulundu. Bir yıllık Abatasept tedavisiyle H2'de ateş ve alt solunum yolu enfeksiyon sıklığının azaldığı görüldü. Altı aylık Abatasept tedavisi sonrasında H3'de alopeside ve lenfoproliferasyonda gerileme ve H4'de ise splenomegalide küçülme gözlemlendi.

Çıkarımlar: Akan hücre ölçer ile LRBA ifadesinin değerlendirilmesi hızlı ve kolay bir yöntem olup mutasyon tanılı hastalarımızda etkin ve güvenilir sonuç vermiştir. Kısa dönemde Abatasept tedavisinin bazı bulgular üzerine yararlı etkisi görülmekle birlikte uzun dönem çalışmalarına ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Abatasept, hücre içi, LRBA, protein ifadesi

[Abstract:128] [P-051]

CTLA4 eksikliği: Aynı aileden farklı otoimmün bulgularla tanı alan iki olgu

Ayça Kıyıkım¹, Safa Barış¹, Ercan Nain¹, Elif Karakoç Aydın¹, Bodo Grimbacher², Talal A. Chatila³, Ahmet Özen¹

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

²Freiburg University, Center of Chronic Immunodeficiency University Medical Center, Freiburg

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

Heterozigot mutasyonlara bağlı CTLA4 yarı yetmezlik (haploinsufficiency) hastalığında farklı şiddette klinik bulgular tanımlanmıştır. Burada aynı aileden farklı fenotipte iki CTLA-4 eksikliği olgusu sunulmaktadır.

Olgu 1: Yirmi beş yaşında kadın hasta coombs pozitif hemolitik anemi, lenfopeni, hipogammaglobulinemi, tekrarlayan sinüzit, EBV ilişkili tek taraflı tonsiller hipertrofi ve tonsillektomi öyküsü ile başvurdu. Farklı immünosupresif tedaviler altında izlenen hastada yakın zamanda başağrısı nedeniyle beyin MRI incelemesi yapıldı ve sinyal değişiklikleri saptandı. BOS bulguları lenfosit infiltrasyonu ile uyumlu bulundu.

Olgu 2: Olgu 1'in annesi olan 60 yaşındaki hastanın klinik değerlendirmesinde tekrarlayan sinüzit öyküsü olduğu, bir yılı aşkın süredir devam eden ishal yakınmaları bulunduğu ve otoimmün tiroitid nedeniyle takip edildiği öğrenildi. Tetkiklerinde IgM ve IgA düşüklüğü ve hafif lenfopeni saptandı.

Bu ailede moleküler etiyojolojiyi belirlemek amacıyla Olgu 1'de panel sekanslama yöntemi ile genetik inceleme yapıldı ve CTLA-4 geni, 2. ekzonda daha önce bildirilmemiş heterozigot (g.204735425 C>T, p.Q76X) mutasyonu saptandı. Hedeflenmiş gen sekanslaması ile tarandığında annede (Olgu 2) de aynı heterozigot mutasyon bulundu.

Aile hikayesi sorgulandığında Olgu 1'in kaybedilen bir kız kardeşi olduğu öğrenildi. Olgu 1 ile benzer şekilde bu kardeşin de hipogammaglobulinemi ve ağır lenfopenisi olduğu, bronşektazi ile izlendiği ve 26 yaşındayken solunum yetmezliği nedeniyle kaybedildiği öğrenildi. Genetik analiz için DNA örneği olmadığı için kaybedilen kardeşin genetik tanısı belirlenemedi.

CTLA4 yarı yetmezlik hastalığı potansiyel olarak yaşam tehdit edici ağır otoimmün bozukluklarla seyreden bir hastalık olup değişken ağırlıkta klinik bulgulara yol açabilir. Bu nedenle erken tanı ve zamanında uygun tedavinin başlatılabilmesi amacıyla aile taramasının önemini vurgulanmak istedik.

Anahtar Kelimeler: CTLA4, haploinsufficiency, otoimmünite, Treg

[Abstract:135] [P-052]

LRBA Eksikliği: Farklı klinik prezentasyonla başvuran iki olgu

Esra Hazar Sayar¹, Ersin Sayar², Aylin Yücel³, Hasan Kapaklı¹, Sevgi Keleş¹, Şükrü Nail Güner¹, Bodo Grimbacher⁴, İsmail Reisli¹

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

²Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Gastroenteroloji Kliniği, Konya

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

⁴University Medical Center Freiburg, CCI – Center for Chronic Immunodeficiency, Germany

Giris:LRBA eksikliği,otoimmünite ile seyreden primer immün yetmezliklerden bir tanesidir. Tekrarlayan enfeksiyonlar,inflamatuvar bağırsak hastalıkları (IBH) ve otoimmün hastalıklara yatkınlık,erken başlangıçlı hipogammaglobulinemi görülebilen özellikler olup,klinik prezentasyon şekli her hasta için farklı olabilmektedir.Literatürde hipogammaglobulinemi olmaksızın sadece artritle başvuran olgular olduğu gibi sadece tekrarlayan enfeksiyonlarla prezente olan olgular da bildirilmiştir. Burada kliniğimize farklı bulgularla başvuran iki olgu,bu hastaların klinik prezentasyonlarındaki değişkenliklere dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Olgu 1:10 yaşında kız olgu,2 yıldır devam eden diz eklemde şişlik ile başvurdu.Öyküsünde 9 aylıkken tip 1 diyabet tanısı aldığı,5 yaşında şiddetli ishalinin başladığı ve Çölyak tanısı aldığı fakat diyetten fayda görmediği öğrenildi.İmmünolojik tetkikleri normal olan hastanın tip1 diyabet ve IBH'nin olması nedeni ile LRBA protein ekspresyonunun olmadığı gösterildi.Genetik analizinde ekzon 23'te homozigot çerçeve kayması mutasyonu tespit edildi.

Olgu 2:İki yaşındaki kız olgu 8 aylıkken ishal, karında şişlik,beslenmeyi reddetme,kilo alamama,ödemle başvurdu.Fizik muayenesinde büyüme geriliği mevcuttu.Hipoalbuminemi olan hastanın endoskopik biyopsi örneği Çölyak ve eozinofilik kolit ile uyumlu idi.İmmünolojik tetkiklerinde IgG, IgM düşük,IgA ve IgE normal,gıda prik testi ve inek sütü spesifik IgE negatifti.İnek sütü ve Çölyak için diyetle rağmen hastanın semptomlarında gerileme olmayınca immün supresif tedavi başlandı.IBH tablosunun olması üzerine akım sitometri ile LRBA protein ekspresyonunun düşük olduğu gösterildi. Genetik analizde LRBA geninin 12. ekzonunda homozigot mutasyonu saptandı.

Sonuç: Her iki olgunun başlangıçta Çölyak tanısı alması ilgi çekici olup Çölyak tanısı şüpheli olan hastalarda LRBA eksikliğinin akılda bulundurulması gerektiğini göstermektedir.LRBA büyük bir gen olup 57 ekzondan oluşmaktadır.Bu nedenle genetik tanının konulması zaman almaktadır. Şüpheli hastalarda akım sitometri ile LRBA protein ekspresyonunun varlığının değerlendirilmesi tanının erken ve hızlı konulmasını sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: LRBA, immün disregülasyon, Primer immün yetmezlik

[Abstract:136] [P-053]

Amlodipine Bağlı Dişeti Büyümlerinde Değişen Sitokin Ekspresyonları*Sıddıka Selva Süme Keşir¹, Ezel Berker², Yağmur Deniz İlarıslan², Buket Acar², Çağman Tan³, Özlem Özer Yücel⁴, Sibel Elif Gültekin⁴, İlhan Tezcan³**1Kırıkkale Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Periodontoloji Anabilim Dalı, Kırıkkale**2Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Periodontoloji Anabilim Dalı, Ankara**3Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**4Gazi Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Oral Patoloji Anabilim Dalı, Ankara*

Giriş: Kalsiyum kanal blokörü olan amlodipin dişeti büyümlerine neden olmaktadır. Ancak, hangi mekanizmalar ile dişeti dokusunda fibrotik büyümlere neden olduğu bilinmemektedir. Farklı dokularda gelişen fibrotik değişikliklere Th1/Th2 ve Th17 hücrelerinin neden olabileceği bildirilmiştir. Bu çalışmanın amacı, Th1/Th2 ve Th17 hücrelerinden salınan sitokinlerin amlodipine bağlı dişeti büyümlerinde immünohistokimya ve ELISA teknikleri ile incelenmesidir.

Yöntem: Araştırmaya dişeti büyümesi olan 34 birey dahil edildi. Çalışma grupları amlodipine bağlı büyümleri (n=12), inflamatuvar dişeti büyümleri (n=10) ve kron yükseltme (kontrol grubu) endikasyonu olan bireyler (n=12) ile oluşturuldu. Hastaların tümünden klinik periodontal indeksler alındı; kan ve dişeti oluğu sıvısı (DOS) örnekleri toplandı. Gingivektomi operasyonu ile doku örnekleri elde edildi. IL-17A, IL-10, IL-13 ve IFN- γ 'nın dişeti dokularında ekspresyon seviyelerini belirlemek amacıyla doku kesitleri immünohistokimya yöntemi ile boyandı. Her bir kesit için dokuda pozitif boyanan inflamatuvar hücrelerin yüzdesi hesaplandı. ELISA tekniği ile serum ve DOS örneklerinde sitokin düzeyleri belirlendi.

Bulgular: Doku kesitlerinin analizinde IL-17A ekspresyonunun amlodipin örneklerinde (%80.69) kontrol grubuna (%42.42) göre artmış olduğu gözlemlendi (p<0.001). inflamatuvar dişeti büyümesi gözlenen grupta (%66) amlodipin grubuna göre daha az IL-17A ekspresyonu saptandı (p<0.05). En yüksek IFN- γ ekspresyonu (%70.6) kontrol grubu kesitlerinde gözlenirken, amlodipin ve inflamatuvar büyümlerde elde edilen değerler sırasıyla %67 ve %51 olarak bulundu. Doku kesitlerinde IL-10 ve IL-13 düzeyleri karşılaştırıldığında, gruplar arasında anlamlı bir farklılık gözlenmedi. Serum ve DOS örneklerinde ELISA analizleri devam etmektedir.

Sonuç: Pro-inflamatuvar bir sitokin olan IL-17A'nın, in vitro şartlarda fibroblastlardan kollajen ve TGF- β sentezini artırdığı bilinmektedir. IL-17A'nın amlodipin grubunda artmış olması, ilaca bağlı dişeti büyümlerinde etken bir faktör olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Amlodipin, dişeti büyümesi, sitokinler

[Abstract:145] [P-054]

Intrakraniyal Kanamalarla Seyreden Otoimmün Lenfoproliferatif Sendromlu Bir Vakanın Sunumu*Öner Özdemir, Nihat Atahan Kanbur**Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Sakarya*

Giriş: Otoimmün lenfoproliferatif sendromu (ALPS), lenfositlerin hücre yüzey reseptörü Fas (CD95)'in ligandı olan FasL ile etkileşmesiyle tetiklenen ve lenfosit apoptozisini sağlayan genlerdeki kalıtsal mutasyonlarla dolaşımdaki otoreaktif hücreler ve lenfoid kitlede artışı neden olan bir hastalıktır. Burada tekrarlayan intrakraniyal kanama sonucu vefat etmiş olan nadir bir ALPS vakası sunacağız.

Vaka: ALPS tanılı 14 yaşında kız hasta ellerde ve ayaklarda kasılma, gözlerini bir yere sabit olarak dikme şikâyetiyle getirildi. Altı aylıkken ağız içerisinde düzelmeyen pamukçukla beraber tartı alımında azalma ortaya çıktığı, tekrarlayan dermatofit enfeksiyonları geçirdiği, her ay en az 1 kez akut bronşit atağı geçirdiği öğrenildi. 5 yaşında burun ve idrardan kan gelmesi üzerine yoğun bakıma yatırılarak eritrosit ve trombosit süspansiyonu ile transfüze edildiği, aynı yıl içerisinde 1 kez pnömoni nedeniyle yoğun bakımda yattığı ve 8 yaşında da intrakraniyal kanama nedeniyle 10 gün yoğun bakımda yattığı öğrenildi. Sekiz yaşında sık enfeksiyon geçirmesi, lenfadenopati, trombositopeni sebebiyle lenfoma ve immün yetmezlik ön tanıları düşünülerek ileri tetkikler yapılmış. O dönemde yapılan laboratuvar incelemesinde trombosit sayısı: 33.100/mm³, IgA:39 mg/dl, IgG:3259 mg/dl, IgM:73 mg/dl, direkt coombs pozitif, CD 19:%0,92, CD4:%21, CD8:%59, CD4/CD8:0,33, ve DNT:>%7.86 bulunmuştu. Son yatışında yapılan laboratuvar incelemesinde trombosit sayısı: 23.600 /mm³, PT, aPTT, ve INR normaldi. Hasta 1 saat içerisinde 2 kez tonik-klonik nöbet geçirdi. Bu sırada yapılan göz dibi muayenesinde intrakraniyal kanama bulguları tespit edildi. Hastanın aktif kanaması devam etmiş olup tüm destek tedavileri yapıp trombosit süspansiyonu, eritrosit süspansiyonu ve IVIG verilmesine rağmen vefat etmiştir.

Sonuç: ALPS vakalarında trombositopeniye bağlı intrakraniyal kanamalara rastlanmaktadır fakat trombosit sayısı: 23.600 olmasına rağmen görülebilmesi dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom, trombositopeni, intrakraniyal Kanama

[Abstract:152] [P-055]

Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom (ALPS): Olgu Sunumu

Anar Gurbanov¹, Batuhan Yeke¹, Can Akal¹, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz², İlhan Tezcan²
1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara
2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Otoimmün Lenfoproliferatif Sendrom (ALPS), kronik, malign olmayan lenfoproliferasyon ve otoimmünite ile karakterize, çocuklarda nadir görülen bir hastalıktır. Normal lenfosit apoptozisini sağlayan FAS (CD95), FAS-Ligand, Caspase 10, Caspase 8 genlerinde meydana gelen mutasyonların, apoptozis defektine neden olarak, hastalığın patogeneğinde rol oynadığı gösterilmiştir. Lenfadenopati, hepatomegali, splenomegali, otoimmün hemolitik anemi, idiyopatik immün trombositopeni, nötropeni bu hastalarda en sık görülen bulgulardır. Periferik kanda CD4-CD8- T hücrelerinde artma, hipergamaglobulinemi, lenf bezi veya dalakta bu hücrelerin gösterilmesi tanı koydurucu özellikleridir.

Halsizlik ve döküntü yakınmalarıyla başvuran 8 yaş 5 aylık erkek olgu, ileri derecede splenomegali ve ağır trombositopenisi nedeniyle araştırılmış, etiyolojiye yönelik enfeksiyöz veya malign bir neden bulunamamıştır. Ancak 1 yaşından itibaren dalak büyüklüğü, CD4-CD8- T hücre oranı yüksekliği saptanmıştır. Olgu, bu bulgularla çocukluk döneminde nadir görülen ALPS tanısı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Apoptozis, FAS, otoimmün lenfoproliferatif sendrom

[Abstract:160] [P-056]

LRBA Protein Ekspresyonun Akımsitometrik Olarak Değerlendirilmesi

Selda Keyik, Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Şeyma Çelikkbilek Çelik, Mehmet Ali Karaselek, Sevgi Keleş, Esra Hazar Sayar, Hasan Kapaklı, Şükrü Nail Güner, İsmail Reisli
Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Konya

LRBA yaklaşık 300kD büyüklüğünde hematopoetik, nöral, gastrointestinal ve endokrin hücreleri içeren bir çok hücrede eksprese edilen, sitozolik bir proteindir. Hem B hem T hem T hücrelerinde eksprese olup apoptoz, otofaaji, hücre içi vezikül vezikül trafiğini düzenler. LRBA geni ise 57 ekzondan oluşan büyük bir gendir. Bu gende oluşan mutasyonlar sonucu proteinin yapısı ve fonksiyonu bozulmakta ve baskın olarak immün disregülasyon ve erken başlangıçlı enteropatiye sebep olan bir primer immün yetmezlik tablosu oluşmaktadır. Kesin tanı mutasyonun gösterilmesi ile konulmaktadır. Fakat mutasyon analizine sayılı merkezde bakılmaktadır. Son dönemlerde hastalara hızlı tanı alması amacı ile akım sitometrik veya western blot yöntem ile LRBA proteininin varlığı değerlendirilmeye başlanmıştır. Burada kinciğimizde son iki yıldır akım sitometrik yöntemle LRBA protein ekspresyonunun değerlendirme sonuçları sunulmuştur.

Yöntem ve Sonuçlar: Kasım 2016- Şubat 2017 tarihleri arasında immüdisregülasyon veya erken başlangıçlı inflamatuvar barsak hastalığı ön tanısı ile 15 olgu kliniğimize başvurdu. Hasta örnekleri eş zamanlı sağlıklı kontroller kullanılarak intraselüler indirek boyama yöntemi ile LRBA protein varlığı açısından değerlendirildi. İki olguda LRBA protein ekspresyonunun olmadığı gözlemlendi.

LRBA eksikliği değişken klinik ve labaratuvar bulguları olan bir immün yetmezliktir. Hastaların değişken klinikleri nedeniyle tanıya yardımcı hızlı tanı yöntemlerine ihtiyaç vardır. Akım sitometrik yöntemle LRBA protein ekspresyonunun değerlendirilmesinin genetik analiz için hasta seçiminde hızlı bir yöntem olduğunu düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: LRBA, İmmün disregülasyon, Akım sitometri

IPEX Sendromu: Aynı Aileden Benzer Bulguları Olan İki Olgu Takdimi

Ayça Burcu Öksüz¹, Mehtap Haktanır Abul², Deniz Çağdaş Ayvaz³, Halil Tuna Akar¹, Barış Kuşkonmaz⁴, Duygu Uçkan Çetinkaya⁴, İlhan Tezcan³

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

2Trabzon Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Trabzon

3Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik İmmunoloji Bilim Dalı, Ankara

4Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ

İmmün-disregülasyon/poliendokrinopati/X-linked (IPEX) sendromu sistemik otoimmün bir hastalıktır. Kronik diyare-atopik-dermatit-endokrinopatiyle karakterizedir. Genellikle infantil dönemde başlayan dirençli diyare, insülin bağımlı diyabet, atopik dermatit vardır.

OLGU-1

Bir yaşındayken döküntüyle başvurmuş, atopik dermatit, çoklu besin allerjisi olduğu saptanmış, sık enfeksiyon (tekrarlayan ishal, pnömoni), hepatomegali, proteinürisi olan hasta enfeksiyöz/metabolik yönden incelenmiş, sevkedilmişti. Eozinofili, IgE yüksekliği vardı, Ig A, G ve M, lenfosit alt-grupları, NBT normaldi. Böbrek biyopsisiyle mezangiyal proliferatif glomerülo nefrit saptandı. Toraks BT’de mediastinal lenf nodlarında büyüme, reaktif karakterde aksiller lenf nodu mevcuttu, sarkoidoz, tüberküloz düşünülürdü. Lenf nodu biyopsisinde viral enfeksiyonlara bağlı görülen reaktif immünoblastik hücreler vardı. Bronkoalveolar lavaj incelemesiyle mikobakteri yoktu, ARB negatifti. Primer immün yetmezlik(PİY) açısından izlendi. Pnömoni-ARDS’yle entübe edildi. İzlemde birinci-motor-nöron bulguları gözlenen hastanın kraniyal MR’da bazal gangliyonlarda kanama odakları, kortikal nekroz alanları vardı. Nörolojik sekeli olan hasta Pnömoni-ARDS’yle 3,5 yaşında kaybedildi.

OLGU-2

12-aylık erkek hasta, 3-aylıkken ateş, öksürük şikayetiyle başvurduğunda hiperglisemisinin saptanmasıyla erken başlangıçlı tip-1 DM tanısı aldı. Atopik dermatit, tekrarlayan ishal ve pnömoni, Coombs pozitif hemolitik anemi, serum IgE yüksekliği, eozinofili, çoklu besin allerjisi, IgE yüksekliği ile takip edilip kaybedilen erkek kardeş öyküsü olması nedeniyle hastada IPEX Sendromu düşünülürdü. FOXP-3 gen defekti saptanan hastaya HLA tam uyumlu 9 yaşındaki kız kardeşinden kök hücre nakli yapıldı, tam remisyona sağlandı. İzlemde insülin ihtiyacı azaldı.

SONUÇ

Bu çalışmada IPEX tanısıyla yapılan nakilden fayda gören hastayla benzer bulguları olup tanı konulma sürecinde kaybedilmiş iki kardeş vaka ele alındı. İlk vakada IPEX Sendromu’nun tanınal özelliklerinin mevcut olmaması tanıya zorluğa yolaçmıştır. İmmün disregülasyonla giden PİY’ler arasında erkek hastalarda IPEX, tanınal bulgular olmasa da akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: FOXP3, IPEX, İmmüendisregülasyon, Otoimmünite, Primer İmmün Yetmezlik

İki Otozomal Resesif İmmün Yetmezliğin Birlikteliği: IL-12 Reseptör β 1 ve Biotinidaz Eksikliği

Dilek Doğruel¹, Fatma Derya Bulut², Mustafa Yılmaz¹, Neslihan Önenli Mungan², Derya Ufuk Altıntaş¹

1Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmunoloji ve Alerji B.D., Adana

2Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma B.D., Adana

Giriş

Mikobakteri enfeksiyonlarına karşı mendelian yatkınlık (MSMD) hastalığında en sık görülen otozomal resesif kalıtım gösteren IL-12R β 1 eksikliği nadir bir hastalıktır. Hastalığın spektrumu bölgeselden yaygın BCG enfeksiyonuna kadar değişmektedir. Otozomal resesif herediter bir hastalık olan biotinidaz eksikliği ise organizmada biotin döngüsünü bozarak metabolik asidoz, cilt ve nörolojik bulguların yanı sıra T hücre fonksiyon bozukluğunun görüldüğü bir hastalık tablosuna yol açar

Olgu

Yenidoğan tarama programında biotinidaz enzim aktivitesinde düşüklük saptanan, anne-baba arasında akrabalık olan 1 aylık kız hasta hastanemiz Çocuk Metabolizma polikliniği tarafından takibe alındı. Serum biotinidaz enzim aktivitesi 2,39 U/L (3,8-13,3) saptandı. Serum aminoasit, açilkarbinitin profilleri ve idrar organik asit analizi normaldi. Biotinidaz eksikliği açısından yapılan analizde p.D444H (c.1330G>C)/p.L69Hfs*24 (c.196_197dupCATC) compound heterozigot mutasyon saptandı. Hastaya 5 mg/gün dozunda biotin tedavisi başlandı. Semptomsuz takip edilen hasta 6 ay sonra sol aksiller alanda 2x2 cm şişlik ve BCG skarından pürülan akıntı şikayeti ile tekrar hastanemize getirildi. Tüberkülin testi pozitif (12x13 mm) saptanan hastaya izoniazid, rifampisin, ve etambutol tedavisi başlandı. Hasta IL-12R β 1 eksikliği açısından değerlendirildi. IL-12R β 1 geninde c.783+1G>A homozigot mutasyon saptandı. Tedavisine interferon gama eklendi.

Tartışma

Klinik bulguların tek bir hastalık ile açıklanamadığı akraba evliliğinin yüksek oranda görüldüğü ülkelerde iki herediter hastalığın birlikteliği göz önünde tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: biotin eksikliği, immün yetmezlik, herediter hastalık, IL12R β 1 eksikliği

[Abstract:99] [P-059]

Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile Homozigot TACI Mutasyonu Saptanan Bir CVID Olgusu**Çağman Tan1, Ayşegül Akarsu1, Begüm Özbek1, Pınar Gür1, Rıza Köksal Özgül2, Deniz Çağdaş Ayvaz1, İlhan Tezcan1****1Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı****2Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı**

Transmembran Aktivatör ve Kalsiyum Modulatör ve Siklofillin Ligand İnteraktör (TACI) molekülü, B lenfosit farklılaşmasının farklı basamaklarında, B hücrelerinin homeostazisi ve yaşamını kontrol eden tümör nekrozis faktör reseptörü süper ailesinin (TNFRSF13B) bir üyesidir. TACI, hem B lenfositlerin, hem de aktive T lenfositlerin yüzeyinde ekspres olur ve TACI reseptörü BAFF (B cell activating factor) bağlantılı ligand APRIL (A Proliferation-Inducing Ligand)'a bağlanır. TACI molekülünü kodlayan TNFRSF13b geni, 17. kromozomun kısa kolunda (17p11.2) yer alır, 5 ekzondan oluşur ve 293 aminoasitlik proteini kodlar. Birinci dereceden akrabalık olan anne ve babanın 3. çocuğu olan 36 yaşındaki hasta tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, artrit ve eritema nodosum bulguları ile kliniğe başvurdu. Hastada ITP, zona ve herpes enfeksiyonları, kardeşinde geçirilmiş Gullian-Barre Sendromu, annesinde selektif IgA eksikliği, babasında Ewing sarkom, hepatoselüler karsinom olan hastada hipogamaglobulinemi ve antikor cevapsızlığı saptandı. Hedeflenmiş NGS (Yeni Nesil Dizileme) ile hastada TNFRSF13B geninde homozigot C104R mutasyonu tespit edildi. C104R mutasyonu TACI molekülünün ekstraselüler bölgesini etkilemektedir. Bu mutasyonun klinik tabloyu açıklayabileceği düşünüldü. Yeni nesil dizileme ile 264 geni kapsayan çalışmada bu klinik ile ilişkili başka bir varyasyona rastlanmadı. Bölümümüzde yeni nesil dizileme çalışmaları ile primer immün yetmezlikli hastaların genetik defektlerinin hızla saptanarak rasyonel tedavi yaklaşımları sağlanması amaçlanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: NGS, CVID, TACI, Primer İmmün Yetmezlik

[Abstract:117] [P-060]

Could MEFV mutation cause to Common Variable Immunodeficiency?**Alisan Yildiran1, Seyhan Kutlug1, Mehmet Halil Celiksoy1, Engin Altundag2, Omer Salih Akar2, Gonul Ogur2****1Department of Pediatric Immunology-Allergy, Ondokuz Mayıs University, School of Medicine, Samsun, TURKIYE****2Department of Pediatric Genetic, Ondokuz Mayıs University, School of Medicine, Samsun, TURKIYE**

Familial Mediterranean Fever (FMF) is the most common monogenic autoinflammatory disease and is distinguished from others with response to colchium. Common variable immunodeficiency (CVID) is a clinically and genetically heterogenous primary immunodeficiency disease characterized with hypogammaglobulinemia. Actually, defined genes in CVID reaches to 24 however, these mutations are only a small part of all CVID patients. MEFV mutation is not between these mutations yet.

In this retrospective evaluation, 82 patients were compared in four groups. In FMF+CVID group, there were 21 patients that responded to colchium and genetically defined as FMF, also were diagnosed as CVID according to ESID criteria and responded well to IVIG therapy. In FMF+common/severe infection group, there were 13 patients that have MEFV mutation and some findings of CVID but have not needed to IVIG therapy yet. In R202Q+CVID group, there were 22 patients diagnosed as CVID and responded well to IVIG therapy, all of these patients have R202Q mutation. In CVID group, there were 20 CVID patients responded well to IVIG therapy that have no clinical FMF disease and MEFV mutation.

Exclusion criteria were dysmorphic findings, congenital abnormalities or syndromes, other well-defined primary immunodeficiency syndromes, at least sixth months follow-up and being unsuitable to CVID criteria of ESID.

This patient series that have mostly CVID disease and MEFV mutation suggest that MEFV mutation could be related with CVID pathogenesis.

Keywords: Common variable immunodeficiency, Familial Mediterranean Fever, MEFV mutation

[Abstract:198] [P-061]

Nadir bir immün yetmezlik nedeni: TFRC gen mutasyonu**Ezgi Burgaç¹, Nigar Samedova¹, Dilek Doğruel¹, Derya Ufuk Altıntaş¹, Mustafa Yılmaz¹, Mahir Serbes¹, Şenay Şaşıhüseyinoğlu¹, Gülşah Duyuler¹, Atıl Bişgin²****1Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji B.D.****2Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik B.D.****GİRİŞ**

Kombine immün yetmezlik, farklı genetik nedenlere bağlı ortaya çıkabilmektedir. TFRC geni, T ve B hücrelerinin proliferasyonunda görev alan, hücre içine transferine bağlı demir alımını sağlayan TfR 1 proteinini kodlar. Burada, daha önce literatürde bir hastada bildirilmiş TFRC genindeki homozigot mutasyonun neden olduğu kombine immün yetmezlikli olgu sunuldu.

OLGU

3 yaş erkek hasta, büyüme gelişme geriliği, tekrarlayan ishal, bisitopeni hastanemize sevk edildi. Anne ve babası üçüncü dereceden akraba, diğer kardeşleri sağlıklıydı. İki aylıktan beri iki kez ishal, üç kez akciğer enfeksiyonu nedeniyle yatarak tedavi görmüştü. Fizik muayenesinde; servikal milimetrik lenfadenopati, yaklaşık 3 cm splenomegali, umbilikal herni tespit edildi. Laboratuvar tetkiklerinde Hb: 7,7 gr/dl, WBC: 11x1000/l, Plt: 22000/l idi. Periferik yaymasında atipik hücre yoktu. İmmunglobulin değerleri yaşına göre normal sınırlardaydı. Lenfosit alt gruplarından CD4 düzeyi düşük bulundu(24,4%). Hastanın takiplerinde kontrol immunglobulin tetkiklerinden IgA yaşına göre düşük bulundu. Kombine immün yetmezlik açısından hedeflenmiş gen paneli çalışılmış olup, negatif sonuçlanması sonrası hastadan ve anne-babasından tüm ekzom sekanslama yapıldı. Hasta ve anne-babasından trio olarak yapılan tüm ekzom dizi analizi sonucunda hastada TFRC geninde yeni homozigot p.Ile281Met (c.843A>G) mutasyonu saptandı. SIFT, PolyPhen2 ve MutationTaster ile yapılan in-siliko analizlerde patolojik olarak sınıflandırılan ve hastalık ile ilişkilendirilen mutasyon anne ve babada heterozigot olduğu gösterilerek teyit edildi. Hasta, halen takip edilmekte düzenli intravenöz immunglobulin tedavisi almaktadır.

TARTIŞMA

Olgumuzda TFRC homozigot mutasyonu daha önce tanımlanmamış bir mutasyon olup, literatürde bugüne kadar sadece tek bir olguda TFRC ilişkili immün yetmezlik bildirilmiştir. Olgumuz hem bu yeni mutasyon nedeniyle hem de ender görülen bir immün yetmezlik olması nedeni ile literatür açısından önemli bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Kombine immün yetmezlik, TFRC gen mutasyonu

[Abstract:92] [P-062]

Kolşisine Dirençli Ailevi Akdeniz Ateşi Olgularının Kanakinumab ile Başarılı Yönetimi**Sanem Eren Akarcan, Güzide Aksu, Afig Berdeli, Neslihan Edeer Karaca, Necil Kütükçüler**
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir

Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA) tekrarlayan ateş ve serozit bulguları ile karakterize, sık görülen bir otoinflamatuvar hastalıktır. Pirin proteinini kodlayan MEFV genindeki otozomal resesif mutasyonlar artmış interlökin -1 beta (IL-1 β) üretimi yoluyla abartılı inflamatuvar yanıtı neden olur. Kolşisin atak sıklığını ve şiddetini azaltır, amiloidozu önler.

Tolere edilen "maksimum" kolşisin dozuyla 3 ay boyunca ayda en az bir atak geçiren ve atak aralarında akut faz reaktanları yüksek kalan hastalar kolşisine dirençli olarak tanımlanır. Tüm hastaların %5-10 'nu oluşturan bu vakalarda inflamasyon IL-1 inhibisyonu yapan ilaçlarla kontrol edilebilir.

Kliniğimizde izlenen 4 dirençli olguda Türkiye'de bu endikasyonda kullanımı Sağlık Bakanlığı iznine tabi olan Kanakinumab ile elde edilen sonuçlar özetlendi.

Hastalar 7-17 yaş aralığındaydı. İki hastada M694V homozigot, bir hastada M694V/V726A bileşik heterozigot, bir hastada V726A heterozigot mutasyon mevcuttu. Hastaların hiçbirinde proteinüri mevcut değildi. İki hastaya maksimum tolere edilen dozda kolşisin ile sık ataklar; iki hastaya ise kortikosteroid kullanımı gerektiren tekrarlayan plevral ve perikardiyal effüzyon nedeniyle kanakinumab başlandı.

Hastaların tedavi öncesi akut faz reaktan yüksekliği mevcuttu (Ortalama ESR: 16.5 mm/saat, CRP: 8.1 mg/dL, SAA: 592,7 mg/dl). Kanakinumab 4 haftada bir (>40 kg: 150 mg/doz; <40 kg 4 mg/kg/doz) subkutan uygulandı. Tedaviye bağlı bir yan etki gözlenmedi. Altıncı ay sonunda ataksız olan hastaların akut faz reaktanları geriledi (Ortalama ESR: 7 mm/saat, CRP: 0.2 mg/dL, SAA: 3.1 mg/dl).

Kanakinumab kolşisin ile kontrol edilemeyen AAA vakalarında iyi ve güvenli bir alternatif tedavi yöntemidir ve ülkemizde AAA'nın endikasyonlar içine alınması hastalar için fayda sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi akdeniz ateşi, IL-1, kanakinumab

[Abstract:189] [P-063]

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'ndeki son iki yıllık HLA B27 pozitifliği ve hastalıklarla olan ilişkisi**Emine Emel Koçman¹, Salih Çetiner², Filiz Kibar¹, Akgün Yaman¹****1Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı, Temel İmmünoloji Bilimi, Adana****2Çukurova Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu, Tıbbi Hizmetler ve Teknikler Ana Bilim Dalı, Adana**

HLA B27, MHC sınıf I ailesinin bir üyesidir. HLA B27'nin Anterior üveit ve Seronegatif spondiloartropatiler (Ankilozan Spondilit, Reaktif artrit, Psöriatik artrit, inflamatuvar barsak hastalığı ile birlikte sakroileit, Juvenil idiopatik artrit) ile ilişkisi uzun zamandır bilinmektedir. Diğer romatolojik hastalıklarla ve behçet hastalığıyla birlikteliğiyle ilgili olgular varsa da tam bir ilişki kanıtlanmamıştır. Bu çalışmada HLA B27 pozitifliğine eşlik eden hastalıklar değerlendirilmiştir. Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde, 2015-2016 yılları arasında farklı kliniklerden merkez laboratuvarı/İmmünoloji birimine gönderilen HLA B27 testi; HLA B27-FITC/HLA B7-PE monoklonal antikorları kullanılarak Flow Sitometri cihazında (Navios Flow Cytometer, Beckman Coulter, USA) değerlendirilmiştir. HLA B27 istemi yapılmış toplam 4210 hasta çalışmamız kapsamına alınmıştır. Bunların 626'sı (%14.87) HLA B27 testi pozitif bulunmuştur. Hastalık dağılımları; 291 Ankilozan spondilit (AS), 69 spondilopati/enflamatuvar spondilopati/sakroileit, 42 iridosiklit, 17 romatoid artrit (RA), 15 Juvenil romatoid artrit (JRA), 10 optik nevrit, 9 psöriatik ve enteropatik artropati (PEA), 9 behçet hastalığı (BH), 7 herediter amiloidoz (HA), 3 sjögren sendromu, 2 ülseratif kolit (ÜK), 2 skleroderma ve 1'er tanesi de multipl skleroz (MS), çölyak, fibromiyalji, endoftalmi, allerjik astım, sistemik lupus eritematozusdur. Ancak hastaların bir kısmında bazı hastalıkların birlikteliği dikkati çekmiştir. Örneğin; 4 hastada PEA/AS, 2 hastada behçet/HA birlikteliği mevcuttur. 1'er hastada da Behçet/Spondilopati, sjögren sendromu /spondilopati, JRA/HA, çölyak /JRA, behçet /JRA, MS - AS ve RA- HA birlikteliği saptanmıştır. Yapılan çalışmalarda herediter amiloidoz ve HLA B27 birlikteliğiyle ilgili bir veri olmaması sebebiyle, çalışmamızda 7 hasta olması dikkatimizi çekmiştir. Bölgemizde sıkça görülen ailevi akdeniz ateşi (AAA) amiloidozla seyredabilen bir hastalıktır. Amiloidozla seyreden Ailevi Akdeniz ateşiyle HLA B27 birlikteliği araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: HLA B27, Herediter amiloidoz, Ankilozan spondilit, İridosiklit

[Abstract:196] [P-064]

CRMO tanılı olguların değerlendirilmesi; tek merkez deneyimleri**Yasin Karalı¹, Şükrü Çekiç¹, Funda Aydemir², Sara Şebnem Kılıç Gültekin¹****1Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa****2Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Bursa**

Giriş: Kronik rekürren multifokal osteomyelit (CRMO) kronik, tekrarlayıcı, steril inflamatuvar lezyonlarla karakterize nadir görülen otoenflamatuvar bir hastalıktır.

Materyal-Metod: Çalışmaya Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalında CRMO tanısıyla takip edilen 4 olgu alındı. Veriler olguların elektronik dosyaları taranarak elde edildi.

Bulgular: Olguların yaşları 5 ile 13 arasında değişmekteydi ve kız erkek oranı 3/1 idi. İki olgu bacak ve ayak ağrısı, ayak ucuna basamama ile, bir olgu bel ve kalça ağrısı ile, bir olgu ise ateş, kilo kaybı, kalça, diz, bacak ağrıları ve sabah tutukluğu ile başvurdu. Laboratuvar incelemesinde tüm Olguların tam kan sayımı ve kan biyokimyasaları normaldi. C- reaktif protein bir olguda yüksek iken (1,51mg/dl) diğer olgularda normaldi. Eritrosit sedimentasyon hızı 5 -36 mm/sa arasında değişmekteydi. Anti nükleer antikor bir olguda 1/100 dilüsyonda pozitif diğer olgularda negatif saptandı. CRMO; bir hastada tibia, bir hastada kalkaneus ve talus, bir hastada her iki femur, bir hastada ise sakrum ve pelvisin iskion kolu yerleşmişti. Bir olguda CRMO ve myozit birlikteliği saptandı. Tüm olgulara başlangıç tedavisi olarak non steroid antiinflamatuvar ilaç (NSAİİ) başlandı. İzlemlerinde yeterli yanıt alınmadığı için NSAİİ tedavisine bir olguda etanercept, iki olguya ise adalimumab eklendi. NSAİİ ve anti TNF tedavileri sonrası olguların yakınmaları kontrol altına alındı.

Tartışma ve Sonuç: CRMO; etyolojisi bilinmeyen, nadir, enfeksiyöz olmayan enflamatuvar bir kemik hastalığıdır. Özellikle çocuklar ve genç ergenlerde uzun kemiklerin ve omurganın metafizlerini etkiler. CRMO kronik kemik ağrısı ve antibiyotik tedavisine yanıt vermeyen osteomyelitinin ayırıcı tanısında akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: CRMO, anti TNF, çocuk

[Abstract:82] [P-065]

Kronik Granüloamatöz Hastalık ve X-Linked Trombositopeni Tanıları ile İzlenen İki Hastada Refrakter Trombositopeni İçin ELTROMBOPAG Kullanılması

Ayşe Metin¹, Hakan Güvenir¹, Ayça Yozgat², Dilek Kaçar², Neşe Yaralı², Namık Özbek²

1Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği, Ankara

2Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Kliniği, Ankara

GİRİŞ: Tedaviye dirençli immün trombositopeni tedavisinde son yıllarda trombopoetin reseptör agonistlerinin kullanılması gündeme gelmiştir. Eltrombopag oral uygulanan, nonpeptid yapıda trombopoetin reseptör agonistidir. Bu çalışmada kronik granüloamatöz hastalık (KGH) ve X-linked trombositopeni (XLT) tanıları ile izlenen iki hastada, standart tedavilere dirençli trombositopenide eltrombopag tedavisinin etkinliği sunulmaktadır.

Olgu-1:11 yaş, erkek hasta; 6 aylıkken boyunda şişlik ve ateş yakınmasıyla başvurduğunda, BCG aşısı sonrası lenfadenit ve 4,5 aylıkken anal abse nedeniyle tedavi edildiği, anne ve babasının akraba olduğu öğrenildi. NBT testi ile KGH tanısı kondu. 5 yaşından itibaren tekrarlayan purpura ve ekimoz gelişen hastanın, trombosit sayısı 5000/ μ L'ye indi. IVIG, steroid ve ritüksimab tedavilerine rağmen, trombosit sayısı yükseltilemedi. Eltrombopag, 50 mg/gün olarak başlandı. 8 aydır bu tedavi ile izlenen hastanın son trombosit sayısı 217000/ μ L'dir ve kanama epizodlarında azalma gözlenmiştir.

Olgu-2:11,5 yaş erkek hastanın öyküsünden; 2,5 aylıkken ekstremitelerinde döküntü şikayeti olduğu, trombosit sayısı 10000/ μ L olduğundan akut ITP düşünüldüğü, 2,5 aylıktan itibaren tekrarlayan otit geçirdiği, anne ve babasının akraba olduğu öğrenildi. Erkek kardeşinde Wiskott-Aldrich Sendromu (WAS) olduğundan, WAS düşünülerek hastanemize gönderildi. 1 yıldır devam eden dişeti kanaması olan hastanın, trombosit sayısı 17000/ μ L'ye kadar azaldı. Dış merkezde, steroid, IVIG ve ritüksimab tedavileri aldığı öğrenildi. Hastanın genetik analizinde; WAS proteinini (WASP) kodlayan gende erken ekzonlarda missens mutasyonu (Ekzon 2: c.G275A; p.Val5Met) tespit edildi. Zhu skoru 2 olarak hesaplanan hasta bu verilerle; WAS değil, XLT olarak değerlendirildi. Hastaya Eltrombopag 50 mg/gün olarak başlandı. 6 aydır bu tedaviyle izlenen hastanın son trombosit sayısı 91000/ μ L'dir ve kanama epizodlarında azalma gözlenmiştir.

Sonuç: Standart tedavilere refrakter trombositopenisi olan hastalarda, eltrombopag tedavisinin etkin olduğu görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Eltrombopag, Kronik Granüloamatöz Hastalık, X-Linked Trombositopeni, Wiskott-Aldrich Sendromu

[Abstract:84] [P-066]

Kronik lenfositik lösemi gelişimi öncesinde yüzde gözlenen lenfomatoid papüllozis olgusu

Sibel Doğan¹, Nilgün Atakan¹, Ayşen Karaduman¹, Gonca Elçin¹, Sibel Ersoy Evans¹, Özyay Gököz²

1Hacettepe Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı, Ankara

2Hacettepe Üniversitesi, Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

53 yaşında kadın hasta yüzde kızamık kaşıntılı içi su dolu kabarcıklar nedeni ile başvurdu. Dermatolojik muayenede alın yüz orta hat ve çenede boyun V'sine kadar yayılan eritemli vezikül ve papüllerin olduğu görüldü. Lezyonlardan yapılan yüzeysel deri biyopsi incelemesinde demodeks negatif olarak değerlendirildi. Hastanın tam kan sayımı ve periferik yaymasında lökositoz, lenfositoz ve eozinofili saptandı. Total IgE seviyesi 6134 IU/ml (1,31-165) olarak bulundu. Granüloamatöz rozasea, anjiolenfoid hiperplazi ve eozinofili ve lenfomatoid papüllozis ön tanıları ile alınan biyopsinin histopatolojik incelemesinde CD68 pozitif histiyositlerin yanı sıra CD30 pozitif hücrelerin varlığı nedeni ile lenfomatoid papüllozis yönünden değerlendirilmesi uygundur şeklinde raporlandı. Önerilen metotreksat tedavisini almayan hastaya 10 ay sonra kronik lenfositik lösemi (KLL) tanısı konuldu. Yüz bölgesinde lenfomatoid papüllozis oldukça nadir bir antitedir. Bu olguda bu nadir antitenin devamında KLL gelişimi gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: kronik lenfositik lösemi, lenfomatoid papüllozis



[Abstract:87] [P-067]

İntravenöz İmmunglobulin Tedavisi Alan Ağır İmmün Yetmezlikli Hastalarda Yaşam Kalitesi

Neslihan Edeer Karaca¹, Binay Kayan Ocakoğlu², Fevzi Tuna Ocakoğlu², Ezgi Ulusoy¹, Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹, Serpil Erermiş²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Romatoloji ve İmmunoloji Bilim Dalı, İzmir

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk ve Ergen Psikiyatrisi Anabilim Dalı, İzmir

AMAÇ

Primer immün yetmezlikler seyrek görülmesine karşın ciddi morbidite ve mortaliteye yol açmaktadır. Ülkemizde de PİY'li çocukların yaşam kalitesini belirten bir çalışmaya rastlanmamıştır. Çalışmamızda, IVIG tedavisi alan PİY'li çocuklarda yaşam kalitesinin Juvenil İdiopatik Artrit (JİA) tanılı çocuklarla ve sağlıklı kontrollerle karşılaştırılması amaçlanmıştır.

YÖNTEM-GEREÇLER

Çalışmamıza Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Romatoloji ve İmmunoloji Bilim Dalı Polikliniği takipli 44 PİY'li hasta, Romatoloji Polikliniğinde takipli 32 hasta 30 sağlıklı kontrol alınmıştır. Olguların yaşam kalitelerini belirlemek amacıyla ebeveynlerine Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ)- Ebeveyn Formu verilmiştir. Hasta grubu için ÇİYKÖ - Çocuk Formu verilmiştir.

BULGULAR

ÇİYKÖ-çocuk ölçeğinde, 3 grup arası ölçek toplam puanı, fiziksel sağlık, duygusal işlevsellik, okul işlevselliği, psikososyal toplam puanı açısından anlamlı farklılık bulunmuştur. Sosyal işlevsellik açısından 3 grup arasında farklılık bulunmamıştır. Anneler tarafından doldurulan ÇİYKÖ toplam puanı, fiziksel sağlık, duygusal işlevsellik, okul işlevselliği, psikososyal sağlık puanı açısından 3 grup arasında farklılık bulunmuştur. Tüm alt test skorlarının PİY ve JİA grubunda farklı olmadığı saptanmıştır. PİY ve JİA grubunun tüm alt test skorlarının kontrollerden farklı olduğu saptanmıştır.

SONUÇ

PİY ve JİA'lı hastalar yaşam kaliteleri açısından benzer özellikler göstermektedirler. Literatürde Zebracki ve arkadaşları, çalışmamıza benzer şekilde PİY ve JİA'lıların yaşam kalitesi skorlarının benzer olduğunu, sağlıklı kontrollerden ise daha düşük olduğunu belirtmişlerdir. Çalışmamızda yaşam kalitesi skorları, yaş ve cinsiyetle ilişkisiz bulunmuştur. Sonuç olarak, hastalık ağırlık düzeyi ve hastalıkla ilişkili bazı faktörlerin yaşam kalitesini bazı alanlarda orta derecede etkilemesi, JİA'lı hastalarla benzer bulunması, kronik hastalık varlığının tek başına, hastalıkla ilişkili faktörlerden daha fazla oranda yaşam kalitesini olumsuz yönde etkilediğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: çocuk ve ergen, intravenöz immunglobulin tedavisi, kronik hastalık, primer immün yetmezlik, yaşam kalitesi



İntravenöz İmmunglobulin Tedavisi Alan İmmün Yetmezlikli Hastalarda Ruhsal Durum Özellikleri

Binay Kayan Ocakoğlu1, Fevzi Tuna Ocakoğlu1, Neslihan Edeer Karaca2, Ezgi Ulusoy2, Güzide Aksu2, Necil Kütükçüler2, Serpil Erermiş1

1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk ve Ergen Psikiyatrisi Ana Bilim Dalı, İzmir

2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Romatoloji ve İmmunoloji Bilim Dalı, İzmir

AMAÇ

Primer immün yetmezlikler (PİY) seyrek görülen bir hastalık grubu olmakla birlikte ciddi morbidite ve mortaliteye yol açması nedeniyle klinik ve epidemiyolojik açıdan önem taşır.

PİY'li çocukların psikososyal gelişiminin, kendilik algısı, kişilerarası ilişkiler ve sosyal aktivitelerinin etkilenmesi beklenmektedir. Bu popülasyonda psikopatolojiyi değerlendiren çalışmalar kısıtlıdır. Bu nedenle, IVIG tedavisi alan PİY'li çocuklarda ruhsal durum özellikleri, Juvenil İdiopatik Artrit (JİA) tanılı çocuklarla ve sağlıklı kontrollerle karşılaştırılmıştır.

YÖNTEM-GEREÇLER

Çalışmamıza Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Romatoloji ve İmmunoloji Bilim Dalı Polikliniği takipli 44 PİY'li hasta, Romatoloji Polikliniğinde takipli 32 hasta ve 30 sağlıklı kontrol (SK) alınmıştır. Psikiyatrik tanıları saptamak amacıyla Okul Çağı Çocukları İçin Duygulanım Bozuklukları ve Şizofreni Görüşme Çizelgesi Şimdi ve Yaşam Boyu Şekli uygulanmıştır.

BULGULAR

Psikopatoloji görülme oranı PİY'lilerde %70,45, JİA'lılarda %62,5, SK'lerde %23,3'dür. Gruplar arasında psikopatoloji görülme oranları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur ($X^2=14,69$, $p<0,01$). PİY'liler ve JİA'lılar arasında ise fark bulunmamıştır ($X^2=0,094$, $p=0,759$). PİY ve JİA gruplarında en sık görülen psikiyatrik tanıları Depresif Bozukluk, Anksiyete Bozuklukları olmuştur. Depresif bozukluklar açısından PİY ve JİA grupları arasında istatistiksel olarak fark bulunmamıştır ($X^2=0,142$, $p=0,706$).

SONUÇLAR

Literatürde yalnızca bir çalışmada, PİY'liler, JİA'lılar ve sağlıklı kontrollerle karşılaştırılmış, anksiyete ve depresyon düzeyleri daha yüksek bulunmuştur. Bizim çalışmamızda ise hem PİY grubu hem de JİA grubu sağlıklı kontrollerden sadece depresif bozukluklar açısından farklılık göstermiştir. PİY ve JİA'lı hastalarda ruhsal hastalıkların görülme oranlarının benzer olduğu saptanmıştır. Kronik hastalıkla yaşamak, hastalıkla ilişkili faktörlerden bağımsız olarak ruhsal hastalıkların görülme sıklığını arttırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: *çocuk ve ergen, kronik hastalık, primer immün yetmezlik, psikiyatrik hastalık, psikopatoloji*

[Abstract:97] [P-069]

Sık Enfeksiyon Geçirme Şikayeti ile Başvuran Çocuk Hastalarda Klinik ve İmmunolojik Değerlendirme

Murat Cansever¹, Elif Nurdan Özmansur², Alper Özcan³, Türkan Patıroğlu¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk İmmunoloji BD, Kayseri

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Kayseri

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, Kayseri

Giriş

Ailelerin 'Her zaman hasta' olarak ifade ettiği çocuklar, hekimler için sık karşılaşılan ve çözüm bekleyen sorunların başında gelir. Bu çalışmada kliniğimize sık enfeksiyon geçirme şikayeti ile başvuran 130 hasta da etyolojik nedenler irdelenmiş ve sonuçları sunulmak istenilmiştir.

Materyal ve Metod

İmmunoloji kliniğine 6 aylık dönemde sık enfeksiyon geçirme (yılda 10'dan fazla) şikayeti nedeniyle başvuran 130 hastada etyolojik nedenler değerlendirilmiştir.

İstatistiksel Analiz

Verilerinin değerlendirilmesinde istatistiksel metod olarak SPSS 22.0 programı, normallik testleri shapiro-wilk testli histogram ve Q-Q grafikleri, gruplar arasında farklılık için independent T-testi kullanılmıştır.

Bulgular

Çalışmaya alınan 130 hastanın 39 (%30)' unda ailede ve kendisinde atopi öyküsü, 20(%15)'inde tanı konulmuş gastroösofajial reflü öyküsü, 10(%7,5)'inde tanı konulmuş adenoid vegetasyon öyküsü, 43(%33)'ünde pasif sigara maruziyeti saptandı.

Tartışma

Ailelerde büyük endişeye neden olan sık enfeksiyon geçirme ve 'her zaman hasta' ifadesi sık karşılaşılan ve çözüm bekleyen bir sorundur.

Tekrarlayan enfeksiyon şikayeti olan çocuklar 4 grup altında (1-Normal çocuk, 2-Atopik çocuk, 3-Kronik hastalığı olan çocuk, 4-Bağışıklık sistem bozukluğu olan çocuk) değerlendirilmektedir.

1) Normal Çocuk: Bu grupta ki çocukların % 50'sinde altda yatan belirgin bir nedenin olmadığı görülür.

2) Atopik Çocuk: Tekrarlayan enfeksiyonu olan hastaların % 30'unu atopik hastalıklı çocuklar oluşturur.

3) Kronik Hastalıklı Çocuk: Tekrarlayan enfeksiyonu olan hastaların % 10'unu kronik hastalıklı çocuklar oluşturur.

4) İmmun Yetmezliği Olan Çocuk: İmmün sistemin kompleks bir yapısı olup, yetmezliğinde oluşan klinik tablo tekrarlayan enfeksiyonlu çocukların yaklaşık %10'unu oluşturur.

Sık enfeksiyon nedeniyle başvuran hastalarda çalışma verilerinde görüldüğü üzere sadece allerjik ve immunolojik problemler değil, altda yatan diğer nedenlerinde sorgulanılması ve araştırılması gerektiği görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Sık Enfeksiyon Geçirme, İmmunolojik Değerlendirme

[Abstract:101] [P-070]

Gastrointestinal Sistem Yakınmaları Olan Primer İmmün Yetmezlikli Çocuk Hastaların Endoskopik Değerlendirilmesi

Gülin Hızal1, Deniz Çağdaş Ayvaz2, Hayriye Hızarcıoğlu Gülşen1, Hasan Özen1, İnci Nur Saltık Temizel1, Hülya Demir1, İlhan Tezcan2, Aysel Yüce1

1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Gastroenteolojisi Bilim Dalı, Ankara
2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İmmunoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş ve amaç

Gastrointestinal sistem (GİS) primer immün yetmezlik (PİY) hastalarında en sık etkilenen sistemlerden birisidir. Gastrointestinal sistem semptomlarının detaylı değerlendirilmesi, PİY hastalarında komplikasyonların önlenmesi ve özgül tedavilerin planlanabilmesi için önem taşımaktadır.

Bu çalışmada GİS yakınmaları olan PİY hastalarının klinik, endoskopik ve patolojik bulgularının değerlendirilmesi planlanmıştır.

Metot

GİS semptomları olup özofagogastroduodenoskopi ve kolonoskopi yapılan 0-18 yaş arası PİY hastaları retrospektif olarak çalışmaya alındı.

Sonuçlar

Çalışmaya alınan 21 hastanın 7'si (%33.3) kombine immün yetmezlik, 5'i (%23.8) kronik granülomatöz hastalık, 3'ü yaygın değişken immün yetmezlik, 2'si (%9.5) kronik mukokütanöz kandidiazis, 1'i (%4.8) hiperimmünglobulin M sendromu, 1'i hiperimmünglobulin E sendromu, 1'i IL-10R eksikliği ve 1'i de IL-12 reseptör eksikliği idi.

En sık GİS semptomu kronik ishaldi (%85.7). PİY tanı yaşı 2.4 ± 0.7 , endoskopi yaşı 5.9 ± 0.9 yıldır. Dört (%19) hastanın biyopsisinde enfeksiyon (CMV, giardia ve kandida) saptandı. 13 hastanın (%61.9) kolon biyopsisinde inflamatuvar barsak hastalığı (İBH) benzeri kolit ile uyumlu bulgular görüldü. Bu hastaların biri asemptomatik olup akut faz yüksekliği nedeniyle endoskopi yapılan kronik granülomatöz hastalıklı bir çocuktu. İBH benzeri kolit saptanan 13 hastanın 4'ü (%30.8) immün supresif tedaviye yanıtızsızdı, 5 hastada (%38.5) kısmi yanıt alındı. Toplam 5 hastaya hematopoietik kök hücre nakli (HSCT) yapıldı. İBH benzeri kolit olup HSCT yapılan 3 hastanın 2'sinde nakil sonrası GİS bulguları düzeldi.

Tartışma

GİS yakınmaları olan PİY hastalarında endoskopik değerlendirme enfeksiyöz ve inflamatuvar tutulumu ayırt etmek için gereklidir. İBH benzeri kolit T hücre yetmezlikli hastalar da olmak üzere çeşitli PİY tiplerinde görülebilir ve immün supresif tedaviye dirençli olabilir. Bu hastalarda HSCT GİS bulgularını iyileştirebilir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, inflamatuvar barsak hastalığı, kolit

[Abstract:102] [P-071]

İnek Sütü Alerjisinde Desensitizasyon ve Tolerans

Nurşen Cigerci Günaydın1, Esen Demir1, Elif Azarsız1, Sunde Yılmaz Süslüer2, Necil Kütükçüler1, Cumhuriyet Günüz2, Figen Gülen1, Güzide Aksu1, Remziye Tanaç1

1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Alerji İmmünoloji B.D
2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik B.D

İnek sütü alerjisinde (İSA) oral immünoterapi (desensitizasyon) (OİT) tedavi seçeneklerinden biridir ve kişinin inek sütünü toleransa benzer şekilde reaksiyon gelişmeden alabilmesini sağlamayı amaçlar. Çalışmamızda İSA tanısıyla izlenen hastalarda, farklı tedavi seçeneklerinin blokan antikolar aracılığıyla IgE ilişkili alerjen sunumunun engellenmesi sonucunda T hücre regülasyonuna etkileri ile oral immünoterapinin immün mekanizması araştırılmıştır.

Çalışmaya yaş ortalaması 42.6 ± 39 (6-201) ay olan %63.6 (n:49)'sı kız, 77 çocuk alındı. Hastalar dört gruba ayrılarak (Grup 1: oral immünoterapi alan hastalar, Grup 2: eliminasyon diyeti alan hastalar, Grup 3: doğal tolerans geliştiren hastalar, Grup 4: sağlıklı kontrol grubu) değerlendirildi. Tüm gruplarda başlangıçta ve tedavi gruplarında 6. ayda spesifik laboratuvar testleri ve klinik değerlendirme yapılmıştır.

Desensitizasyon grubunda tedavi sonrası 6. ayda total IgE düzeyinde artış, süt splgE'de düşme, spesifik IgA ve IgG4 antikor yanıtlarında belirgin artış, CD4+CD25+foxp3% düzeyinde değişim olmadan IL-2, IL-10, TGF- β sitokin yanıtlarında artış, tedavi öncesi ile benzer IL-13 yanıtı, tolerans grubuyla benzer foxp3 mRNA ekspresyonu saptandı. Eliminasyon grubunda ise 6. ayda total IgE düzeyinde artış, süt splgE'de düşme, spesifik IgA düzeylerinde değişim yokken IgG4 antikor yanıtlarında belirgin olmayan artış, CD4+CD25+foxp3% düzeyinde ve IL2 ile IL-10 düzeyinde artış olmadan TGF- β sitokin yanıtlarında Grup 1'e göre daha düşük olmakla birlikte artış, azalmış IL-13 yanıtı ve tolerans grubuyla farklılık gösteren foxp3 mRNA ekspresyonu saptandı.

Oral immünoterapi ile blokan antikolar ile IgE ilişkili alerjen sunumunun engellenmesi, T helper 1 yanıtının arttırarak T helper 2 yanıtının baskılanması ve T regülatuar hücre fonksiyonlarının arttırılması ile başarılı ve doğal tolerans benzer immün yanıt gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: İnek sütü alerjisi, immünoterapi, Treg hücre, sitokinler

[Abstract:105] [P-072]

İntravenöz İmmünglobulin Replasmanı Yapılan Primer İmmün Yetmezlikli Olgularda Görülen Yan Etkiler ve Etki Eden Faktörler

İpek Burcu Parlak İbiş¹, Semiha Bahçeci Erdem², Sait Karaman¹, Nesrin Gülez¹, Ferah Genel¹

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

2Çiğli Bölge Eğitim Hastanesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Kliniği, İzmir

Amaç: Günümüzde İVİG birçok hastalığın tedavisinde yaygın olarak kullanılmaktadır. Araştırmamızda İVİG tedavisi alan hastalarda hasta sayısı ve infüzyon sayısı kapsamında görülen yan etkilerin ve hangi faktörlerle ilişkisi olduğunun belirlenmesi amaçlandı. **Gereç-Yöntem:** Haziran 2014-Haziran 2016 tarihleri İmmünoloji Ayaktan Tedavi Ünitesi'nde İVİG tedavisi uygulanan primer immün yetmezlikli olgular alındı.

Bulgular: Toplam 145 hastanın %44,8'inde İVİG'e bağlı yan etki olduğu saptandı. Verilen tüm infüzyonlar esas alındığında ise infüzyonların %14,2'sinde İVİG'e bağlı yan etki gözlemlendiği belirlendi. Çalışmamızda replasman alan hastalar içerisinde en yüksek oranda yaygın değişken immün yetmezlik tanısı ile izlenen olgular mevcut idi ve yan etki oranının bu olgularda en yüksek olduğu görüldü. En sık izlenen yan etki tüm infüzyonların %7,8'inde görülen baş ağrısı olarak saptandı. Baş ağrısı erken dönem yan etkilerin %36,3'ünü, geç yan etkilerin %77,7'sini oluşturmaktaydı. Erken dönemde ise ateş yüksekliği en sık görülen yan etki idi. Eşlik eden enfeksiyöz hastalık varlığında yan etki oranlarının anlamlı arttığı görüldü. Tekrarlayan infüzyonlar ile yan etki görülme oranı arasında istatistiksel olarak anlamlı fark olmasa da yan etki görülme oranının tekrarlayan infüzyonlar ile giderek azaldığı belirlendi. Premedikasyon önceki infüzyonlarda yan etki görülen olgulara uygulandı ve premedikasyon ile yan etkilerin %77'sine hakim olduğu görüldü. İVİG preparatlarının konsantrasyonu ile yan etki gelişme oranı arasında bir ilişki saptanmadı. Olguların hiçbirinde renal, hematolojik ciddi bir reaksiyon görülmüdü.

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

Anahtar Kelimeler: intravenöz immünglobulin, yan etkiler

[Abstract:107] [P-073]

Sağlıklı peri-implant dokulara sahip ve peri-implantitisli implantı bulunan hastalarda peri-implant oluşu sıvısındaki TNF- α , IL-1 β , IL-6, IL17 ve IL-10 seviyelerinin karşılaştırılması

Ali Rıza Kolbaş¹, Çağman Tan², Nuray Er¹

1Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi

2Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı

Bu çalışmanın amacı; sağlıklı peri-implant dokulara sahip ve peri-implantitisli implantı bulunan hastalarda peri-implant oluşu sıvısındaki TNF- α , IL-1 β , IL-6, IL17 ve IL-10 seviyelerinin karşılaştırılması ve hangisinin daha etkin bir rol oynadığının saptanmasıdır.

Toplam 32 hastada bulunan 20 sağlıklı ve 20 peri-implantitisli toplam 40 implant çalışmaya dâhil edildi ve bu implantlardan PIOS örnekleri toplandı. Alınan PIOS örneklerinde; TNF- α , IL-1 β , IL-6, IL17 ve IL-10 seviyeleri Human Cytokin 30-Plexi[®] kiti kullanarak Luminex 200TM ile değerlendirildi.

Bu sitokinler içerisinde IL-17 seviyesinin peri-implantitisli implantlarda, sağlıklı implantlarla karşılaştırıldığında farklılık göstermediği görülmüştür. Diğer 4 sitokinde ise peri-implantitisli ve sağlıklı implantlar arasında anlamlı farklılıklar bulunsa da ölçülen sitokin değerlerinde en yüksek farklılığın IL-1 β seviyesinde olduğu bulunmuştur. Ayrıca sondlamada cep derinliği ile IL-1 β seviyesi arasında pozitif bir korelasyon tespit edilmiştir. İncelenen diğer sitokinler ile sondlamada cep derinliği arasında istatistiksel olarak herhangi bir ilişki bulunmamaktadır.

IL-1 β , incelenen diğer sitokinlere kıyasla peri-implantitisin teşhisinde kullanılabilecek daha yararlı bir belirteç olabileceği düşünülmüştür. Perimplantitis patogenezindeki sitokinlerin rolünün anlaşılması, yeni tedavi paradigmasının oluşturulmasına ve hastalığı önleme stratejilerinin geliştirilmesine ciddi katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Sitokin, dental implant, Peri-implantitis

[Abstract:108] [P-074]

MALT1 mutasyonu saptanan 5 yaşındaki hasta

Ayşe Şenay Şaşıhüseyinoğlu¹, Mahir Serbes¹, Dilek Doğruel¹, Mustafa Yılmaz¹, Atıl Bişgin², Derya Ufuk Altıntaş¹
1Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana
2Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana

Giriş: MALT1, NF-κB aktivasyonunu sağlayan sinyal yollarında rol alan yol alan bir sistein proteazını kodlamaktadır. MALT 1 proteini eksikliğinde TCR aracılıklı NF-κB aktivasyonun olmadığı gösterilmiştir. Burada MALT1 gen mutasyonu saptanan olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Olgu: Bir aylıkken kız hasta idrar yolu enfeksiyonu tanısıyla servise yatırıldı. Anne ve babasının hala-dayı çocukları olduğu, Costmann sendromu tanısı konulan bir kız kardeşinin 1,5 yaşında iken vefat ettiği öğrenildi. Fizik muayede VA:4300 gr (25-50p) boy:53 cm (25-50 p), baş çevresi:38 cm (50.p). Sistem muayeneleri doğal olan hastanın yapılan tetkikler sonucu immunglobulinleri, periferik kan lenfosit sayısı ve oranları normal bulundu. Düzenli kontrollere çağrılan hastanın 3 aylık olduktan sonra yanaklarında hiperemik lezyonlar olan hastada atopi saptanmadı. Onbir aylık olduğunda hastanın WBC: 5800 /mm³ ANS: 300/mm³ olması üzerine çocuk hematoloji kliniğinde değerlendirilen hastaya Costmann sendromu tanısı konularak GSCF başlandı. HAX-1 gen analizi normal bulundu. Dermatoloji kliniği tarafından da takip edilen hastanın başlangıçta yanaklarda görülen eritrodermi takipleri sırasında tüm vücuda yayıldı. Düzenli kontrollerde bakılan lenfosit alt grupları ve immunglobulin değerleri normal sınırlarda seyreden hastanın dört yaşında iken IgG 509 mg/dl, IgA: <6 mg/dl (Ig Gve A yaşına göre düşük) olması üzerine düzenli IVIG replasmanı başlandı. Hastanın o döneme kadar menenjit, subdural apse, tekrarlayan pnömoni, idrar yolu enfeksiyonu, rekürren CMV enfeksiyonları olması nedeniyle yapılan exom dizi analizi sonucunda MALT 1 mutasyonu saptandı.

Sonuç: Eritroderminin eşlik ettiği immün yetmezli durumunda MALT 1 gen mutasyonu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: MALT1, eritrodermi, CMV

[Abstract:121] [P-075]

Çocuk Hastanesinde Hızlı Yanıt Sistemleri: Pediatrik Erken Uyarı Sistemi

Dilek Yiğit

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ HASTANELERİ

Pediyatri servislerinde bulunan hastaların eskiye göre daha kompleks sorunları vardır.

Girişim, tedavi ve bakımları

Tedavilerde sınırlı işbirliği

Teröpatik aralığın sınırlı olması

Organların immatür olması

Pediyatrik dozların hazır olmaması ve alt dozlara ayırma ihtiyacının olması gibi nedenlerle daha zor ve karmaşık bir hale dönüşmektedir.

Pediyatrik hastalarda ani bilinç kaybı, solunum sıkıntısı, hipoksi, hipotansiyon, hipertansiyon, şok, kanama, bulantı, kusma en sık karşılaşılan komplikasyonlardır. Yatan hastalar solunum arresti veya kardiyak arrest ile ölüme kadar gidebilen ani kötüleşme riski taşımaktadırlar. Bu dönemde risklerin erken belirlenmesi hastanın iyileşme sürecini hızlandıracaktır.

PEUS;

Yatan hasta çocuklardaki klinik kötüleşmeyi zamanında tespit etmek için fizyolojik kriterler temel alınarak geliştirilmiş bir skorlama sistemidir.

Kritik hastanın hızla tespit edilmesini sağlayarak, gecikme olmaksızın gereken tedavinin başlatılmasını sağlar.

Yataklı servislerde hastanın sürekli olarak değerlendirilmiş olmasını sağlar.

Anahtar Kelimeler: hızlı yanıt sistemleri, pediatrik erken uyarı sistemi

[Abstract:123] [P-076]

Kistik fibrozis hastalarında ilaç allerjileri

Gokcen Dilsa Tugcu1, Ozge Uysal Soyer2, Umit Murat Sahiner2, Bulent Enis Sekerel2, Sanem Esref1, Mina Hizal1, Nagehan Emiralioglu3, Ebru Yalcin1, Deniz Dogru Ersoz1, Nural Kiper1, Ugur Ozcelik1

1Hacettepe Universitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gogus Hastaliklari Bilim Dalı

2Hacettepe Universitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Bilim Dalı

3Gaziantep Cengiz Gokcek Kadin Dogum ve Çocuk Hastanesi

Giriş: Kistik fibrozisin (KF) ilaç hipersensitivitesi için bir risk faktörü olduğu bildirilmektedir. Bununla birlikte, kistik fibrozisli çocuklarda ilaç allerjisi prevalansı hakkında çelişkili veriler vardır.

Yöntem: Hacettepe Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı'nda kistik fibrozis tanısı ile izlenen ve öyküsünde ilaç hipersensitivite reaksiyonunu(DHR) düşündüren bulgular olması nedeniyle Çocuk Allerji Bilim Dalı'na yönlendirilen hastalar çalışmaya alındı. EAACI önerilerine göre modifiye edilmiş bir ENDA (European Network for Drug Allergy) anketi doldurularak ilaç allerjisi çalışması gerçekleştirildi.

Sonuçlar: Kistik fibrozisi olan 220 hastadan 21'inde DHR öyküsü vardı. Bu hastaların 12'si erkek(%57) ve 9'u kızdı(%43), yaş ortalamaları 5.5'di(2-17.7). Hastalar 6(4-9.5) yıl boyunca takip edildi, % 38.1'i pnömoni nedeniyle hastaneye yatırıldı ve % 71.4'ünün geçtiğimiz son yılda üç veya daha fazla kez po antibiyotik kullanımı vardı. DHR öyküsünde suçlanan ilaçlar amoksisilin klavulonat (n=3), klaritromisin (n=3), seftazidim (n=2), seftriakson (n=2), TMP-SMX(n=2), vankomisin (n=1), siprofloksasin (n=1), meropenem (n=1), piperasilin tazobaktam (n=1), amfoterisin (n=1), azitromisin (n=1), inhale tobramisin (n=1), lipaz (n=1) ve UDCA (n=1) idi. En sık görülen bulgular ürtiker (% 38.1) ve makülopapüler erüpsiyon (% 38.1) iken anafilaksi gözlenmedi. Tanısal çalışma 19 hastada tamamlanmış olup; ilaç deri testleri (n = 6) ve provakasyon testleri (n = 19) yapıldı. Ürtikeri olan bir hastada TMP-SMX ile ilaç provakasyon testi pozitif olarak bulundu.

Sonuç: Kistik fibrozisli çocukların %9.5'inde ilaç hipersensitivitesinden şüphelenildi ve hastaların % 0.45'inde ilaç allerjisi saptanmıştır. Bu sonuçlar daha önce ilaç allerjisi oranlarının yüksek olduğu çalışmalar ile çelişmektedir. Kistik fibrozisli hastaların izleminde farklı ilaç rejimlerinin çok kez ve uzun süreli kullanımı hastalarda tolerans indüksiyonuna yol açabilir ve ilaç allerjisine karşı koruyucu olabilir.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis, antibiyotik, ilaç allerjisi

[Abstract:127] [P-077]

Periferik Eozinofili Nedeni ile Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümüne Yönlendirilen Hastaların Klinik ve Bronkoskopik Değerlendirilmesi

Mina Gharibzadeh Hizal, Sanem Eşref, Gökçen Dilşa Tuğcu, Nagehan Emiralioglu, Ebru Yalcın, Deniz Doğru, Uğur Özçelik, Nural Kiper

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Eozinofilik akciğer hastalıkları, havayolu ve/veya akciğer dokusunda eozinofillerin artması ile karakterize bir grup hastalığı tanımlamaktadır. Sekonder bozukluklar enfeksiyonlar, toksinler ve ilaçlara ikincil olarak gelişebilir. Primer bozuklukları ise akut eozinofilik pnömoni (AEP), kronik eosinofilik pnömoni (KEP), hipereozinofilik sendrom (HES), eozinofilik granülomatöz polianjitis (EGPA) oluşturur.

Metod

Hacettepe Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları bölümünde 2006-2016 yılları arasında periferik eozinofili nedeni ile araştırılan 23 hastanın kayıtları retrospektif olarak tarandı.

Sonuçlar

Hastaların ortalama tanı yaşı 8.6 yıl saptanmıştır. Hastaların %78.2'sinde en az bir solunum yolu semptomu saptanırken öksürük en sık (%69.6) başlangıç şikayeti olarak tespit edilmiştir. CMV bronkoalveolar lavaj (BAL) örneğinde en sık tespit edilen patojen olarak saptanmıştır (n=3). Periferik eozinofili nedeni ile değerlendirilen 7 (%30.4) hastanın BAL örneğinde eozinofili saptanmış ve bu hastaların %17.4'ünün BAL'da eozinofil oranı %25'in üstünde saptanmıştır. BAL'da eozinofil varlığı ile periferik eozinofil sayısı arasında ilişki saptanmamıştır. Hastaların başlangıç ortalama eozinofil sayısı 8345/mm³ (900-31700) tespit edilmiştir. Sistemik steroid tedavisi alan tüm hastalarda (n=19) tedavi sonrasında periferik eozinofil sayısı anlamlı olarak azalmıştır (p<0.001). Altta yatan neden 17 (%73.9) hastada tespit edilmiştir. Bu hastalarda KEP (n=4), HES (n=3), Hiper IgE Sendromu (n=3), parazit enfeksiyonlar (n=1), CMV pnömonisi (n=1), Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (n=1), interstisyel akciğer hastalığı (n=1), atopik dermatit (n=1), pulmoner hipertansiyon (n=1), pulmoner hemosiderosis (n=1) saptanmıştır.

Tartışma

Periferik eozinofilinin etiyojisi oldukça değişken olabilmektedir. Hastalıkların organ tutulum dereceleri değişken olduğundan bronkoskopi akciğer tutulumunu göstermekte yardımcıdır. Çalışmamızda BAL'da eozinofili hastaların %30.4'ünde tespit edilmiştir. Örneklemeden önce kullanılan steroid tedavisi BAL'da eozinofil tespitini etkileyebilmektedir. Hastalar altta yatan nedenden bağımsız olarak sistemik steroid tedavisinden genellikle fayda görürler.

Anahtar Kelimeler: eozinofilik akciğer hastalıkları, periferik eozinofili

[Abstract:132] [P-078]

Subkutan İmmunglobulin Tedavisi ile İdeal ve Koruyucu Düzeylerde Serum IgG Düzeyleri

Gülşenem Sarı, Neslihan Edeer Karaca, Emine Kurt, Sanem Eren Akarcan, Fırat Ergin, Gizem Güner, Elif Azarsız, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

Primer ve sekonder immün yetmezlikli olgularda subkutan immunglobulin-SCIG uygulaması intravenöz uygulamaya iyi bir alternatif olup bu uygulama Avrupa'da yaklaşık 25 yıldır kullanılmaktadır.

Bu çalışmada düzenli intravenöz immunglobulin-IVIG tedavisi alırken subkutan uygulamaya geçilen 19 olgu incelenmiştir. 17 olgu SCIG tedavisi almaya devam ederken, 2 olgu kendi isteği ile bırakmıştır. Çalışmaya 16 erkek, 1 kız alınmıştır. 15 olgu primer immün yetmezlik, 2 olgu ise sekonder immün yetmezlik tanısıyla izlenmekteydi. Tanı dağılımları protein kaybettiren enteropati(n=2), CVID(n=7), Bruton hastalığı(n=2), kombine immün yetmezlik(n=2), LRBA eksikliği(n=2), doğal immünite bozukluğu(n=1) ve Di-George sendromu(n=1) idi. Yaş ortalaması 16.1±8.1 yıl, IVIG başlama yaşı 7.6±4.9, SCIG başlama yaşı 14.8±7.9 yaştı. SCIG tedavisine başlama endikasyonu hastaneye ulaşım zorluğu, uzun infüzyon süresi, sık transfüzyon ihtiyacı ve venöz damaryoluna ulaşım zorluğuydu. Olguların IVIG tedavisi alırken son 1 yılda geçirdiği enfeksiyon sıklığı 5.2±3.9, ağır bakteriyel enfeksiyon sıklığı 0.9±1.6, hospitalizasyon sayısı 0.9±1.6, okula/işe devamsızlık süresi 34.0±35.3 gün, SCIG tedavisi sonrasında 1 yılda geçirilen enfeksiyon sıklığı 2.5±2.7, ağır bakteriyel enfeksiyon sıklığı 0.7±1.1, hospitalizasyon sayısı 1.1±1.9, okula/işe devamsızlık süresi 9.6±14.1 gün saptandı. 1 yıllık enfeksiyon sıklığı, ağır bakteriyel enfeksiyon sayısı ve devamsızlık süresinde azalma görüldü (p<0.05). Subkutan immunglobulin tedavisine başlamadan önce olguların son 1 yıllık ortalama IgG değeri 505.5±209.9mg/dl, 6 aylık tedavi sonrası bakılan ortalama IgG 725.1±258 saptandı. IVIG replasman sıklığı 36.8±15.0 gün iken, subkutan tedavi replasman sıklığı 7.3±1,1 gündü. SCIG bütün olgulara karın bölgesine 2 yerden uygulandı.

Subkutan Ig tedavisinin immün yetmezlikli olgularda kolay uygulanabilir olması ve enfeksiyon sıklığını anlamlı oranda azaltması gözönüne alınarak düzenli Ig replasman tedavisi gereksinimi olan olgularda daha yaygın olarak kullanılabilceği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: subkutan immunglobulin, immün yetmezlik

[Abstract:134] [P-079]

Nefrotik Sendrom ve İnek Sütü Allerjisi Birlikteliği: Tesadüf mü?

Demet Altun1, Duygu Övünç Hacıhamdioğlu2, Orçun Dabak3
1Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara
2Süleymaniye Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
3Gaziemir Nevvar Salih İş Gören Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir

Amaç: Çocukluk çağında nefrotik sendromların (NS) en yaygın görülen şekli minimal lezyonlu NS'dur (MLNS) ve tipik özelliği steroid tedavisine iyi yanıt vermesidir. Etyopatogenezinde viral enfeksiyonların veya allerjenlerin rolü olduğu ve relapsları tetiklediği kabul edilir. Hastalarda atopi varlığının sıklığı bu hastalıkta immünolojik bir patogenezi düşündürmektedir. Bu olgu ile NS'li hastalarda dermatit bulguları görüldüğünde eşlik eden bir besin allerjisinin göz önünde bulundurulması gerektiğini hatırlatmak istedik.

Olgu: Kliniğimizde 2 yaşında steroide duyarlı NS tanısıyla takip edilen kız hasta steroid tedavisinin gün aşırı doza geçildiği günlerde ağız çevresinde kızarıklık ve kaşıntı yakınması ile başvurdu. Evde günlük süttten yapılan yoğurt yediği öğrenildi. 60 mg/m²/gün steroid tedavisi aldığı sırada aynı yoğurttan yediği ancak herhangi bir şikayetinin olmadığı öğrenildi, yoğurt yemesine ara verildiği sırada şikayetlerinin görülmediği saptandı. Süt spesifik IgE düzeyi 148 IU/mL ile yüksek ve prick testi (5 mm endurasyon) pozitif saptandı. Hastaya inek sütü allerjisi tanısı kondu.

Sonuç: Hastamızda steroide duyarlı NS ve inek sütü allerjisi birlikteliği saptandı. Günlük steroid tedavisi aldığı sırada semptomların görülmemesi steroidin yeterli immün supresif etkisine bağlandı. Steroide duyarlı NS'nin ilk atağında ve tekrarlarında allerjenlerin hastalığı tetiklediği bilinmektedir. NS'li çocuklarda T hücre disfonksiyonunun ve IgE yapımında rol alan sitokin düzeylerindeki artışın hastalığın başlamasında ve tekrarlarında önemli olduğu bilinmektedir. Hastaliksız dönemde bile IgE düzeyinin yüksek bulunması hastalığı anormal immün durumun bir göstergesi olarak yorumlanabilir. MLNS'li çocuklarda astım, alerjik rinit ve atopik dermatit gibi allerjik hastalıkların sağlıklı çocuklara göre daha sık görüldüğü öne sürülmüştür. Ancak günümüzde atopik hastalıklar ve NS arasındaki ilişki net olarak ortaya konulabilmiş değildir. Aydınlatıcı daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Dermatit, immün süpresyon, inek sütü allerjisi, Nefrotik Sendrom

[Abstract:141] [P-080]

Primer İmmün Yetmezlik Olgularında Kemik İliği Nakli Sonrasında Tiroid Fonksiyonları

Sevgi Köstel Bal, Selin Sevinç, Candan İslamoğlu, Şule Haskoloğlu, Senem Koçak, Meltem Arıkan, Deniz Bayrakoğlu, Esin Figen Doğu, Aydan İkinciöğulları

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Kemik iliği transplantasyonları (KİT) sonrasında otoimmün sorunlar sık görülmekte olup, otoimmün tiroid hastalıkları ve anti-tiroid antikor pozitiflikleri en sık bildirilen tablolardır. Patogenezi aydınlatılamamış olmakla birlikte immünrekonstitüsyon mekanizmalarının bu durumu tetiklediği düşünülmektedir. Çalışmamızda KİT yapılmış 28 hastanın izlemdeki tiroid fonksiyonları, klinik ve laboratuvar verileriyle karşılaştırılarak incelenmiştir.

Yöntem: Çalışmaya 2013-2016 yılları arasında PİY tanısıyla KİT yapılmış, nakil sonrası dönemde en az bir yıl izlenmiş 28 hasta dahil edilmiştir. Hastaların tiroid fonksiyonları ve otoantikörleri 3 aylık periyodlarla izlenmiş; veriler, hastaların nakil ve immünrekonstitüsyon parametreleri, enfeksiyon durumları ve aldıkları tedavilerle karşılaştırmalı olarak analiz edilmiştir.

Bulgular: Çalışmamızda ortanca nakil yaşı 10 ay (2-180 ay), nakil sonrası ortanca izlem süresi 22 aydır. Nakil yapılan hastaların %46'sı AKİY, %29'u KİY, %11'i DOCK8, %4'ü LAD, %4'ü KGH tanılarıyla izlenmekteydi. %75'ine tam uyumlu, %21'ine yarı uyumlu, %4'üne de akraba dışı vericiden nakil yapıldı; %46'sına hazırlama rejimi verilmedi, %25'ine myeloablatif, %28'ine non-myeloablatif rejimler uygulandı. İzlemede olguların %39'unda akut GvHD, %18'inde de kronik GvHD meydana geldi. Çalışmaya katılan hastaların %85.7'sinde otoantikör pozitifliği kaydedildi; ancak hiçbirinde tiroid hormon düzeylerinde bozukluk izlenmedi. Tiroid otoantikörlerinin post-transplant ortanca 3. ayda (3-12 ay) pozitifleştiği saptandı. Biri AKİY, diğeri CD3gama eksikliği ile nakil yapılan ve mikst kimera ile izlenen iki hastada tiroid otoantikör pozitifliğinin yanı sıra otoimmün hemolitik anemi ve otoantikör pozitif tip 1 diyabet gelişti. Otoantikör pozitifliğiyle CD4+ lenfosit rekonstitüsyonu ve timopoez arasında doğrudan ilişki kurulamamakla birlikte, 12 aydan uzun süreli izlemede otoantikörlerin negatifleştiği görüldü.

Sonuç: KİT sonrasında tiroid otoantikör pozitifliği sık karşılaşılan bir klinik tablo olmakla birlikte hastalarda tiroid dishormonogenezisi gözlenmemektedir.

Anahtar Kelimeler: Kemik iliği nakli, immünrekonstitüsyon, tiroid otoantikörleri

[Abstract:148] [P-081]

İnflamasyonun Fazla Olduğu Kistik Fibrozisli Hastada İmmunglobulin Tedavisi

Sevgi Pekcan1, Sevgi Keleş2, Şükrü Nail Güner2, İsmail Reisliz

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

2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmoloji Bilim Dalı

Kistik fibrozis otozomal resesif geçişli multisistemik bir hastalıktır. KF de inflamasyon yenidoğan döneminde enfeksiyon yokken bile görülmektedir. Akut alevlenme döneminde IgGnin yüksek olduğu tedavi sonrası düştüğü bilinmektedir. Son bir yıldır oksijen saturasyonu %90-91 civarında seyreden, kronik Pseudomonas kolonizasyonu, takipne, akciğer grafisi bulgularında artış ve malnutrisyonu nedeniyle, inflamasyonu azaltmak ve immunregulasyon için intravenöz immunglobulin verilen 14 yaşında kistik fibrozisli kız hasta sunuldu. Beş yaşındaki kız hastanın öksürük, malnutrisyon şikayetleriyle yapılan ter testi 80mE/L, mutasyonu ΔF508 +/- bulundu ve Kistik fibrozis tanısı kondu. Hastanın anne babası hala dayı çocukları idi. Dornaz alfa, kreon, göğüs fizyoterapisi, yağda eriyen vitaminler, inhale steroidi düzenli olarak alan hastanın takipleri düzenliydi. 14 yaşında iken vücut ağırlığı:39 kg(3p↓), boy:146cm,O2: %90, solunum sayısı:36/dk, ağız çevresinde hafif siyanoz, bilateral sağda belirgin ralleri mevcutu. FEV1: %46, FVC: %48, FEV1/FVC: %116, FEF25-75: %44 idi. Hastanın son 1 yıldır Pseudomonas üremesi olup inhale tobramisin kullanıyordu, tomografisinde sağ orta- üst lobda daha belirgin bronşektazi mevcuttu. PPD:(-), KŞ: 92mg/dl idi. IgG: 25,7 gr/L, IgA: 3,17 g/L, IgM: 1,64g/L, CD3+ CD16+ CD56 %2, CD56 %5 NK hücre oranı hafif düşüklükte bulundu. Hastaya aldığı tedavilere ilave 400mg/kg IVIG başlandı. Tedavinin 6. ayında VA: 50kg boy:151cm, O2:%96 oldu, bu sürede Pseudomonas üremesi gözlenmedi. Son FEV1: %64, FVC: %63, FEV1/FVC: %102, FEF25-75:%57 bulundu. Akciğer grafisi başlangıca göre düzeldi. Son IgG:19g/L idi. Kistik fibrozisde artmış inflamasyon ve sitokin nedeniyle seçilmiş ve ciddi akciğer bulguları olan hastalarda immün disregülasyonu düzelterek kliniğin düzelmesine yardımcı olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis, intravenöz immunglobulin, klinik seyir

Pürin Nükleozit Fosforilaz Enzim Eksikliği olan İki Olgu Sunumu

Ahmet Bilgin1 , Deniz Çağdaş Ayvaz2 , Bülent Barış Kuşkonmaz3 , Duygu Uçkan Çetinkaya4 , İlhan Tezcan5

1 Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Araştırma Görevlisi

2 Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Doçent Doktor

3 Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Doçent Doktor

4 Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Profesör Doktor

5 Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Profesör Doktor

GİRİŞ

Pürin Nükleozit Fosforilaz (PNF) eksikliği hücrel immün yetmezlikle giden OR nadir bir hastalıktır. Geniş yelpazede nörolojik bulgulara ilaveten KİY tablosuyla seyredir.

OLGU 1:

22 aylıkken immün trombositopenik purpurayla refere edilen, muayenesinde sağ gözde pitozisi dikkati çeken hasta immünolojik bulgularıyla KİY tanısı aldı (Tablo 1), intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi başlandı. İzlemi sırasında hafif düzeyde nöromotor geriliği dikkati çekti. Denver testinde kaba/ince motor geriliği saptandı. Hematopoietik kök hücre nakli (HKHN) sonrasında genel durumu iyi olarak izlenmektedir.

OLGU 2:

8 yaşında pnömoniyle izlendikten sonra refere edilen hastanın 17 aylık olana kadar yürüyemediği, kraniyal MRI'da sol temporal lob anterior kesiminde 1.5x2.5x3cm tip1-araknoid kist saptandığı, 2 yaşından beri sık tekrarlayan akciğer/idrar yolu enfeksiyonları, ellerinde tremor, hafif mental retardasyonla izlendiği, makat gelişimiyle 3500 g doğduğu, hipoksik doğum öyküsü olmadığı öğrenildi. Varicella aşısı olan hasta 6 yaşında iken de zona geçirmişti. İmmünolojik tetkikleriyle (Tablo 1) KİY tanısı olarak IVIG tedavisi başlandı. 8 yaş 3 aylıkken kronik persistan ishalleri gelişmesi üzerine endoskopik biyopsiyle CMV koliti saptandı. Sol aksiller lenfadenopati nedeniyle BCGitis/malignite ön tanılarıyla yatırıldı, karaciğer/akciğerde çok sayıda nodüler lezyonları, aksiller lenf nod biyopsisinde büyük B hücreli lenfoma (anaplastik tip) saptandı. İzlemde solunum sıkıntısı, akciğer grafisinde atılmış pamuk görünümü olan, mantar enfeksiyonu/malignite açısından izlenen hasta solunum yetmezliği nedeniyle kaybedildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA:

PNF defektli nörolojik bulgularla prezente olabilen tekrarlayan enfeksiyonlar, lenfoproliferasyon, otoimmünite, malignite gibi KİY bulgularıyla karşımıza çıkabilen bir hastalıktır. Biyokimyasal incelemede ürik asit düşüklüğü kesin olmamakla birlikte tanıya yardımcıdır, moleküler genetik analiz ile kesin tanı alabilen bu vakalarda bu bulgu önem taşımaktadır. Erken tanı/hızlı HKHN hayat kurtarıcıdır.

Anahtar Kelimeler: PNF enzim eksikliği, Ürik asit düşüklüğü

PNP(Purine Nucleoside Phosphorylase) enzim eksikliği saptanan hastaların başvurudaki klinik ve laboratuvar bulguları

	OLGU 1 (N.A)-5yaş 7ay	OLGU 2 (Y.Ü)-12yaş 4ay	OLGU 3 (A.Ç)-2ay 17gün
Cinsiyet	Kız	Kız	Kız
Başvuru yaşı	22ay	6yıl	2,5ay
Otoimmünite	Var(ITP) ***	Yok	Yok
Nörolojik Bulgular	Ataksi, sağ pitozis (Kaba ve ince motor geriliği) ***	Yok	İlkel refleksler(+/+)
Pulmoner bulgular	Yok	Nodüler lezyonlar ***	Akciğer enf. (infiltrasyon)
Malignite	Yok	Yok	Yok
Akraba Evliliği?	3.Derece akraba, aynı köy	Aynı köy	1.Derece kuzen
TAM KAN SAYIMI			
Hemoglobin (g/dl)	12,2	10,7	10
Lökosit (/mm ³)	2300 ***	5600	1400 ***
Trombosit (/mm ³)	295000	224000	249000
Absolü lenfosit sayısı (/mm ³)	400 ***	200 ***	0 ***
Absolü nötrofil sayısı (/mm ³)	1600	4700	900 ***
İMMÜNGLOBULİNLER			
IgA (mg/dl)	18,9 (26-296) ***	50 (70-303) ***	6,67 (13-72) ***
IgG (mg/dl)	894(604-1941)	830(764-2134)	1060 (294-1165)
IgM (mg/dl)	68,5 (71-235) ***	51,2(69-387) ***	<4,17 (33-154) ***
LENFOSİT ALT GRUPLARI (% ve absolü sayılar) (/µl)			
CD3	28(56-75) ***	25 (60-76) ***	2 (53-84) ***
CD4	24(28-47) **	26(31-47) **	43 (35-64)
CD8	18 (16-30)	48 (18-35)	4(12-28) ***
CD19	12(14-33) **	8 (13-27) ***	1 (6-32) ***
SEDİMENTASYON	3 mm/saat	8 mm/saat	12 mm/saat
EBV DNA	-	-	-
Ürik asit (mg/dl)	2,03(2,6-6) ***	1,98 ***	1,86 ***
KİT Komplikasyonu	-	+	KİT Planı var
PNP(Purine Nucleoside Phosphorylase) enzim eksikliği	Var	Var	? Sonuç bekleniyor

Kombine İmmün Yetmezlik tanısı alan 3 farklı olgunun klinik ve laboratuvar bulguları Tablo 1’de özetlenmiştir. PNP(Purine Nucleoside Phosphorylase) Enzim Eksikliği’nde genellikle Blenfosit ve NK hücreleri korunsa da 3 olguda da İmmünglobulin düzeylerindeki düşüklükler dikkat çekicidir.

[Abstract:156] [P-083]

Kombine immünyetmezlik ile prezente olan iki Ataksi-telenjiektazi olgusu

Zeynep Gökçe Gayretli Aydın¹, Caner Aytekin², Nur Öz¹, Meltem Akçaboy³, Hüsniye Yücel³, Selman Kesici⁴, Gönül Tanır¹
1Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları
2Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji
3Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
4Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım

Giriş:

Ataksi-telenjiektazi (AT) otozomal resesif ATM gen mutasyonu sonucu gelişen bir primer immünyetmezliktir. İlerleyici serebellar ataksi, okülökütanöz telenjiektazi, çeşitli derecelerde immünyetmezlikle birlikte tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, malignitelere yatkınlıkla karakterizedir. AT'de immünyetmezlik humoral ve hücrel immüneyi etkileyecek şekilde oldukça değişkendir. Burada kombine immünyetmezlikle karakterize iki olgu sunulmuştur.

Olgu 1: Birbuçuk yaşında kız hasta tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonu ve gövdesel dengesizlik yakınmasıyla başvurdu. Fizik muayenede telenjiektazi ve gövdesel dengesizlik vardı. AFP düzeyi (49 IU/ml) yüksek, lenfopeni (980/mm³), serum IgG (<6.8mg/dl) ve IgA (<6.1mg/dl) düzeyleri ölçülemeyecek kadar düşük, IgM düzeyi yüksek (275mg/dl), CD3+CD56-CD16-(%44, 430/mm³), CD3+CD4+(%18, 176/mm³), CD3+CD8+(%2, 20mm³) ve CD4+CD45RA+CD31+(%1) hücre düzeyleri belirgin düşük, invitro T hücre fonksiyonları bozuk saptandı. AT tanısı konulan hastaya aylık İVİG replasmanı ve TMP/SMX profilaksisi başlandı. Hastanın izleminde renal yetmezlik, renal tübüler asidoz ve pansitopeni gelişti. Hasta daha sonra sepsis ve multiorgan yetmezliğiyle kaybedildi.

Olgu 2: Pnömoni/ampiyem nedeniyle izlenen onaltı yaşındaki erkek hastanın altı yaşında AT tanısı aldığı, tekrarlayan pnömoni geçirdiği, ancak immünolojik yönden araştırılmadığı öğrenildi. AFP düzeyi (174 IU/ml) yüksek olan hastanın immün sistem değerlendirmesinde; lenfopeni (1,000/mm³), serum IgG (<7mg/dl) ve IgA (<6.1mg/dl) düzeyleri ölçülemeyecek kadar düşük, IgM düzeyi yüksek (377mg/dl) bulundu. CD3+CD56-CD16-(%55, 550mm³), CD3+CD4+(%22, 220mm³), CD3+CD8+(%37, 370mm³) ve CD4+CD45RA+CD31+(%2) hücre düzeyleri belirgin düşük, invitro T hücre fonksiyonları normal saptandı. Kan ve plevra sıvı kültüründe Streptococcus pneumoniae üredi. Yeterli serum IgG düzeyi sağlanamadığı için hastaya toplam 4 kere 500mg/kg/dozunda İVİG uygulandı. Klinik durumu belirgin düzelen hastanın halen antibiyotik tedavisi devam etmektedir.

Sonuç:

AT'de bazı hastalar kombine immünyetmezlik bulguları gösterebilir ve hastaların immün sistemi ayrıntılı bir şekilde denetlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-telenjiektazi, çocuk, kombine immünyetmezlik

[Abstract:159] [P-084]

Romatolojik bulgularla başvuran hastalarda anti beta2 glikoprotein 1 pozitifliği

Gamze Eman, Elif Azarsız, Sanem Eren Akarcan, Birgül Ergün, Mehmet Durmuşcan, Neslihan Edeer Karaca, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir

Beta-2-glikoprotein 1 (β2GP1) hepatositler, endotel hücreler ve trofoblast hücrelerce sentezlenen 326 aminoasidden oluşan bir polipeptiddir. Sağlıklı kişilerin plazmaları β2GP1'e karşı düşük konsantrasyonlarda IgG yapısında otoantikorlar taşır. Patolojik düzeylerde β2GP1 otoantikorları (anti-β2-GP1 IgG, IgM, IgA) anti-fosfolipid antikor sendromlu hastalarda tanı kriterlerinden biridir. Sistemik romatizmal hastalığı olan kişilerde özellikle sistemik lupus eritematoziste de yükselebilir.

Ege Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Laboratuvar'ında 2016 yılında anti-β2-GP1 IgG, IgM, IgA düzeylerinin çalışıldığı 91 hasta (33 erkek, 58 kız), romatolojik hastalıklarda anti-β2-GP1 antikorlarının tanısız değerinin belirlenebilmesi açısından incelendi. Yaş ortalaması 12.01±4.6(2-20) yılı. Tanı dağılımları; ailevi akdeniz ateşi (%42.7), juvenil idiyopatik artrit (%33.3), Behçet hastalığı (%8.0), Henoch-Schönlein purpurası (%2.7), sistemik lupus eritematozis (%1.3) ve diğerleri (%12.0) şeklindeydi.

Beta-2-glikoprotein 1'e karşı oluşan otoantikorların düzeyleri IgG, IgA, IgM için sırasıyla 3.9±3.2 (2-25), 9.0±7.4 (2-42) ve 12.7±34.2 (1-265) U/mL saptandı. 20 U/mL üzeri değerler pozitif kabul edildi. Tüm grupta anti-β2-GP1 IgG %2 (FMF, JIA), IgM %9 (3 FMF, 3 JIA, 1 HSP, 1 diğer), IgA %8 (2 FMF, 2 JIA, 3 diğer) hastada pozitif bulundu. Anti-β2-GP1 G, A, M nin pozitif ve negatif saptandığı gruplar arasında akut faz reaktantları açısından fark yokken, ayrı ayrı tanı gruplarında da hem anti-β2-GP1 hem de akut faz reaktantları benzerdi.

Tromboza yatkınlık yapabilen vaskülitik hastalıklar (Behçet, HSP, SLE) ile diğer hastalar (FMF, JIA, diğer) karşılaştırıldığında; tromboz grubunda C3, C4 daha düşük, Anti-β2-GP1 IgG, IgA daha yüksekti, C4 teki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p=0.016).

Çocukluk çağı romatizmal hastalıklarının ayırıcı tanısında ön planda olarak vaskülitler düşünülüyorsa ilk basamak tanı testleri arasında Anti-β2-GP1 antikor bakılması gerekli değildir.

Anahtar Kelimeler: Beta2 glikoprotein, romatizmal hastalık, vaskülit

[Abstract:162] [P-085]

Primer İmmün Yetmezliklere Eşlik eden Sekonder Sistemik Amiloidoz Vakaları**Anar Tağiyev, Deniz Çağdaş Ayyaz, Tuba Turul Özgür, Özden Sanal, Feyzi İlhan Tezcan
Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: Amiloidoz amiloid fibrillerinin ekstrasellüler birikimiyle karakterizedir, doku/organlarda yapı/işlev bozukluğuna yolaçar. Birikim sonucunda böbrek (>%90), gastrointestinal, kalp, periferik/santral sinir sistemi, tiroid, kemik iliği tutulumları görülür.

Hasta-Metod: Primer İmmün Yetmezliği (PİY) olan, biyopsiyle amiloidoz tanısı gösterilen beş olgu takdim edilmektedir.

Olgu 1. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ile izlemde CD4 düşüklüğü ve hipogamaglobulinemi, yutma güçlüğü olan hastanın izlemde masif proteinürisi, görüldü, nükleer faktor kappa B defekti(NFKB) saptandı. Yapılan ösefagus ve böbrek biyopsisiyle sistemik amiloidoz tanısı konuldu.

Olgu 2. 6 yaşından beri tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, ishal nedeniyle izlenen hasta 27 yaşında Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik ve bronşektazi tanısı aldı, IVIG tedavisi başlandı, nefrotik düzeyde proteinüri nedeniyle rektal/renal biyopsisiyle sistemik amiloidoz tanısı aldı.

Olgu 3. 2 yaşından beri tekrarlayan akciğer enfeksiyonu nedeniyle izlemi sırasında beyaz küre düşüklüğü nedeniyle yapılan kemik-iliği aspirasyonu lakonjenital nötropeni tanısı konuldu, izlemde miyelodisplastik sendrom tanısı aldı. Proteinürisi gelişince yapılan böbrek biyopsisiyle sistemik amiloidozis tanısı aldı.

Olgu 4. 16 yaşında tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, sinüzitle başvuran kombine immün yetmezlik tanısı alan hastada yapılan moleküler incelemeyle Serin/Treonin protein-kinaz 4 defekti saptandı. İzlemde Non-Hodgkin Lenfoma(NHL) gelişti, yapılan akciğer biyopsisiyle amiloid birikimi saptandı, sistemik amiloidoz tanısı aldı.

Olgu 5. 14 aylıktan başlayarak sık akciğer/cilt enfeksiyonu geçiren hasta 20 yaşında X'e bağlı agammaglobulinemi tanısı aldı. İlerleyen dönemlerde dizlerde şişlik, ağrı şikayetleri oldu. Akciğer tuberkülozu saptandı. Rektal biyopsiyle sistemik amiloidoz tanısı konuldu. Multiorgan yetmezliği nedeniyle kaybedildi.

Sonuç-Tartışma: PİY sistemik amiloidoz açısından risk taşımaktadır. Nefrotik düzeyde proteinüri ve diğer dokularda fonksiyon bozukluklarında gingiva/rektal/böbrek biyopsileri ile tanı alabilmektedirler. PİY'li hastaların uygun şekilde izlemi amiloidoz gelişimini önleyebilir.

Anahtar Kelimeler: Amiloidoz, Primer immün Yetmezlik

Hastaların Klinik Bulguları

Hasta	1.hasta	2.hasta	3.hasta	4.hasta	5.hasta
Cins	erkek	erkek	kız	erkek	erkek
Akrabalık	1.dereceden	1.dereceden	1.dereceden	1.dereceden	yok
Hastalığın primer tanısı	NF-kB defekti	YDİY	Konjenital nötropeni	STK4 defekti	X'e bağlı-agammaglobulinemi
İlk bulguların başlanma yaşı	6yaş	6yaş	2yaş	5yaş	1.5yaş
PİY tanı yaşı	14yaş	7yaş	9yaş	21yaş	19yaş
Amiloidoz tanı yaşı	15yaş	14yaş	9yaş	21yaş	20yaş
Eşlik eden hastalıklar	Bronşektazi	Bronşektazi	Pnömoni	Bronşektazi	Bronşektazi
Malignite	yok	yok	yok	NHL	yok

[Abstract:178] [P-086]

Hiper IgE sendromu – STAT3 defekti

Sena Nur Arbağ¹, Deniz Çağdaş Ayvaz², Betül Karaatmaca², Özden Sanal², İlhan Tezcan²
1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıp Fakültesi, Ankara
2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Otozomal dominant geçişli hiperimmünglobulin E sendromu (HIES), immünglobulin (Ig)E yüksekliği, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve stafilokoksik cilt abseleri, egzema, kronik mukokütanöz kandidiazis, ile seyreden bir primer immün yetmezliktir. Multisistemik olup iskelet ve bağ dokusuna ait bulgular içerir. Burada STAT3 defekti olan iki HIES vakası sunulmuştur.

Olgu1

Sekiz yaşında erkek hasta gözünde şişlik, kızarıklık, ısı artışı şikayeti ile başvurdu. Beş kez gözde, 1 kez uyluğunda ve 2 kez anal bölgede apse öyküsü mevcuttu. Göz apsesi nedeniyle 2 kez ameliyat oldu. Sağ uylukta apse nedeniyle hastaya drenaj ve antibiyotik tedavisi uygulandı. Anal apse drenajı sonrası kültüründe S.aureus üredi. Serum IgE düzeyi 6936 IU/mL bulundu. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ile izlendi, aylık IVIG tedavisi başlandı. Yapılan moleküler analiz sonucunda STAT3 defekti tespit edildi.

Olgu2

On aylıkken tanı alan erkek hastanın takiplerinde oksipital bölgede apse, yanakta apse, pürülan konjunktivit, eksternal otit, bronkopnömoni, zona, onikomikoz, pnömosel, bronşektazi, osteoporoz, işitme kaybı, parmaklarında, topuğunda ve çenesinde kırıkları mevcuttu. Serum IgE düzeyi 1500 kU/lt, aralıklı olarak da eozinofilisi bulunan hasta 5 yaşındayken adenotonsillektomi ve ventilasyon tüp ameliyatı oldu. Enfeksiyonları sırasında alınan balgam kültüründe dirençli S.pneumonia, P.mirabilis, Candida; kulaktan alınan aspirat kültüründe S. epidermidis üremesi rapor edildi. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu olan hastaya aylık IVIG tedavisi başlandı. Akut apandisit sonra intraabdominal çoklu apseleri, ardından çoklu akciğer apseleri olan hastaya çoklu antibakteriyel tedaviye ek olarak interferon gama tedavisi başlandı. Halen 28 yaşında genel durumu iyi olarak izlenmektedir.

Tartışma

Klasik OD-HIES'in teşhisinde çeşitli bulgulara göre skorlama sistemi önerilmektedir. Tüm PİY'lerde olduğu gibi doğru tanı, geçirilen enfeksiyonların etkili tedavisi, IVIG tedavisi, multidisiplinler yaklaşım hastalığın komplikasyonlarını azaltmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hiper IgE sendromu, primer immün yetmezlik, STAT3 defekti

[Abstract:183] [P-087]

İmmün yetmezlikli hastalarda subkutan immünglobulin replasman tedavisinin değerlendirilmesi

Feride Özkan, Meliha Erol, Betül Karaatmaca, Pınar Gür Çetinkaya, Saliha Esenboğa, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan
Hacettepe Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

Giriş: İmmün yetmezlikler enfeksiyonlara eğilim, otoimmünite ve lenfoproliferasyonla seyreden bir grup hastalıktır. Tedavide intravenöz immünglobulin (İVİG) uzun yıllardır güvenle kullanılmaktadır. İVİG tedavisi enfeksiyon sıklığını, hastanede yatış oranlarını ve antibiyotik kullanım ihtiyacını önemli oranda azaltmakta ve yaşam kalitesinde artış sağlamaktadır.

IVIG replasman tedavisine alternatif olarak uygulanan SCIG tedavisinin pek çok avantajı bulunmaktadır. Subkutan immünglobulin uygulamasına geçiş endikasyonları;

- İntravenöz yolla ciddi yan etki yaşanması
- Merkeze uzak ikamet
- Transfüzyonun uzun sürmesi
- Damar yolu açılmasında güçlük yaşanması
- Yeterli serum immünglobulin G düzeyi sağlanamaması
- Gastrointestinal sistemden kayıp nedeniyle istenen serum immünglobulin G düzeyine ulaşılamaması
- Sosyal nedenler (okul ve iş devamsızlığı...)

Güvenli, kolay ve bireysel uygulamaya elverişli bir seçenek olan SCIG replasman tedavisinin, yaşam kalitesini artırdığı yapılan yayınlarda belirtilmektedir. Toplam 19 hastamıza yukarıda belirtilen nedenlerle intravenöz immünglobulin tedavisinden subkutan immünglobulin tedavisine geçilmiştir. Bu 19 hastadan 4 hasta yeniden IVIG tedavisine geçirilmiştir.

- Birinci hastada subkutan uygulama nedeni ile cilt altı bulguları olduğundan,
- İkinci hastada mental retardasyon nedeni ile kooperasyon sağlanamadığından
- Üçüncü ve dördüncü hastalarda hastaneye yatış sayısında artış olması nedenleriyle

Sonuç: SCIG tedavisi IVIG tedavisi kadar etkin güvenilir olması, kolay uygulanabilmesi gibi avantajları olmasına rağmen bazı durumlarda tedavinin yeniden IV yola dönüşü gerekebilir. Hastaların tedavi şekli ve sürecine, hastaların tanıları ve bireysel özellikleri göz önünde bulundurularak izlem sırasında karar verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, immünglobulin



[Abstract:199] [P-088]

Hiper İgE sendromlu bir çocuk olgu

Emine Vezir¹, Bülent Alioğlu²

¹Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerjik Hastalıklar Kliniği, Ankara

²Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kliniği, Ankara

Giriş: Hiper-IgE sendromu (HİES) tekrarlayan stafilokoksik cilt abseleri, egzematöz cilt lezyonları, alt ve üst solunum yolu enfeksiyonları, serumda eozinofili ve immünglobulin E düzeyinde yükseklik ile karakterize oldukça nadir görülen bir primer immün yetmezliktir. Sporadik vakaların yanısıra OD ve OR kalıtım da bildirilmiştir. HİES patogenezi hala net olarak aydınlatılamamıştır. T ve B hücre fonksiyon bozukluğu, defektif interferon-gama üretimi, bozulmuş nötrofil kemotaksisi, Th1/Th2 sitokin dengesizliği patogeneizde suçlanmaktadır. Karakteristik yüz görünümü, pnömoseller ve iskelet anormallikleri OD HİES formuna spesifik iken, viral cilt enfeksiyonları, nörolojik tutulum ve otoimmünite OR HİES formunda görülmektedir.

Olgu: Aralarında 1. dereceden kuzen akrabalığı olan anne ve babadan doğan 11 aylık erkek hasta Allerji-İmmünoloji Polikliniği'ne egzematöz cilt lezyonları nedeniyle getirildi. Kafa derisinde cilt apsesi vardı. Tüm gövdede yaygın egzematöz cilt lezyonları vardı. Öyküsünden daha önce bir kere daha cilt absesi olduğu kendiliğinden akarak iyileştiği, 1 kere pnömoni olduğu, 1 kere otit olduğu ve bu enfeksiyonlara yönelik antibiyotik tedavileri aldığı öğrenildi. Laboratuvar tetkiklerinde lenfopeni ve nötropeni yoktu. Eozinofil yüzdesi %11.5, eozinofil sayısı 2100 olarak tespit edildi. İmmünglobulin değerleri: İgA:28.9 mg/dl, İgG: 1266 mg/dl, İgM:63.7 mg/dl olarak saptandı. İgE değeri >2000 IU/L olarak saptandı. Hastanın anne baba arasında akrabalık olması, egzematöz cilt lezyonlarının olması, tekrarlayan cilt abselerinin olması, pnömoni ve otit öyküsünün olması, klinik bulgularının 2 aylıktan beri devam ediyor olması, serumda eozinofili ve IgE yüksekliğinin olması nedeniyle hastadan OR HİES için mutasyon analizi gönderildi.

Anahtar Kelimeler: Hiper IgE, otozomal dominant, otozomal resesif





SÖZLÜ SUNUM NUMARALARINA GÖRE SÖZLÜ SUNUM BİLDİRİLERİ



Sunum No	Abstract No	Sunum Başlığı	Konu
SS-001	133	Akan hücre ölçer ile CD55 eksikliği hastalığı taraması	Kompleman eksiklikleri
SS-002	89	Kronik inflamatuvar artrit ve tedaviye dirençli tırnak enfeksiyonu ile seyreden interlökin-1 reseptör antagonist eksikliği (DIRA) tanısı alan iki olgu	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
SS-003	175	Griselli Sendromlu hastalarda hematopoetik kök hücre nakli: Hacettepe deneyimi	Hücrel immün yetmezlikler
SS-004	91	STAT-1 Mutasyonu: Kombine İmmün Yetmezlik Kliniği ile Seyreden Kronik Mukokütanöz Kandidiyazis Olgusu	Mantar enfeksiyonları ve immün yetmezlikler
SS-005	126	STAT1 fonksiyon kazanımı mutasyonu olan üç olgunun klinik, laboratuvar özelliklerinin ve tedavi seçeneklerinin değerlendirilmesi	Mantar enfeksiyonları ve immün yetmezlikler
SS-006	138	NIK Defekti Olan Hastalarda Kemik İliği Nakil Sonuçları	Hücrel immün yetmezlikler
SS-007	115	Belirgin Spinal İnflamasyonla Seyreden CTLA4 Eksikliği Olgusu	İmmüendisregülasyon bozuklukları
SS-008	100	Sık Görülen Değişken İmmün Yetmezlikli (CVID) Hastalarda Yeni Nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen Yöntemi ile Mutasyonların Araştırılması Ön Çalışma Verileri	İmmün yetmezlik taraması
SS-009	149	Primer Antikor Yetmezlik Hastalarında Hastalığa Sebep Olan Varyantların Yeni Nesil Genetik Tanı Paneli ile Tespiti	İmmün yetmezlik taraması
SS-010	187	Primer İmmün Yetmezliklerde Yeni Nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen Yöntemi ile Moleküler Bozuklukların Araştırılması	İmmün yetmezlik taraması
SS-011	179	Primer İmmün Yetmezliklerde Rutin Tanı Deneyimi: 2010-2016 Yılları Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı Verileri	İmmün yetmezlik taraması
SS-012	174	RAG (REKOMBİNAZ AKTİVE EDİCİ GEN) 1/2 defekti bulunan hastaların klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi: Hacettepe serisi	Hücrel immün yetmezlikler
SS-013	194	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Hastalarında TREC/KREC Analizleri ve Klinik Uyumunun Araştırılması	İmmün yetmezlik taraması
SS-014	103	Yaygın değişken immün yetmezlik ile sınıflandırılmamış antikor eksikliği olan hastalarda B lenfosit alt gruplarının önemi	Antikor eksiklikleri



KONU BAŞLIKLARINA GÖRE SÖZLÜ SUNUM BİLDİRİLERİ



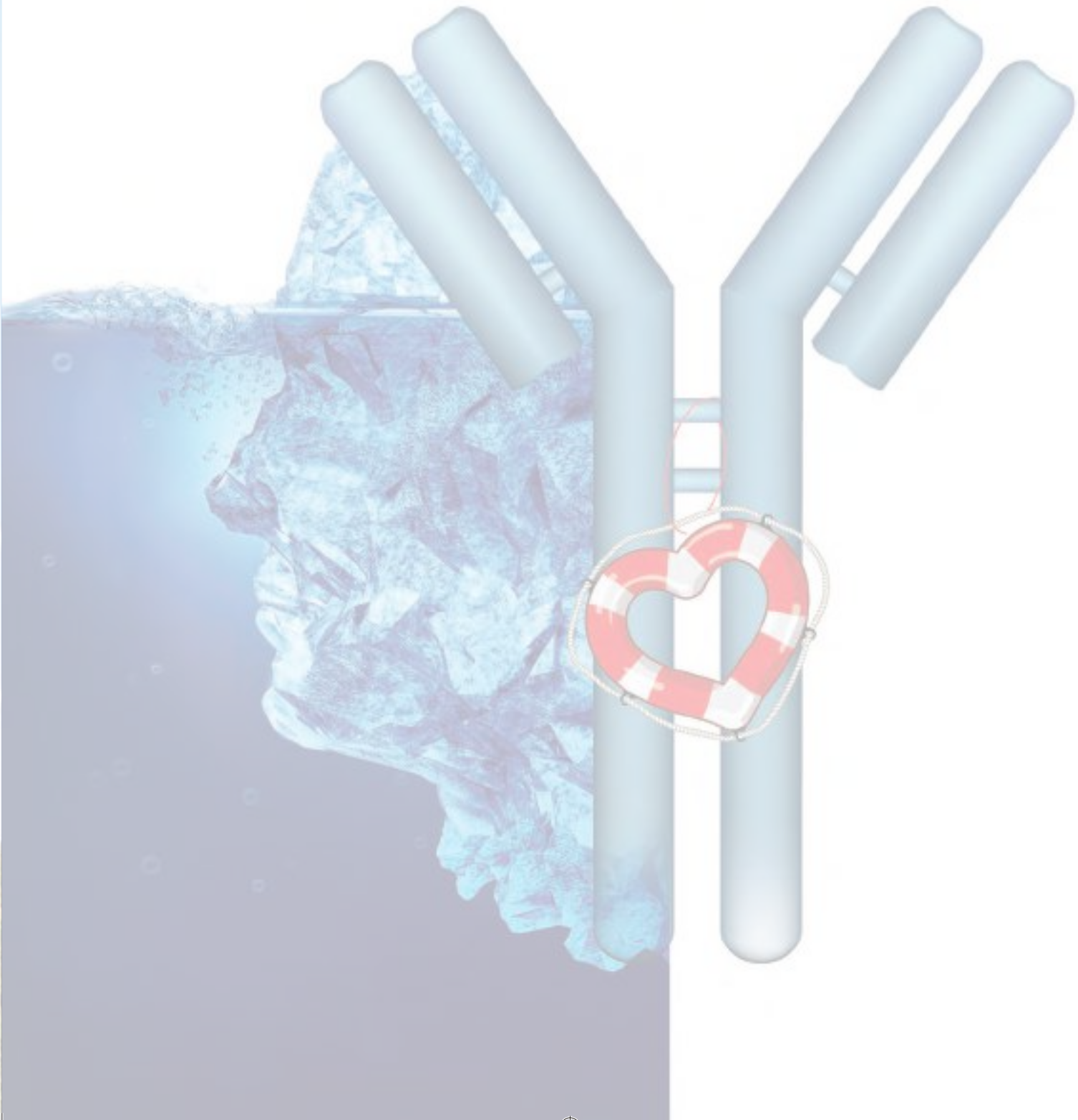
KONU	SÖZLÜ SUNUM NO	ABSTRACT NO
Kompleman eksiklikleri	SS-001	133
Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar	SS-002	89
Hüresel immün yetmezlikler	SS-003, SS-006, SS-012	175, 138, 174
Mantar enfeksiyonları ve immün yetmezlikler	SS-004, SS-005	91, 126
İmmüdisregülasyon bozuklukları	SS-007	115
İmmün yetmezlik taraması	SS-008, SS-009, SS-010, SS-011, SS-013	100, 149, 187, 179, 194
Antikor eksiklikleri	SS-014	103



3.KLINİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ SÖZLÜ SUNUM BİLDİRİLERİ



İMMÜN SİSTEM ve HASTALIKLARI



[Abstract:133] [SS-001]

Akan hücre ölçer ile CD55 eksikliği hastalığı taraması

Ismail Ögüür1, Sinan Sarı2, Ayça Kırıkm1, Ercan Nain1, Engin Tutar3, Elif Karakoç Aydın1, Deniz Ertem3, Safa Barış1, Aysel Ünlüsoy4, Buket Dalgıç2, Ahmet Özen1

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

2Gazi Üniversitesi, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Ankara

3Marmara Üniversitesi, Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, İstanbul

4Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: CD55 (Decay accelerating factor) kompleman C3 konvertaz ve C5 konvertaz enzimlerini inhibe eden önemli bir düzenleyici proteindir. Yakın zamanda grubumuz kalıtsal CD55 eksikliğinin daha önce tanımlanmamış bir hastalığa yol açtığını ortaya çıkarmıştır (CD55 deficiency with hyperactivation of complement, angiopathic thrombosis, protein losing enteropathy- CHAPLE hastalığı). Burada CHAPLE hastalığının klinik bulgularını gösteren olgularda periferik kan hücrelerinde CD55 ifadesi araştırılmıştır.

Yöntem: Çalışmaya toplam 51 olgu dahil edildi (33 olgu erken başlangıçlı inflamatuvar bağırsak hastalığı (EB-IBH), 15 olgu intestinal lenfanjektazi ve 3 olgu EB-IBH + intestinal lenfanjektazi). Hastaların periferik kan örnekleri EDTA tüp içerisine alındı ve akan hücre ölçerde CD3+ T lenfositler, CD19+ B lenfositler, monosit ve granülosit hücreler üzerinde CD55 protein ifadesi belirlendi. Hastalardan DNA izole edilerek CD55 geni sekanslandı. CD55 düşüklüğü saptanan hastaların anne ve/veya babalarında CD55 protein ifadesine akan hücre ölçer ile bakıldı.

Bulgular: Sadece EB-IBH'li olgularda CD55 eksikliği saptanan hasta bulunmadı. Sadece intestinal lenfanjektazili olguların beş tanesinde (%33) ve her ikisi birden bulunan olguların iki tanesinde (%67) ise kalıtsal CD55 eksikliği belirlendi. CD55 eksikliği belirlenen hastalarda CD55 geninde mutasyon saptandı. Diğer hastaların CD55 geninde mutasyon gözlenmedi. Mutasyonu belirlenen hastaların anne ve/veya babalarında (6 kişi) CD55 ifadesinin kontrollere göre düşük olduğu belirlendi.

Sonuç: Primer intestinal lenfanjektazili olgular CD55 eksikliği açısından değerlendirilmelidir. Akan hücre ölçerde CD55 ifadesi tayini hızlı ve etkin bir tarama yöntemi olarak bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Akan hücre ölçer, CD55, CHAPLE, erken başlangıçlı inflamatuvar bağırsak hastalığı, intestinal lenfanjektazi

[Abstract:89] [SS-002]

Kronik inflamatuvar artrit ve tedaviye dirençli tırnak enfeksiyonu ile seyreden interlökin-1 reseptör antagonist eksikliği (DIRA) tanısı alan iki olgu

Ezgi Ulusoy Severcan1, Sanem Eren Akarcan1, Neslihan Edeer Karaca1, Güzide Aksu1, Hatem El Shanti2, Anne Puel3, Jean Laurent Casanova3, Necil Kütükçüler1

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

2Qatar Biomedical Research Institute, Medical Genetics Center, Doha, Qatar

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

İnterlökin-1-reseptör antagonist eksikliği (DIRA), neonatal başlangıçlı püstülozis, periostit, steril osteomyelit ile karakterize nadir bir otoinflamatuvar hastalıktır. İnterlökin-1-reseptör antagonistini kodlayan IL1RN genindeki resesif mutasyonlar sonucunda ortaya çıkar.

Olgu1: Bir yaşından itibaren püstüler kutanöz lezyonları başlayan 14 yaşındaki kız olgu, 12 yaşında dizde, dirseklerde, ayak bileklerinde artralji, sol dizde artrit ve püstüler kutanöz lezyonlar nedeniyle hospitalize edilmiş. O dönemde ani başlangıçlı solunum yetmezliği tablosunda yoğun bakımda izlenmiş. İleri tetkik nedeniyle kliniğimize yönlendirilen olgunun yüz ve gövdesinde skarla iyileşmiş lezyonları, ayak başparmaklarında paronşisi, sol dizde kontraktürü ve göz muayenesinde episikleriti vardı. Laboratuvarında akut faz reaktanlarında yükseklik ve hiperammaglobulinemisi, cilt biyopsisinde epidermiste nötrofil infiltrasyonu ve subepidermal püstüler dermatoz saptandı. IL1RN geninde p.Arg26X homozigot mutasyonu gösterildi.

Olgu 2: 21 yaş kız olguya 6 yaşında sol dirsekte başlayıp her iki ayak bileği ve dize yayılan ağrı, şişlik, hareket kısıtlılığı şikayetiyle juvenil idiyopatik artrit tanısı konularak tedavi başlanmış. Beş yaşından itibaren tırnaklarında distrofik değişiklikleri mevcutmuş. 11,5 yaşında hastanemize başvuran olgunun tırnak örneklerinde Candida albicans gösterildi. Akut faz reaktanlarında yükseklik ve hiperammaglobulinemi, göz bakısında üveit saptandı. Etanercept tedavisi ile eklem bulguları kontrol altında olan olguda 10 ay önce sol kalça ağrısı ve hareket kısıtlılığı nedeniyle başvurusunda evre 3-4 sakroileit saptandı. Moleküler genetik incelemelerde IL1RN geninde p.Arg29X homozigot stop kodon mutasyonu gösterildi.

İki olgu geç başlangıç gösteren ve kanakinumab tedavisi ile kontrol altına alınabilen nadir bir hastalık olan DIRA' nın tedaviye dirençli artrit vakalarında akla gelmesi açısından sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Artrit, DIRA, İnterlökin-1-reseptör antagonist eksikliği, kanakinumab

[Abstract:175] [SS-003]

Griscelli Sendromlu hastalarda hematopoetik kök hücre nakli: Hacettepe deneyimi**Betül Karaatmaca¹, Barış Kuşkonmaz², Deniz Çağdaş Ayvaz¹, Müge Gökçe², Tuba Turul Özgür¹, Fatma Visal Okur², Mualla Çetin², İlhan Tezcan¹, Duygu Uçkan Çetinkaya²****1Hacettepe Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı****2Hacettepe Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Bilim Dalı**

Giriş: Griscelli Sendromu(GS); otozomal resesif geçişli, hipopigmentasyon, gümüş grisi renkte saçlar, tekrarlayan ateş ve enfeksiyon atakları ile seyreden, değişik derecelerde immün yetmezlik ve nörolojik bozuklukların da eşlik edebildiği nadir görülen bir hastalıktır. 3 tip tanımlanmıştır. Ağır ve hematopoetik kök hücre nakli(HKHN) gerektiren tip 2'dir. RAB27A mutasyonu saptanan GS2'de çeşitli nedenlerle tetiklenen ateş ve hemofagositik lenfositosis (HLH) ataklarıyla karakterizedir, pansitopeni ve splenomegali eşlik edebilir.

Hasta-Metod: Merkezimizde Ekim 1997 ve Eylül 2013 tarihleri arasında GS2 tanısıyla izlenen ve HKHN yapılan 10 hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi. 2 numaralı hastaya engraftman olmaması nedeniyle 3 kez HKHN yapıldı.

Bulgular: Hastaların medyan tanı yaşı 6 ay (2-46 ay), HKHN yaşı 13,5 ay (6-58 ay), tanı ve HKHN arasında geçen medyan süre 6 ay (2-34 ay) olarak bulundu. Tüm hastalar HKHN öncesi HLH kliniği gelişmesi nedeniyle HLH 94 (5) veya HLH 2004 protokolü (5) tedavisi aldı. 8 hastanın HLA doku grubu donörüyle 10/10, 2 hastanın 9/10 uyumlu oldu. HKHN öncesi 3 hastada nörolojik bulgular vardı. Engraftman sağlanan 9 hastanın hiçbirinde akut graft versus host hastalığı (GVHH) gelişmedi, birinde miyastenik semptomların ön planda olduğu(yorgunluk, pitozis, dispne, konuşma güçlüğü) kronik GVHH gelişti, immünsüpresif ve pridostigminle tedavisiyle düzeldi. Dört hastada venookklusif hastalık(VOH) ortaya çıktı. VOH nedeniyle bir hasta kaybedildi. Yaşayan 8 hasta nörolojik sekel olmaksızın remisyonda takip edilmektedir ve hastalısız yaşam süresi medyan 92,4(33-224) aydır.

Sonuç: GS2'nin tek küratif tedavisi HKHN'dir. HLA uyumlu aile içi donör akut GVHH insidansını düşürmektedir. Başarılı bir engraftment elde etmek için primer hastalık remisyondaiken HSCT yapılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: hipopigmentasyon, hemofagositik lenfositosis, immün yetmezlik, nörolojik bulgular

Tablo 1. Hematopoetik kök hücre nakli öncesi hastaların klinik özellikleri

Hasta	Tanı yaşı, ay	Cinsiyet	Öncesinde HLH	Nörolojik bulgular	İlk tedavi	Nakil sırasında hastalığın durumu
1	46	Kız	Evet	Strabismus, dizartri, ataksi	HLH-1994	KR(HSMG)
2	2	Kız	Evet	Konvülsiyon	HLH-1994	RD
3	3	Erkek	Evet	-	HLH-1994	TR
4	3	Erkek	Evet	-	HLH-1994	KR(HMG)
5	8	Erkek	Evet	-	HLH-1994	TR
6	24	Kız	Evet	-	HLH-2004	TR
7	4	Kız	Evet	-	HLH-2004	KR(HSMG, hiperferritinemi)
8	6	Kız	Evet	Konvülsiyon	HLH-2004	KR(SMG)
9	5	Erkek	Evet	-	HLH-2004	KR(HSMG)
10	2	Erkek	Evet	-	HLH-2004	KR(hiperlipidemi)

HLH, hemofagositik lenfositosis; KR, kısmi remisyon; RD, remisyonda değil; TR, tam remisyon; HSMG, hepatosplenomegali; HMG, hepatomegali; SMG, splenomegali

[Abstract:91] [SS-004]

STAT-1 Mutasyonu: Kombine İmmün Yetmezlik Kliniği ile Seyreden Kronik Mukokütanöz Kandidiyazis Olgusu**Sanem Eren Akarcan1, Ezgi Ulusoy1, Ferda Evin Gürkan1, Güzide Aksu1, Elif Azarsız1, Neslihan Edeer Karaca1, Anne Puel2, Necil Kütükçüler1****1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir
2Inserm, Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Paris**

Kronik mukokütanöz kandidiyazis (KMK); deri, tırnak ve mukozaların tekrarlayan veya dirençli noninvazif Candida enfeksiyonlarını tanımlar. İmmün sistemi etkileyen ilaç kullanımı, enfeksiyonlar veya metabolik nedenlere ikincil olabileceği gibi, primer immün yetmezliklerin bir bulgusu olabilir.

Yirmi altı aylık kız hasta tekrarlayan pamukçuk, ishal ve sık enfeksiyon yakınmaları ile başvurdu. Özgeçmişinde ağır suçiçeği, sık otit ve bronşiolit nedeniyle hastane yatışları olan hastanın büyüme geriliği ve mental-motor geriliği vardı. Anne-baba akrabalığı ve 6 aylıkken akciğer enfeksiyonu ile bir kardeş kaybı mevcuttu.

Ağız sürüntüsünde Candida albicans üredi. Hemogram ve biyokimyasal parametreler normaldi. Hipergamaglobulinemi saptanan hastanın ileri immünolojik incelemelerinde lenfosit alt grupları, fagoburst testi, foxp3 ekspresyonu ve in vitro T hücre proliferasyon yanıtı normaldi. Görüntülemelerle akciğerde mikrokalsifikasyonlar ve parankimal nodüller (<=5mm), karaciğerde kalsifik nodül (8 mm) saptandı. Bronkoskopi mukopürülan sekresyonlar dışında olağandı, bronkoalveolar lavaj sıvısında etken üretilmedi. PPD negatif ve interferon gamma yanıtı pozitif olan hastaya anti tüberküloz tedavi başlandı. CMV ve EBV DNA pozitifliğine yönelik antiviral tedavi ve antifungal, antibakteriyel profilaksi verildi.

Çeşitli etkenlerle (mantarlar, virüsler, mikobakteri ve bakteriler) enfeksiyonları olan hastada kombine immün yetmezlik, KMK ve mikobakteriyel hastalıklara mendelien kalıtım tanılarına yönelik genetik incelemelerde STAT-1 molekülünü kodlayan gende "c.1154 C>T, p.Thr385Met" heterozigot fonksiyon kazandırıcı mutasyon saptandı.

Pnömoni ve ishal nedeni sık hastane yatışları devam eden hasta hematopoetik kök hücre nakli için donör tarama programına alındı. KMK hastalarının yaklaşık yarısından STAT 1 fonksiyon kazandırıcı mutasyonu sorumludur. Bakteriyel, viral, mikobakteriyel ve kandida dışı fungal enfeksiyonlara; otoimmün hastalık, tümör ve anevrizma gibi non-infeksiyöz bulgulara neden olabilir.

Anahtar Kelimeler: Kronik mukokütanöz kandidiyazis, STAT-1

[Abstract:126] [SS-005]

STAT1 fonksiyon kazanımı mutasyonu olan üç olgunun klinik, laboratuvar özelliklerinin ve tedavi seçeneklerinin değerlendirilmesi**Safa Barış1, Fayhan Alroqi2, Ayça Kıyıkım1, Tülay Güran3, Elif Karakoç Aydın1, İsmail Öğülür1, Ahmet Özen1, Arzu Akçay4, Gülyüz Öztürk4, Kaan Boztuğ5, Talal A. Chatila2, Işıl B. Barlan1****1Marmara Üniversitesi, Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul****2Harvard Medical School, Division of Immunology, Boston Children's Hospital and Department of Pediatrics, Boston****3Marmara Üniversitesi, Çocuk Endokrin Bilim Dalı, İstanbul****4Acıbadem Üniversitesi, Pediatrik KİT Ünitesi, İstanbul****5Medical University of Vienna, CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna**

Giriş: İnsan signal transducer and activator of transcription 1 (STAT1) fonksiyon kazanımı (GOF) mutasyonu olan hastalarda kronik mukokütanöz kandidiazis ve otoimmünite sıklıkla gözlenmektedir. STAT1 – GOF mutasyonu olan yeni olguların tanımlanması ve uzun dönem verilerinin sunulması tanı ve tedavi hakkında bilgi sağlayacaktır.

Yöntemler: STAT1 GOF mutasyonu olan üç olgunun klinik, ayrıntılı immünofenotipleme ve fonksiyonel analizleri (IFN- γ /IL-17 yanıtları, interferon bağımlı STAT1 fosforilasyonu, JAK inhibitör kullanımı ile in-vitro baskılanma deneyi) değerlendirildi. Hastaların mutasyon analizleri sekanslama yöntemi ile belirlendi. Kemik iliği nakli uygulanan olgularda, nakil sonrası STAT1 fosforilasyonu tekrar değerlendirildi.

Sonuç: Her üç olgu yaşamın erken döneminde persiste moniliazis öyküsüyle başvurdu. Olgu I'de ayrıca tekrarlayan herpetik lezyonlar, immün trombositopenik purpura, otoimmün tiroidit saptanırken, olgu II'de tekrarlayıcı pnömoni (CMV ile komplike olan), kaviter akciğer tüberkülozu, otoimmün hepatit ve olgu III'de ise CMV ile ilişkili pnömoni saptandı. Her üç olguda STAT1 geninde heterozigot mutasyon bulundu. Her üç olguda T lenfosit alt tiplerinde değişik düzeyde bozukluklar görülürken, immün disregülasyona bağlı olarak IL-17 yanıtlarında azalma ve IFN- γ yanıtında artış bulundu. İn-vitro interferon uyarımıyla aşırı STAT1 fosforilasyonu gözlemlendi. İlginç olarak in-vitro Ruxolitinib uygulaması ile STAT1 fosforilasyonunun normale döndüğü görüldü. Olgu I izlem sırasında gelişen mikotik anevrizma nedeniyle kaybedildi. Olgu II ve III'e tam uyumlu kemik iliği nakli uygulandı.

Tartışma: STAT1 GOF mutasyonu mantar enfeksiyonu ve otoimmün bulguların yanı sıra farklı klinik bulgularla kombine immün yetmezliği andıracak şekilde bulgu verebilir. Kemik iliği nakline alternatif olarak bu olgularda JAK kinaz inhibitörleri kullanılabilir. Uzun dönem takip verilerinin paylaşılması yeni tanımlanmış bu hastalığın tedavisinin daha başarılı bir şekilde yönetilmesine katkı sağlayacağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Fonksiyon kazanımı mutasyonu, kombine immün yetmezlik, mukokütanöz kandidiazis, Ruxolitinib, STAT1

[Abstract:138] [SS-006]

NIK Defekti Olan Hastalarda Kemik İliği Nakil Sonuçları**Sevgi Köstel Bal1, Şule Haskoloğlu1, Candan İslamoğlu1, Tanıl Kendirli2, Alphan Küpesiz3, Kaan Boztuğ4, Esin Figen Doğu1, Aydan İkinciöğulları1****1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara****3Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Antalya****4CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna, Austria****Giriş**

NFκB sinyal yolağı,immün yanıtın oluşumu ve düzenlenmesinde kritik öneme sahiptir. NFκB inducing kinase (NIK) molekülü, klasik olmayan NFκB yolağının ana elemanı olup BAFFR, CD40, LTβR ve RANK gibi TNF reseptör süperailisine dahil olan reseptörlerden gelen sinyalin iletiminden sorumludur. NIK genindeki homozigot mutasyonlar tekrarlayan bakteriyel ve viral enfeksiyonlarla seyreden bir kombine immün yetmezlik tablosuna neden olmaktadır. Burada bugüne kadar kliniğimizde NIK defektiyle izlenen hastaların klinik seyirleri ve kemik iliği nakil sonuçları sunulacaktır.

Bulgular:

Sonuç: NIK geninde fonksiyon kaybına neden olan mutasyonlar, NFκB yolağında sinyal iletiminin bozulması sonucunda B-, T- ve NK hücrelerinde sayısal ve işlevsel kayıpla seyreden kombine immün yetmezlik tablosuna neden olmaktadır. Erken tanı ve organ hasarı gelişmeden kemik iliği nakli yapılması hastaların sağkalımında en önemli faktördür.

Anahtar Kelimeler: NIK, kemik iliği nakli, NFκB yolağı**Bulgular**

.	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3
Semptom yaşı	3 ay	15 ay	8 ay
PİY Tanı yaşı	7 yaş	2.5 yaş	10 ay
Genetik Tanı yaşı	9 yaş	3.5 yaş	10 ay
Cinsiyet	K	K	E (Hasta 2'nin kardeşi)
Akrabalık	+	+	+
Klinik bulgular	CMV enfeksiyonu Cryptosporidium enfeksiyonu Granümatöz hepatit Tuberküloz osteomyeliti (BCG disseminasyonu)	Alt solunum yolu enfeksiyonu Oral ve özofagial candida Kronik ishal kolestaz	Parainfluenza pnömonisi BCGitis
Genetik sonuç	NIK exon10 c. C1694G, p. Pro565Arg	NIK exon10 c. C1694G, p. Pro565Arg	NIK exon10 c. C1694G, p. Pro565Arg
HKHT	MUD transplant	MFD transplant	MFD transplant
Hazırlık rejimi	Busulfan Fludarabin ATG	Treosulfan, Fludarabin	Busulfan Fludarabin
Sonuç	Post-transplant 3.5 yıl Düşük efektör T hücre CMV pnömonisi	Sepsis sonucu kaybedildi	Post-transplant 80 gün Olaysız izlem

Belirgin Spinal İnflamasyonla Seyreden CTLA4 Eksikliği Olgusu

Fatma Ömür Ardeniz¹, Ceyda Tunakan Dalgıç¹, Fatma Düşünür Günsen¹, Asuman Çamyar¹, Selen Bayraktaroğlu², Funda Elmas³, Gülbu Uzel⁴

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

2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İzmir

3Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıklar Anabilim Dalı, İzmir

4National Institutes of Health, Bethesda, Maryland, USA

Giriş: CTLA4 eksikliği vakaları ciddi immundisregülasyon ile prezente olmaktadır.

Olgu: 31 yaşında Tip1DM'li erkek,2009'da üveit, otoimmün trombositopeni,toraks BT'de bilateral konsolidasyonlar,hiler LAP,nodüller,buzlu cam alanları,splenomegali nedeniyle tetkik edilmiş.BOOP tanısıyla steroid başlanmış.Steroid kesildikten sonra epilepsi atağıyla çekilen Kranial MR'da sağ oksipitalde 2.5 cm. kitle,biyopsisinde gliyal dokuyu infiltre etmiş plazma hücrelerinden (IgM/kappa ile yaygın (+), IgG,IgA,lambda ile az pozitif,IgG4 (-),EBV negatif) zengin mononükleer hücre infiltrasyonu, inflamatuvar miyofibroblastik tümör saptanmış.02/2010'da sağ oksipital, jugulodigastrik, submandibuler, post servikal üçgende 1.9 cm reaktif LAP'lar, toraks BT'de periferik ve bazal progresyon gösteren parankimal lezyonlar,mediastinal en büyüğü subkarinal 2.5 cm multiple LAP'lar BOOP lehine değerlendirilerek steroid başlanmış.3/2010'da hipogamaglobulinemi, aşırı yetersiz antikor seviyesi, memory B hücre analiziyle CVID tanısı aldı (Tablo1).4/2015 IL2 ile kültüre edilmiş hücrelerde Treg markerları ve hücre içi CTLA4 boyandı. CD25,FOXP3,CTLA4 ekspresyonu kontrollere göre düşük,CTLA4 geninde heterozigot tekli baz değişimi c.436G>A(G146R)saptandı.Bu mutasyon EXAC veritabanında ilk kez tanımlandı.07/2016 da abdominal alan ve sol bacakta duyu kaybı,güçsüzlükle çekilen spinal BT'de T1-T9 artmış kontrast tutulumu,T5-T6 inflamatuvar görünümle uyumlu bulgular saptandı.1000mg/gün pulse steroid tedavisi aldı.10/16 da NIH Bethesda'da yatırıldı.HBVDNA 1012 titrede görülünce tenofovir başlandı, lomber ponksiyon yapılarak yoğun lenfositler hücre infiltrasyonu görüldü. DNA titresini gerileyince ilk doz abatacept uygulandı.İdame tedavisinde ayda 2 doz intravenöz 750 mg ve haftada bir subkutan 125 mg abatacept,HBV DNA<1 milyon olunca sirolimus 3mg/gün olarak planlandı.HBV DNA titresini takibi ile steroid dozu 10 mg/gün devam edildi.Güç kaybı,sırt ağrısıyla çekilen spinal MRG'de kontrast artışı üzerine ek pulse steroid ve 750mg/gün(2 gün) abatacept ve sirolimus 4mg/gün olarak tedavi düzenlendi.

Tartışma: CTLA4 mutasyonunda spinal inflamasyon şiddetli seyredebilmekte,konvansiyonel immunsupresif tedavi dozlarının üzerinde abatacept gereksimi olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: CTLA4 eksikliği, immundisregülasyon, spinal inflamasyon

Tablo 1:

lenfosit paneli	03/2010	03/2010	02/2011	02/2011	08/2013	08/2013	12/2016	12/2016	referans	referans
	%	absolut	%	absolut	%	absolut	%	absolut	%	absolut
CD3+	74	920	73	724	71	383	78	1264		700-1200
CD3+DR+			6	60	7	38	2	32	7.8-15	
CD19+	13	162	9	89	14	76	3	49	6-19	100-500
CD20+	15	186	11	109			4	65		
CD4+	39	485	37	367	41	221	39	632	28-57	300-1400
CD8+	30	373	35	347	34	184	44	713	10-39	200-900
CD22+			9	89			3	49		
CD21+			7	69						
CD16+56+	7	87	12	119	8	43	11	178	7-31	90-600
MEMORY B PANELİ	sonuç	referans (%)								
IgM+IgD+	83	67.3-91.8								
IgM-IgD-	7	7.7-37								
IgD+CD27- (naive)	90.5	43.2-82.4								
IgD+CD27+ (IgM memory)	0.2	7.2-30.8								
IgD-CD27+ (switched memory)	0.2	6.5-29.2								
CD21-CD38- (CD21 low)	26.8	0.8-7.7								
CD10+	0	1.0-12								
CD10+CD20+	0									
IgM++IgD++C- D38++CD24++	1.3	0.6-3.5								
(Transisyonel)	0.1	0.4-3.6								
IgM-/CD24- CD38+++C- D27++CD19+	38	1.8-8.9								
(Plazmoblast)	TARİH (TANI:2010)	referans (mg/dL)								
CD4+C- D45RO+CX- CR5+(FTh)	213	650-1600								
İmmunglob- ulin	<25	40-350								
IgG	374	50-300								
IgA	<2	IU/ml								
IgM	11/16	11/16	01/12/16	14/12/16	20/12/16	05/01/17	16/01/17			
IgE	76731265	40857141	23477331	13304973	6211015	3330166	756745			
Seroloji /Tarih										
HBV DNA										

Tanıdan itibaren tarih sırasına göre lenfosit paneli, memory B hücre analizi, tanı anında immunglobulin sonuçları ve sırasıyla HBV DNA titresi görülmektedir.

[Abstract:100] [SS-008]

Sık Görülen Değişken İmmün Yetmezlikli (CVID) Hastalarda Yeni Nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen Yöntemi ile Mutasyonların Araştırılması Ön Çalışma Verileri

Çağman Tan1, Begüm Özbek1, Ayşegül Akarsu1, Rıza Köksal Özgül2, Deniz Çağdaş Ayvaz1, İlhan Tezcan1

1Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı

2Hacettepe Üniversitesi Pediatrik Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Sık görülen değişken immün yetmezlik [Common Variable Immunodeficiency (CVID)] antikor yapım eksikliği, hipogammaglobulinemi ve tekrarlayan ve/veya ağır enfeksiyonlar, otoimmünite ve malignansi gelişmesine yatkınlık ile karakterize her yaş grubunda görülebilen klinik ve genetik olarak heterojen bir primer immün yetmezlik türüdür. Aile hikayesi vakaların yaklaşık %10 ile %20'sinde bulunmaktadır. Çeşitli tanı kriterleri önerilmesine rağmen genel olarak 1999 yılında European Society of Immune Deficiencies (ESID) ve Pan American Group for Immune Deficiency (PAGID) tanı kriterleri kullanılmaktadır. Bunlar; 1)IgG düzeyinin 2 standart deviasyonun altında oluşu, 2) Aşı cevabı yanıtızsızlığı veya izohemaglutininin yokluğu, 3) Tanı yaşınının 4 yaş ve üstü olması 4) Diğer hipogammaglobulinemi nedenlerinin ekarte edilmiş olmasıdır. Bu kriterlere göre CVID tanısı alan hastaların ortanca yaşı 20 (4-66) olan 19 kız, 32 erkek; toplam 51 hasta, hedeflenmiş gen yeni nesil dizileme çalışmasına alındı. Düzenlenmiş 264 gen Yeni Nesil Dizileme Ion Torrent PGM platformunda çalışıldı. Analizler Ion Reporter 5.2 programı kullanılarak yapıldı. Belirli kriterler filitrelemede (PolyPhen 1.0, Sift 0.5, minör allel frekansı 0 ile 0.02, Allel okuma sayısı 50-100000) kullanıldı. 10 hastanın konfirme edilmiş mutasyonuna ulaşıldı. Diğer hastalarda elde edilen veriler üzerindeki çalışmalar devam etmektedir. Bu hastalarda genetik defektin belirlenmesi hastaların uygun tedavisinin planlanmasında önemli bir adımdır. Ayrıca yeni tanımlanacak kritik moleküller immün sistemin çalışılması ile ilgili önemli verilere ulaşılmasını sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: CVID, Yeni Nesil Dizileme, Hedeflenmiş gen dizi analizi, İmmün Yetmezlik Tarama

[Abstract:149] [SS-009]

Primer Antikor Yetmezlik Hastalarında Hastalığa Sebep Olan Varyantların Yeni Nesil Genetik Tanı Paneli ile Tespiti

Sinem Firtina1, Yuk Yin Ng2, Ozden Hatırnaz Ng1, Yıldız Camcıoğlu3, Elif Aydın4, Manolya Kara5, Ayper Somer5, İsmail Reisli6, Şule Haskoloğlu7, Funda Çiçe8, Uğur Özbek9, Müge Sayitoğlu1

1İstanbul Üniversitesi, Aziz Sanca Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Ana Bilim Dalı, İstanbul

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

3İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

4Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Alerji ve İmmünoloji Bölümü, İstanbul

5İstanbul Üniversitesi, Çapa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Klinik İmmünoloji Birimi, İstanbul

6Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Pedyatrik İmmünoloji ve Alerji bölümü, Konya

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

8İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve Enfeksiyon Bölümü, İstanbul

9Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

Primer antikor yetersizlikleri (PAY), Primer immün yetmezliklerin içerisinde en sık gözlenen hastalık grubudur. B hücrelerinin gelişimi veya fonksiyon bozuklukları sonucu immünglobulinlerin yokluğu ya da azlığı ile karakterize olan bu grupta, artmış enfeksiyon sıklığı görülmektedir. B hücre hasarlarına ek olarak farklı genetik bozuklukların eşlik edebilmesi ve/veya çevresel etkenler sebebiyle genotip-fenotip ilişkisi çok belirgin değildir. PAYlarda bugüne kadar tanımlanmış 28 gen bulunmakta ve her yıl bu genlerin sayısı artmaktadır. Hedefe yönelik yeni nesil dizileme (YND) sistemleri, çok sayıda genin birden fazla hastada ve tek seferde taranmasını sağlayan bir yaklaşım olup, PAYlar gibi genetik ve klinik heterojeniteye sahip hastalıkların hızlı ve doğru tanısında oldukça sık kullanılmaya başlanmıştır. Bu çalışmada PAY ile ilişkili olduğu bilinen 22 geni kapsayan bir yeni nesil dizileme genetik tanı paneli tasarlanmış (Smartchip-TE) ve PAY tanısı almış 25 pediatrik ve 7 erişkin (n=32) hasta illumina MiSeq sistemi ile dizilenmiştir. Hastalarda tespit edilen varyantlar Sanger dizileme yöntemi ile doğrulanmış, anne-baba örneklerinde ailevi segregasyonlar gösterilmiştir. Herhangi bir varyasyon saptanmamış hastalar ise ekzom dizilemeye yönlendirilecektir. PAY hastalarının %30'unda (9/32) hastalık ile ilişkili varyantlar tespit edilmiştir. Bulunan varyantlar BTK (n=4), CD40LG (n=1), IGHM (n=1), ICOS (n=1), TNFRSF13B (n=1), TCF3 (n=1) genlerinde tanımlanmıştır. Ayrıca çalışmamız ile BTK, CD40LG, IGHM ve ICOS genlerinde literatürde daha önce tanımlanmamış hastalıkla ilişkili yeni varyasyonlar saptanmıştır. Diğer hastalarda hastalığa yol açan varyantların saptanması için belirlenen aday varyantların fonksiyonel araştırmalar ve aile çalışmaları ile analizleri devam etmektedir. Proje tamamlandığında Türkiye'de PAY hastalarındaki varyasyon sıklıkları, gen dağılımları ve genotip-fenotip korelasyonları ortaya çıkmış olacaktır. Proje İ.Ü. BAP birimi tarafından (54891) desteklenmektedir.

Anahtar Kelimeler: Yeni Nesil Dizileme, Primer Antikor Yetmezlikleri, Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik, Genetik Tanı

[Abstract:187] [SS-010]

Primer İmmün Yetmezliklerde Yeni Nesil Dizileme Hedeflenmiş Gen Yöntemi ile Moleküler Bozuklukların Araştırılması

Neslihan Edeer Karaca¹, Ayça Aykut², Sanem Akarcan¹, Elif Azarsız¹, Özgür Çoğulu², Güzide Aksu¹, Necil Kütükçüler¹
1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji BD, İzmir
2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir

Primer immün yetmezlikler sıklıkla monogenik bozuklukların neden olduğu heterojen kalıtsal hastalıklardır. Günümüze kadar yaklaşık 300 farklı genin primer immün yetmezliğe neden olduğu gösterilmiştir. Son yıllarda yeni nesil dizileme yöntemlerinin klinik pratikte kullanılmasıyla hastalığa neden olan genetik mutasyonların belirlenme sıklığı giderek artan oranda devam etmektedir. Özellikle belirli hastalık gruplarına yönelik yeni nesil dizileme teknolojilerini temel alan, hedeflenmiş genlerin dizilemesine yönelik panellerin kullanımı hızlı bir tanıya olanak sağlamaktadır. Bu çalışmada yaygın değişken immün yetmezlik ve sınıflandırılmamış immün yetmezlik ön tanıları ile izlenen bildiri gönderim tarihinde 29 hastada yeni nesil dizileme temelli Ion AmpliSeq™ Primer İmmün Yetmezlik Paneli ile hastalığa neden olan mutasyonların bulunması amaçlanmıştır. Kullanılan panel primer immün yetmezliklerle ilgili olabilecek 264 geni hedeflemektedir. Dizileme işlemi için Ion Torrent' in Ion S5™ Sequencer sistemi kullanılmıştır. Çalışma sonunda 17 (%58) hastada; hemizigot BTK (n=2), heterozigot CTLA4 (n=1), PIK3CD (n=1), STAT1 (n=1), AIRE (n=2), ve homozigot CD40LG (n=1), LRBA (n=2), PNP (n=1), ORAI1 (n=1), IL12RB1 (n=1), TTC37 (n=1), RAG1 (n=1), IFNGR1 (n=1) ve ZAP70 (n=1) mutasyonları saptanmıştır. Kullanılan 264 genlik panelin primer immün yetmezlikli hasta gruplarında genetik defektlerin araştırılması için güvenilir ve hızlı bir yöntem olduğu anlaşılmıştır. Kesin moleküler genetik defektin tanımlanması hastaların uygun izlem ve tedavilerinin yönlendirilmesi açısından oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: primer immün yetmezlik, yeni nesil dizileme

[Abstract:179] [SS-011]

Primer İmmün Yetmezliklerde Rutin Tanı Deneyimi: 2010-2016 Yılları Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik Anabilim Dalı Verileri

Ng1, Yuk Yin Ng2, Sinem Şişko1, Suzin Çatal Tatonyan1, Sinem Fırtına1, Dilek Sever Kaya1, Uğur Özbek3, Müge Sayitoğlu1
1İstanbul Üniversitesi, Aziz Sancar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD
2İstanbul Bilgi Üniversitesi, Biyomühendislik ve Genetik Bölümü
3Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Primer immün yetmezlikler (PIY), doğal veya adaptif immün sistem hücrelerinin gelişim ve/veya fonksiyonunda görevli genlerdeki hasarlarla ortaya çıkan, nadir ancak ağır seyreden bir hastalık grubudur. Primer immün yetmezlik sendromlarında 100'den fazla hastalık ile ilişkili gen tanımlanması hastalar için genetik tanıyı oldukça zorlaştırmaktadır. Ülkemizde Avrupa toplumlarına göre daha sık gözlenmesine rağmen PIY moleküler tanısı konusunda çalışan merkez sayısı son derece kısıtlıdır. Enstitümüz Genetik Anabilim Dalı'nda 2010 yılında öncelikli olarak X'e bağlı agamaglobulinemi hastalarında BTK gen mutasyonları taramalarına proje olarak başlanmış ardından, Ağır kombine İmmün Yetmezlik (AKİY) hastaları için RAG1-2, ADA, IL2RG, JAK3, DCLRE1C, Primer Antikor Yetmezlikleri (PAY) için IGHM, CD19, ICOS, TACI ve hiper IgE (HIgE) için STAT3 genlerinin moleküler tanıları gerçekleştirilmiştir. 2010-2016 yılları arasında 101 PAY, 76 AKİY ve 20 HIgE olmak üzere toplam 197 PIY hastasında 11 gen Sanger dizileme teknolojisi ile rutin olarak taranmıştır. Taranan 51 XLA ön tanılı hastadan 11'inin tanısı değişmiş ve 40 hastadan 16'sında BTK mutasyonu belirlenmiştir (%40). PAY tanılı 49 hastadan 2'sinde CD19, 2'sinde ise TACI mutasyonları belirlenmiş ancak hiç IGHM ve ICOS mutasyonu tespit edilmemiştir. Taranan 76 AKİY hastasında ise iki RAG1/2, bir JAK3 ve bir IL2RG mutasyonları belirlenmiştir. Ayrıca taranan 20 HIgE hastasının da 2'sinde STAT3 mutasyonu belirlenmiştir. Elimizdeki veriler PIY hastalıklarının açısından ülkemizde taranan en geniş gruptur ve mutasyon sıklıkları Avrupa oranlarına göre değişiklik göstermektedir. Genetik olarak son derece heterojen olan PIY hastalıklarının rutin olarak bilinen tüm genler açısından tek tek taranması, zahmetli, zaman alan ve pahalı bir süreçtir. Bu nedenle yeni nesil tabanlı tarama panellerinin rutin uygulamaya girmesi önem kazanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, genetik tanı, sanger dizileme

[Abstract:174] [SS-012]

RAG (REKOMBİNAZ AKTİVE EDİCİ GEN) 1/2 defekti bulunan hastaların klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi: Hacettepe serisi**Betül Karaatmaca, Deniz Çağdaş Ayvaz, Tuba Turul Özgür, Gülten Türkkani Asal, Özden Sanal, İlhan Tezcan
Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş: RAG 1/2 (Rekombinaz aktive edici gen 1/2); immün sistemin immünglobulin ve T hücre reseptörlerinin üretiminin erken evrelerindeki genetik mekanizmalarından olan V(D)J rekombinasyonunda rolü olan önemli bir genidir. Oluşan mutasyonları genellikle ağır kombine immün yetmezlik(AKİY) kliniği ile prezente olmasına rağmen geç klinik bulgu veren hipomorfik mutasyonlar da tanımlanmıştır.

Hasta- Metod: 1999-2017 yılları arasında Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji Bölümü'nde izlediğimiz RAG 1/2 defekti saptanan 21 hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların klinik özellikleri Tablo 1'de özetlenmiştir. Hastaların 16'sı AKİY, 2'si Omenn sendromu, 3'ü kombine immün yetmezlik(KİY) kliniğiyle tanı almıştır. Moleküler incelemeyle 12 hastada RAG1, 9 hastada RAG2 mutasyonu bulunmuştur. Hastaların laboratuvar incelemesinde özellikle AKİY kliniğiyle başvuran hastalarda lenfopeni dikkat çekicidir. 19 hastaya kemik iliği transplantasyonu(KİT) yapılmış, KİT sonrası 2 hasta akut Graft versus host hastalığı, 1 hasta nörolojik komplikasyonlar, 1 hasta 2 kez tekrarlanan KİT'e rağmen engraftman olmaması ve ağır enfeksiyon nedeniyle kaybedilmiştir(% 79 survival). AKİY nedeniyle KİT yapılan bir hastada nakil sonrası takiplerinde otoimmün hemolitik anemi, birinde hipogamaglobulinemi geliştiği için tekrar KİT ihtiyacı doğmuştur. KİT sonrası hemolitik anemi ve trombositopenisi gelişen iki hastanın takiplerinde bulguları düzeldi. KİY kliniğiyle başvuran hastaların klinik bulgularında birinde tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar ve bronşektazi, birinde vaskulit, diğerindeyse granülomatöz cilt lezyonları ön plandaydı. Bu hastalardan ilkinde KİT yapıldı, ikincisinin uygun donör taraması devam etmektedir, üçüncüsü uygun KİT donorü bulunamadan kaybedilmiştir.

Sonuç: RAG 1/2 mutasyonu AKİY kliniğiyle başvurarak tanı alabileceği gibi geç dönemde özellikle tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, granülomatöz cilt lezyonları veya otoimmün bulguların olduğu hastalarda mutlaka düşünülmelidir. AKİY kliniğiyle erken dönemde KİT yapılması yaşam kurtarıcıdır.

Keywords: ağır kombine immün yetmezlik, otoimmünite, tekrarlayan enfeksiyonlar

RAG 1/2 Defekti Tanılı Hastaların Klinik Özellikleri

Hasta sayısı	21(20 aile)
RAG 1/2	12/9
Başvuru kliniği	AKİY: 16 Omenn Sd: 2 KİY: 3
Başvuru yaşı(ay) (medyan)	6 (1-78)
Şikayetlerin başlama yaşı(ay) (medyan)	1 (0-14)
KİT yaşı(ay) (medyan)	6 (2-121)
Cinsiyet (K/E)	6/21 (%28,5)
Anne-baba akrabalığı	16/21 (%76)
Rekürren sinopulmoner enfeksiyon	17/21 (%80)
İshal	11/21 (%52)
Oral Moniliazis	14/21 (%67)
Cilt absesi	4/21 (%19)
Dermatit	9/21 (%43)
Otoimmünite	6/21 (%28,5)

[Abstract:194] [SS-013]

Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Hastalarında TREC/KREC Analizleri ve Klinik Uyumunun Araştırılması

Yuk Yin Ng1, Sinem Fırtına2, Ozden Hatirnaz Ng2, Serdar Nepesov3, Ayca Kırıkm4, Elif Karakoç Aydın4, Yıldız Camcioglu3, Ugur Özbek5, Müge Sayitoglu2

1İstanbul Bilgi Üniversitesi, Biyomühendislik ve Genetik Bölümü

2İstanbul Üniversitesi, Aziz Sanca Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD

3İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,

4Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Alerji ve İmmünoloji Bölümü

5Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY), T-hücre yokluğu ile karakterize bir kalıtsal immün yetmezlik hastalığıdır. Erken tanının oldukça önemli olduğu AKİYlerde yeni doğan Guthrie kartları ile kanda TREC varlığı incelenerek erken dönemde tarama yapılabilmektedir. TREC'ler, T-hücre rekombinasyonunda ortaya çıkan artık DNA ürünüdür ve TREC yokluğu T hücre yokluğuna işaret etmektedir. Aynı şekilde B-hücre rekombinasyonu sırasında ortaya çıkan KREC'lerin ölçülmesi ile de B hücre varlığı araştırılabilir. Bu çalışmada AKİY tanısı almış ve yeni nesil tabanlı gen panelleri ile taranmış toplam 17 hastada eş zamanlı kantitatif PZR ile TREC/KREC seviyeleri incelenmiştir. TREC/KREC ve kontrol geni TRAC bölgelerini içeren bir plazmid (Chiarini et al., 2103) 'le mutlak kopya sayıları belirlenmiştir. Her bir örnek duplika çalışılmıştır. Hastaların immüfenotipleri incelendiğine, hastalardan ikisi T(-) B(-), sekizi T(-) B (+), biri ise T(+) B (+) olarak bulunmuştur. Hastaların 16'sında tanı aldığı immüfenotip sonucu ile uyumlu TREC/KREC düzeyleri tespit edilmiştir. Fakat hastalardan biri T(-) B(-) immüfenotipine sahip iken TREC/KREC analizinde T-B+ olarak belirlenmiştir. Klinik verileri incelendiğinde, hastanın B-hücre düzeyinin %6 olduğu ve hastanın mutlak B hücre sayısı açısından klinik olarak negatif kabul edildiği bildirilmiştir. Bu çalışmanın sonuçlarına bakıldığında QRT-PCR ile TREC/KREC taraması yönteminin, güvenilir, kolay ve hızlı bir metot olduğu görülmektedir. Elde edilen veriler yeni doğan taramalarının yanı sıra klinik korelasyonun sağlanması açısından da kullanılabilir

Anahtar Kelimeler: AKİY, TREC, KREC, QRT-PCR

[Abstract:103] [SS-014]

Yaygın değişken immün yetmezlik ile sınıflandırılmamış antikor eksikliği olan hastalarda

B lenfosit alt gruplarının önemi

Sait Karaman, Semiha Bahçeci Erdem, Murat Sürücü, Nesrin Gülez, Ferah Genel

Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, İzmir

Amaç: Sınıflandırılmamış antikor eksikliği ve YDİY patogenezleri tam olarak aydınlatılmamış primer antikor eksiklikleridir. Amacımız YDİY ve sınıflandırılmamış antikor eksikliği olgularının B lenfosit alt gruplarını değerlendirmek ayrıca olguların tedavi gereksinimleri ile ilişkisini araştırmaktır.

Gereç-Yöntem: Çalışmaya Pediatrik İmmünoloji birimimizde ESID tanı kriterlerine göre YDİY tanısı ile sınıflandırılmamış antikor eksikliği tanısı alan 4-18 yaş arası 25 YDİY olgusu, 41 sınıflandırılmamış antikor eksikliği olgusu ve benzer yaşta 36 sağlıklı olgu alındı ve B lenfosit alt grupları çalışıldı.

Bulgular: Tüm yaş gruplarında YDİY'de total hafıza B hücreler ve switched hafıza B hücrelerin sayısal olarak kontrol grubuna göre düşük olduğu görüldü. Ayrıca 4-10 yaş arasında IgM hafıza B hücreler, 10-18 yaş grubunda ise plasmablastlar sayısal olarak hem kontrol hem de sınıflandırılmamış antikor eksikliğine göre YDİY'li olgularda düşük idi. Sınıflandırılmamış antikor eksikliği grubu İVİG replasmanı durumuna göre gruplandırıldığında İVİG alan grupta switched hafıza B hücrelerin oransal olarak kontrol grubuna göre anlamlı düşük olduğu buna karşın İVİG alan grup ile YDİY grubu arasında anlamlı fark olmadığı saptandı. İVİG replasmanı almayan grup ile YDİY grubu karşılaştırıldığında total hafıza B hücreler ve IgM hafıza B hücreler sayısal olarak, switched hafıza B hücreler ise sayısal ve oransal olarak YDİY grubunda anlamlı düşük bulundu. İVİG replasmanı almayan grup ile kontrol grubu arasında ise anlamlı fark belirlenmedi.

Sonuç: İVİG replasman ihtiyacı olmayan sınıflandırılmamış antikor eksikliği olgularının B lenfosit alt gruplarının daha çok sağlıklı grup ile benzer olması buna karşın İVİG replasman ihtiyacı olan olgularda switched hafıza B hücrelerin oransal olarak YDİY den farksız olması bu olguların YDİY gelişimi yönünden izlemine gerektirmektedir.

Anahtar Kelimeler: antikor eksikliği, immün yetmezlik, YDİY



3. Klinik İmmünoloji Kongresi



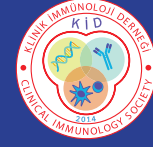
ALFABETİK SIRA İLE OTURUM BAŞKANLARI VE KONUŞMACILAR

<i>Dr. Ahmet Özen</i>	<i>Dr. Koray Harmancı</i>
<i>Dr. Alişan Yıldırım</i>	<i>Dr. Lale Şatıroğlu Tufan</i>
<i>Dr. Amos Etzioni</i>	<i>Dr. Mayda Gürsel</i>
<i>Dr. Ayça Aykut</i>	<i>Dr. Mehmet Kılıç</i>
<i>Dr. Aydan İkinçioğulları</i>	<i>Dr. Metin Aydoğan</i>
<i>Dr. Ayşe Metin</i>	<i>Dr. Mustafa Güleç</i>
<i>Dr. Betül Karaatmaca</i>	<i>Dr. Mutlu yüksek</i>
<i>Dr. Bülent Karadağ</i>	<i>Dr. Necil Kütükçüler</i>
<i>Dr. Can Öztürk</i>	<i>Dr. Neslihan E. Karaca</i>
<i>Dr. Caner Aytekin</i>	<i>Dr. Nesrin Gülez</i>
<i>Dr. Ceyda Tunakan Dalgıç</i>	<i>Dr. Ömür Ardeniz</i>
<i>Dr. Çağman Tan</i>	<i>Dr. Öner Özdemir</i>
<i>Dr. Demet Can</i>	<i>Dr. Özden Hatırnaz</i>
<i>Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz</i>	<i>Dr. Özden Sanal</i>
<i>Dr. Elif Karakoç Aydınar</i>	<i>Dr. Özgür Çoğulu</i>
<i>Dr. Ergin Çiftçi</i>	<i>Dr. Safa Barış</i>
<i>Dr. Esra Hazar Sayar</i>	<i>Dr. Safa Barış</i>
<i>Dr. Ezgi Ulusoy Severcan</i>	<i>Dr. Sait Karaman</i>
<i>Dr. Fazıl Orhan</i>	<i>Dr. Sanem Eren Akarcan</i>
<i>Dr. Ferah Genel</i>	<i>Dr. Serkan Belkaya</i>
<i>Dr. Figen Doğu</i>	<i>Dr. Sevgi Keleş</i>
<i>Dr. Gülbu Uzel</i>	<i>Dr. Sevgi Köstel Bal</i>
<i>Dr. Günseli Bozdoğan</i>	<i>Dr. Seza Özen</i>
<i>Dr. Güzide Aksu</i>	<i>Dr. Sinem Fırtına</i>
<i>Dr. Hasibe Artaç</i>	<i>Dr. Şebnem Kılıç</i>
<i>Dr. İhsan Gürsel</i>	<i>Dr. Şükrü Nail Güler</i>
<i>Dr. İlhan Tezcan</i>	<i>Dr. Talal Chatila</i>
<i>Dr. İsmail Öğülür</i>	<i>Dr. Tunç Akkoç</i>
<i>Dr. İsmail Reisli</i>	<i>Dr. Yıldız Camcıoğlu</i>
<i>Dr. Joris Van Montfrans</i>	<i>Dr. Yuk Yin Ng</i>
<i>Dr. Kaan Boztug</i>	<i>Dr. Zafer Çalışkaner</i>





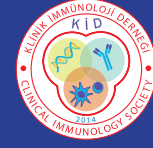
3. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster ve Sözlü Sunum Sorumlusu Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
A			
Adem Karbuz	P-031	144	45
Afiğ Berdeli	P-062	92	62
Ahmet Bilgin	P-082	153	74
Ahmet Özen	SS-001, SS-005, P-028, P-029, P-045, P-050, P-051	133, 126, 129, 130, 125, 122, 128	44, 53, 56, 57, 84, 86
Ahmet Zafer Çalışkaner	P-019	186	39
Akgün Yaman	P-063	189	63
Akif Yeşilipek	P-028, P047	129,93	44, 54
Ali Bülent Cengiz	P-001	111	26
Ali Rıza Kolbaş	P-073	107	69
Alişan Yıldırım	P-034	157	47
Alper Özcan	P-069, P-020	97, 96	67, 39
Anar Gurbanov	P-055	152	59
Anar Tağıyev	P-085	162	77
Anne Durandy Torre	P-009	191	30
Asuman Çamyar	P-016, P-017, SS-007	155, 170, 115	35, 36, 88
Atıl Bişgin	P-026, P-061, P-074	95, 198, 108	43, 62, 72
Ayça Aykut	P-048, SS-010, P-004, P-017	90, 187, 142, 170	27, 36, 55, 91
Ayça Burcu Öksüz	P-057	173	60
Ayça Kırıkim	SS-001, SS-005, P-028, P-029, P-045, P-050, P-051	133, 126, 129, 130, 125, 122, 128	44, 53, 56, 57, 84, 86
Ayça Yozgat	P-065	82	64
Aydan İkinciöğulları	P-080, SS-006, P-007, P-012, P-030, P-037	141, 138, 184, 164, 140, 163	29, 32, 45, 48, 73, 87
Ayla Güven	P-050	122	56
Aylin Yücel	P-052	135	57
Ayper Somer	SS-009, P-050	149, 122	56, 90
Aysel Yüce	P-070	101	68
Ayşe Derya Buluş	P-041	176	51
Ayşe Metin	P-065	82	64
Ayşe Şenay Şaşıhüseyinoğlu	P-074, P-026	108, 95	43, 70
Ayşegül Akarsu	P-059, SS-008, P-009, P-010	99, 100, 191, 192	30, 31, 61, 90
Ayşegül Hiçdurmaz	P-039	166	50
Ayşen Karaduman	P-066	84	64
B			
Başak Doğanavşargil Yakut	P-016	155	35
Batuhan Yeke	P-055	152	59
Begüm Aydınar	P-008	190	29
Begüm Özbek	P-059, SS-008	99, 100	61, 90
Benan Bayrakçı	P-001	111	26
Bengü Gerçeker Türk	P-017	170	36
Betül Karaatmaca	P-034, P-086, P-087, SS-003, SS-012, P-002, P-011	157, 178, 183, 175, 174, 124, 114	26, 32, 47, 78, 85, 92
Bilge Aldemir Kocabaş	P-022	116	40
Binay Kayan Ocakoğlu	P-067, P-068	87, 88	65, 66
Birgül Ergün	P-084, P-046	159, 154	54, 76
Bodo Grimbacher	P-051, P-052	128, 129	57
Buket Acar	P-053, P-011	136, 114	32, 58



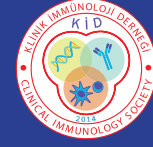
3. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster ve Sözlü Sunum Sorumlusu Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Bulent Enis Sekerel	P-076	123	71
Burak Aslum	P-007	184	29
Bülent Alioğlu	P-088	199	79
Bülent Ataş	P-023	185	41
Bülent Barış Kuşkonmaz	P-040, P-082	167, 153	51, 74
C			
Can Akal	P-055	152	59
Can Koşukçu	P-033	151	46
Canan Vergin	P-049	118	56
Candan İslamoğlu	P-007, P-012, P-037, P-080, SS-006	184, 164, 163, 141, 138	29, 32, 48, 73, 87
Caner Aytekin	P-083	156	76
Cansu Özşin Özler	P-011	114	32
Cappucine Picard	P-049	118	56
Cumhur Gündüz	P-071	102	68
Ç			
Çağman Tan	P-073, SS-008, P-002, P-011, P-018, P-053, P-059	107,100, 124, 114, 180, 136, 99	26, 32, 37, 58, 61, 69, 90
D			
Demet Altun	P-079	134	72
Deniz Bayrakoğlu	P-080	141	73
Deniz Dogru Ersoz	P-076	123	71
Deniz Güloğlu	P-012, P-041	164, 176	32, 51
Deniz Karapınar	P-048	90	55
Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz	P-055, P-008, P-009, P-010, P-011, P-018, P-027, P-038, P-039, P-040, P-043, P-057, P-059, P-070, P-082, P-085, P-086, P-087, SS-003, SS-008, SS-012, P-001, P-002	152, 190, 191, 192, 114, 180, 104, 165, 166, 167, 188, 173, 99, 101, 153, 162, 178, 183, 175, 100, 174, 111, 124	26, 29, 30, 31, 32, 34, 37, 43, 46, 47, 49, 50, 52, 59, 60, 61, 68, 74, 77, 78, 85, 90, 92
Derya Ufuk Altıntaş	P-026, P-058, P-061, P-074	95, 85, 198, 108	43, 60, 62, 70
Diclehan Orhan	P-033	151	46
Dilara Fatma Kocacık Uygun	P-047, P-022	93, 116	40, 54
Dilek Çiçekkökü	P-045	125	53
Dilek Doğruel	P-058, P-061, P-074, P-026	85, 198, 108, 95	43, 60, 62, 70
Dilek Kaçar	P-065	85	64
Dilek Yiğit	P-075	121	70
Duygu Demirtaş Güner	P-027	104	43
Duygu Övünç Hacıhamdioğlu	P-079	134	72
Duygu Uçkan Çetinkaya	P-082, SS-003, P-027, P-057	153, 175, 104, 173	43, 51, 60, 74
E			
Ebru Yalcin	P-076	123	71
Ekim Taşkıran	P-033	151	46
Eleonora Gambineri	P-048	90	55
Elif Azarsız	P-071, P-078, P-084, SS-004, SS-010, P-024, P-046, P-048	102, 132, 159, 91, 187, 86, 154, 90	41, 54, 55, 68, 72, 76, 86, 91
Elif Halat	P-023	185	41
Elif Karakoç Aydınar	P-028, P-029, P-045, P-050, P-051, SS-001, SS-005, SS-013	129, 130, 125, 122, 128, 133, 126, 194	44, 53, 56, 57, 84, 86, 93
Elif Keleştemur	P-007	184	29
Elif Nurdan Özmandur	P-020, P-069	96, 97	39, 67
Emel Atayık	P-014	113	34



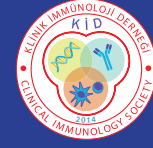
3. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster ve Sözlü Sunum Sorumlusu Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Emine Emel Koçman	P-063	189	63
Emine Kurt	P-078	132	72
Emine Vezir	P-088	199	79
Emre Emre	P-013	98	33
Engin Altundag	P-060	117	61
Ercan Nain	SS-001, P-028, P-029, P-045, P-050, P-051	133, 129, 130, 125, 122, 128	44, 53, 56, 57, 84
Eren Özek	P-045	125	53
Ersin Sayar	P-052	135	57
Esen Demir	P-071	102	68
Esin Figen Doğu	P-080, SS-006, P-012, P-030, P-037, P-007	141, 138, 164, 140, 163, 184	29, 32, 45, 48, 73, 87
Esra Hazar Sayar	P-023, P-032, P-035, P-036, P-042, P-052, P-056	185, 147, 158, 161, 177, 135, 160	41, 46, 47, 48, 52, 57, 59
Esra Özek Yücel	P-031	144	45
Ezel Berker	P-053, P-011	136, 114	32, 58
Ezgi Burgaç	P-061	198	62
Ezgi Deniz Batu	P-033	151	46
Ezgi Ulusoy	P-048, P-067, P-068, SS-002, SS-004	90, 87, 88, 89, 91	55, 65, 66, 84, 86
F			
Fadime Yiğit	P-043	188	52
Fatma Derya Bulut	P-058	85	60
Fatma Düşünür Günsen	SS-007, P-016	115, 155	35, 88
Fatma Ömür Ardeniz	P-016, P-017, SS-007	155, 170, 115	35, 36, 88
Ferah Genel	P-072, SS-014, P-004, P-005, P-049	105, 103, 142, 143, 118	27, 28, 56, 69, 93
Feride Özkan	P-087	183	78
Fevzi Tuna Ocakoğlu	P-067, P-068	87, 88	65, 66
Feyzi İlhan Tezcan	P-085, P-086, P-034, P-040, SS-003, SS-008, SS-012, P-002, P-008, P-009, P-010, P-011, P-015, P-027, P-033, P-034, P-038, P-039, P-043, P-053, P-055, P-057, P-059, P-070, P-082, P-087	162, 178, 157, 167, 175, 100, 174, 124, 190, 191, 192, 114, 150, 104, 155, 157, 165, 166, 188, 136, 152, 173, 99, 101, 153, 183	26, 29, 30, 31, 32, 34, 37, 43, 46, 47, 49, 50, 51, 52, 58, 59, 60, 61, 68, 74, 77, 78, 85, 90, 92
Fırat Ergin	P-078	132	72
Figen Gülen	P-071	102	68
Filiz Kıbar	P-063	189	63
Filiz Yetimakman	P-001	111	26
Frédéric Rieux Laucat	P-049	118	56
Funda Aydemir	P-064	196	63
Funda Özgenç	P-048	90	55
G			
Gamze Eman	P-084	159	76
Gizem Güner	P-078	132	72
Gonca Elçin	P-066	84	64
Gonul Ogur	P-060	117	61
Gökçen Dilşa Tuğcu	P-076, P-077	123, 127	71
Gökhan Aytekin	P-019	186	39
Gönül Tanır	P-083	156	76
Gülin Hızal	P-070	101	68
Gülsenem Sarı	P-078	132	72



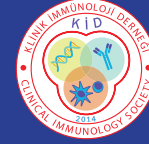
3. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster ve Sözlü Sunum Sorumlusu Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Gülsün Tezcan Karasu	P-047	93	54
Gülşah Duyuler	P-061	198	62
Gülüzar Gürhan	P-023	185	41
Güzide Aksu	P-024, P-046, P-048, P-062, P-067, P-068, P-071, P-078, P-084, SS-002, SS-004, SS-010	86, 154, 90, 92, 87, 88, 102, 132, 159, 89, 91, 187	41, 54, 55, 62, 65, 66, 68, 72, 76, 84, 86, 91
H			
Hacer Neslihan Bildik	P-002	124	26
Hafize Emine Sönmez	P-033	151	46
Hakan Altındağ	P-039	166	50
Hakan Güvenir	P-065	82	64
Halil Tuna Akar	P-057	173	60
Haluk Topaloğlu	P-001	111	26
Handan Özdemir	P-003	131	27
Harika Alpay	P-028	129	44
Hasan Basri Çağlı	P-034	157	47
Hasan Kapaklı	P-035, P-042, P-052, P-056, P-023, P-032	158, 177, 135, 160, 185, 147	41, 46, 47, 52, 57, 59
Hasan Özen	P-070	101	68
Hasibe Aytaç	P-016, P-017	155, 170	35, 36
Hayriye Daloğlu	P-047	93	54
Hayriye Hızarcıoğlu Gülşen	P-070	101	68
Heredia Jimenez Raul	P-024	86	41
Hikmet Tekin Nacaroğlu	P-004	142	27
Hülya Demir	P-070	101	68
Hüsniye Yücel	P-083	156	76
I			
İlgaz Genç	P-034	157	47
İşıl Barlan	P-028	129	44
İşinsu Kuzu	P-030	140	45
İ			
İnci Nur Saltık Temizel	P-070	101	68
İpek Burcu Parlak İbiş	P-072	105	69
İsmail Öğülür	SS-001, SS-005, P-045, P-050	133, 126, 125, 122	53, 56, 84, 86
İsmail Reislı	SS-009, P-023, P-032, P-035, P-036, P-042, P-052, P-056, P-081	149, 185, 147, 158, 161, 177, 135, 160, 148	41, 46, 47, 48, 52, 57, 59, 73, 90
K			
Kaan Boztağ	SS-005, SS-006, P-012, P-015, P-024, P-030	126, 138, 164, 150, 86, 140	32, 34, 41, 45, 86, 87
Kamil Sardarlı	P-043	188	52
L			
Lale Özışık	P-018	180	37
Luigi Notarangelo	P-032	147	46
M			
Mahir Serbes	P-061, P-074, P-026	198, 108, 95	43, 62, 70
Mehmet Ali Karaselek	P-035, P-056	158, 160	47, 59
Mehmet Alikasıfoğlu	P-033	151	46
Mehmet Durmuşcan	P-046, P-084	154, 159	54, 76
Mehmet Halil Celiksoy	P-060	117	61



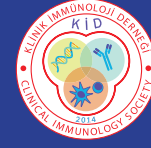
3. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster ve Sözlü Sunum Sorumlusu Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Mehtap Haktanır Abul	P-057	173	61
Meliha Erol	P-087	183	78
Meltem Akçaboy	P-083	156	76
Meltem Arıkan	P-037, P-080	163, 141	48, 73
Merve Koç Yekedüz	P-007	184	29
Merve Süleyman	P-034, P-040	157, 167	47, 51
Michael Hershfield	P-028	129	44
Mina Gharibzadeh Hizal	P-077, P-076	127, 123	71
Mohammad Naim Forogh	P-008	190	28
Muaz Bayram	P-019	186	38
Murat Cansever	P-020, P-021, P-025, P-069	96, 106, 94, 97	38, 40, 42, 66
Murat Sezak	P-016	155	34
Murat Tanyıldız	P-001	111	26
Musa Karakükcü	P-025	94	42
Mustafa Ender Terzioğlu	P-013	98	32
Mustafa Yılmaz	P-026, P-058, P-061, P-074	95, 85, 198, 108	42, 60, 62, 70
Müge Sayitoğlu	P-029, SS-009, SS-011	130, 149, 179	44, 90, 91
N			
Nagehan Emiralioglu	P-076	123	70
Nalan Gülşen Özçelik Ünal	P-016	155	34
Namık Özbek	P-065	82	64
Necil Kütükçüler	P-024, P-046, P-048, P-062, P-067, P-068, P-071, P-078, P-084, SS-002, SS-004, SS-010	86, 154, 90, 92, 87, 88, 102, 132, 159, 89, 91, 187	40, 54, 55, 62, 64, 66, 68, 72, 76, 84, 86, 90
Nejla Serter Avcı	P-001	111	26
Neslihan Edeer Karaca	P-024, P-046, P-048, P-062, P-067, P-068, P-078, P-084, SS-002, SS-004, SS-010	86, 154, 90, 92, 87, 88, 132, 159, 89, 91, 187	41, 54, 55, 62, 65, 66, 72, 76, 84, 86, 91
Neslihan Önenli Mungan	P-058	85	60
Nesrin Gulez	P-049	118	56
Nesrin Reisli	P-036	161	48
Neşe Yaralı	P-065	82	64
Nigar Samedova	P-061	198	62
Nihat Atahan Kanbur	P-006, P-054	146, 145	28, 58
Nilgün Atakan	P-066	84	64
Numan Baydilli	P-025	94	42
Nur Akad Soyer	P-017	170	36
Nur Öz	P-083	156	76
Nural Kiper	P-076, P-077	123, 127	71
Nuray Er	P-073	107	69
Nursel Çalık Başaran	P-018	180	37
Nurşen Ciğerci Günaydın	P-071	102	68
O			
Omer Salih Akar	P-060	117	61
Orçun Dabak	P-079	134	72
Ö			
Ömer Akçal	P-004, P-005	142, 143	27, 28
Önder Arslan	P-030	140	45
Öner Özdemir	P-054, P-006	145, 146	28, 58



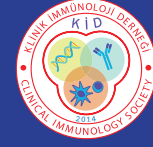
3. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster ve Sözlü Sunum Sorumlusu Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Özay Gököz	P-066	84	64
Özden Hatırnaz Ng	SS-011, SS-013	179, 194	91, 93
Özden Sanal	P-085, P-086, SS-012, P-009, P-010, P-027, P-040	162, 178, 174, 191, 192, 104, 167	30, 31, 43, 51, 77, 78, 92
Özge Besci	P-045	125	53
Özge Uysal Soyer	P-076	123	71
Özgür Çoğulu	SS-010, P-048	187, 90	55, 91
Özlem Özer Yücel	P-053	136	58
P			
Perran Boran	P-045	125	53
Pınar Başar	P-003	131	27
Pınar Gür Çetinkaya	P-011, P-038, P-039, P-087	114, 165, 166, 183	32, 49, 50, 61
R			
Ramazan Uçar	P-019	186	39
Remziye Tanaç	P-071	102	68
Rezan Topaloğlu	P-033	151	46
Rıza Köksal Özgül	P-059, SS-008	99, 100	61, 90
S			
Safa Barış	SS-001, SS-005, P-028, P-029, P-045, P-050, P-051	133, 126, 129, 130, 125, 122, 128	44, 53, 56, 57, 84, 86
Sait Karaman	SS-014, P-004, P-005, P-072	103, 142, 143, 105	27, 28, 69, 93
Salih Çetiner	P-063	189	63
Saliha Esenboğa	P-087, P-015, P-033	183, 150, 151	34, 46, 78
Sanem Eren Akarcan	P-062, P-078, P-084, SS-002, SS-004	92, 132, 159, 89, 94	62, 72, 76, 84, 86
Sanem Esref	P-076	123	71
Sara Şebnem Kılıç Gültekin	P-044, P-064	195, 196	53, 63
Seda Coşkun	P-025	94	42
Seda Irmak Öztürkmen	P-047	93	54
Selda Keyik	P-056, P-035	160, 158	47, 59
Selen Bayraktaroğlu	SS-007, P-017	115, 170	36, 88
Selin Sevinç	P-080	141	73
Selman Kesici	P-083	156	76
Semiha Bahçeci Erdem	SS-014, P-004, P-005, P-072	103, 142, 143, 105	27, 28, 69, 93
Sena Nur Arbağ	P-086	178	78
Senem Koçak	P-012, P-080	164, 141	32, 73
Sergio Rozenweig	P-032	147	46
Serkan Filiz	P-022	116	40
Serpil Erermiş	P-067, P-068	87, 88	65
Sevgi Bal	P-007, P-012, P-037, P-030, P-080, SS-006	184, 164, 163, 140, 141, 138	29, 32, 45, 48, 73, 87
Sevgi Keleş	P-023, P-032, P-035, P-042, P-052, P-056, P-081	185, 147, 158, 177, 135, 160, 148	41, 46, 47, 52, 57, 59, 73
Sevgi Pekcan	P-081	148	73
Seyhan Kutlug	P-060	117	61
Seza Özen	P-033	151	46
Sıddıka Selva Süme Keşir	P-053	136	58
Sibel Doğan	P-066	84	64
Sibel Elif Gültekin	P-053	136	58
Sibel Ersoy Evans	P-066, P-015	84, 150	34, 64



3. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster ve Sözlü Sunum Sorumlusu Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Sinem Fırtına	SS-011, SS-013, P-029	179, 194, 130	44, 90, 91
Sultan Aydın Köker	P-049	118	56
Sunde Yılmaz Süslüer	P-071	102	68
Ş			
Şadan Soy Yiğit	P-019	186	39
Şahin Guliyev	P-001	111	26
Şenay Şaşıhüseyinoğlu	P-026, P-061, P-074	95, 198, 108	43, 62, 70
Şeyma Çelikkalek Çelik	P-035, P-056	158, 160	47, 59
Şule Haskoloğlu	P-037, P-080, SS-006, SS-009, P-007, P-012	163, 141, 138, 149, 184, 164	29, 32, 48, 73, 87, 90
Şükrü Çekiç	P-044, P-064	195, 196	53, 63
Şükrü Nail Güner	P-052, P-056, P-081, P-023, P-032, P-035, P-042	135, 160, 148, 185, 147, 158, 177	41, 46, 47, 52, 57, 59, 73
T			
Talal A. Chatila	SS-005, P-051, P-032, P-042	126, 128, 142, 177	46, 52, 57, 86
Tuba Turul Özgür	P-085, SS-003, SS-012, P-009	162, 175, 174, 191	30, 43, 77, 85
Tuğba Esra Pekcandanoğlu	P-035, P-056	158, 160	47, 59
Tuğba Songül Tat	P-013	98	33
Tülin Çora	P-036	161	48
Türkan Patroğlu	P-069, P-020, P-021, P-025	97, 96, 106, 94	39, 40, 42, 67
U			
Uğur Özçelik	P-077	127	71
Uğur Şahin	P-030	140	45
Ü			
Ümit Murat Sahiner	P-076	123	71
V			
Vedat Uygun	P-047	93	54
Veli Yazısız	P-013	98	33
Volkan Hazar	P-047	93	54
Y			
Yağmur Deniz İlarıslan	P-053, P-011	136, 114	32, 58
Yasemin Özsürekcı	P-001	111	26
Yasin Karalı	P-044, P-064	195, 196	53, 63
Yavuz Köker	P-023	185	41
Yelda Bilginer	P-033	151	46
Yeşim Arslan	P-042	177	52
Yeşim Aydınok	P-048	90	55
Yuk Yin Ng	SS-009, SS-011, SS-13	149, 179, 194	90, 91, 93
Z			
Zehra Filiz Kahraman	P-020	96	39
Zeynep Gökçe Gayretli Aydın	P-083	156	76
Zülfikar Akelma	P-041	176	51



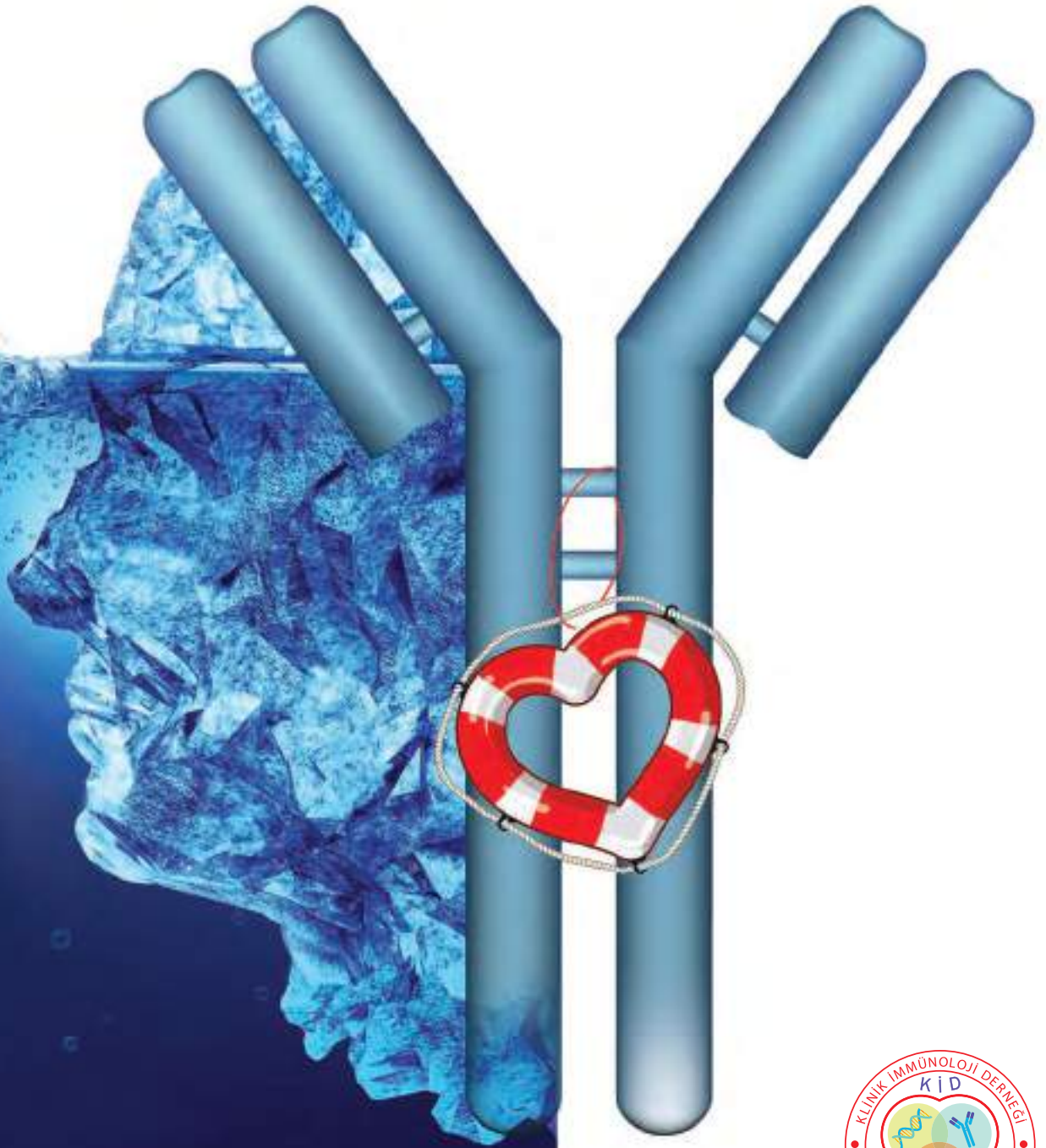
3. Klinik İmmünoloji Kongresi Dizin



Kapak	1
Önsöz	3
Yönetim Kurulu Üyeleri	5
Kongre Düzenleme Kurulu Üyeleri	5
Program	7
Poster Sunum Numaralarına Göre Poster Bildirileri	19
Konu Başlıklarına Göre Poster Tartışmaları	24
Poster Sunum Özetleri	25
Sözlü Sunum Numaralarına Göre Sözlü Bildirileri	81
Konu Başlıklarına Göre Sözlü Sunumlar	82
Sözlü Sunum Özetleri	83
Alfabetik Sıra İle Oturum Başkanları Ve Konuşmacılar	94
Poster ve Sözlü Sorumlusu Dizini	96
Dizin.....	103

3. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

İMMÜN SİSTEM ve HASTALIKLARI



www.klinikimmunoloji.com
www.klinikimmunolojidernegei.org.tr

