

ULUSLARARASI KATILIMLI

# 4. KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ

11 -14 NİSAN 2018 / TRENDY LARA HOTEL-ANTALYA

ENFEKSİYON  
ALLERJİ  
İNFLAMASYON  
OTOİMMÜNİTE  
MALİGNİTE

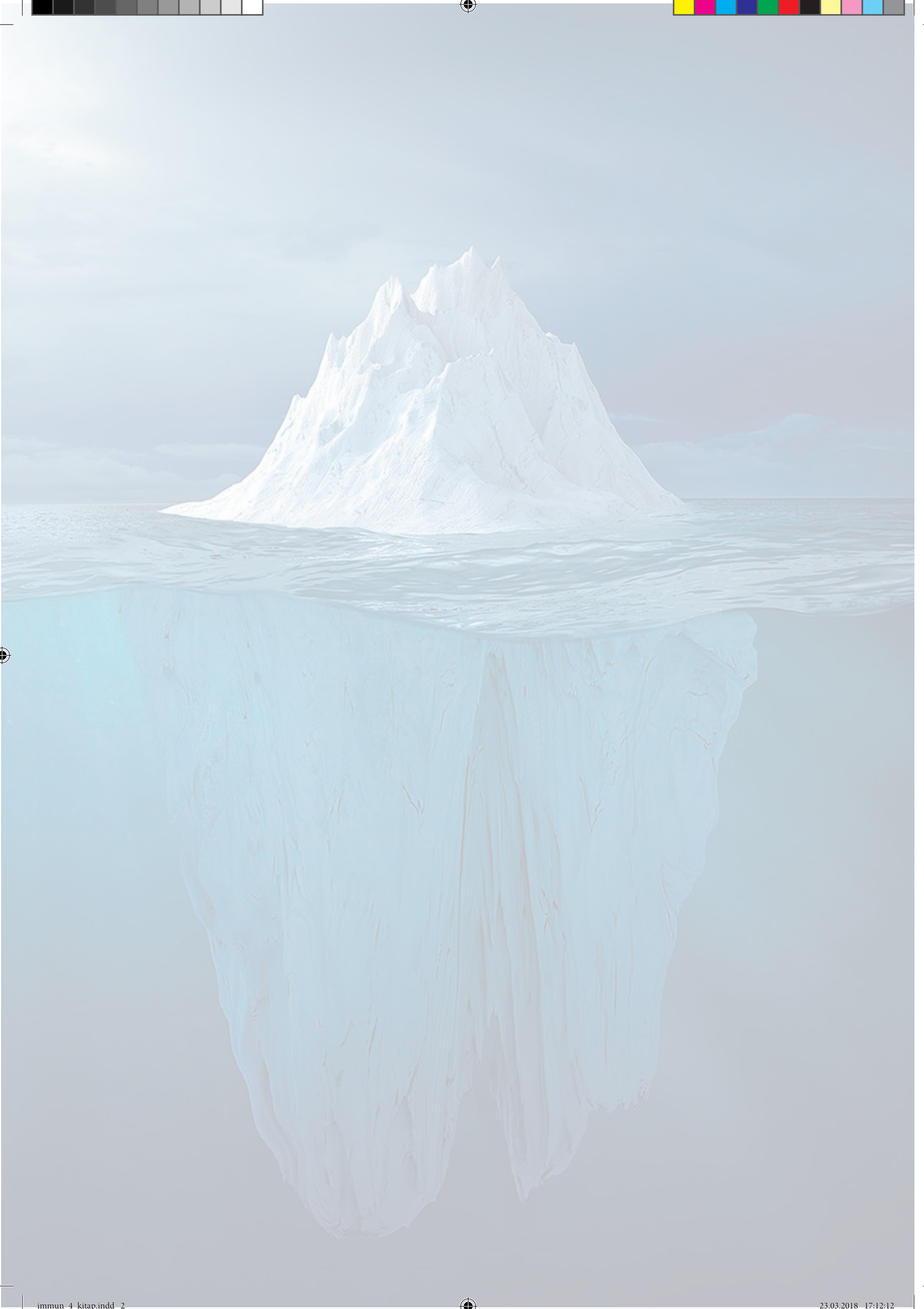
İMMÜN YETMEZLİK  
DİSREGÜLASYON



[www.klinikimmunoloji.com](http://www.klinikimmunoloji.com)

[www.metaturizm.com.tr](http://www.metaturizm.com.tr)

META  
TURİZM





# "İmmün Yetmezlikten İmmün Disregülasyona"

Değerli meslektaşlarım,

Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim Kurulumuz adına, Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarına ilgi duyan siz değerli hekimlerimize ve hemşirelerimize, "İmmün Yetmezlikten İmmün Disregülasyona" temalı 4. Klinik İmmünoloji Kongremize hoş geldiniz diyorum.

Ülkemizin önemli, ama farkındalığı düşük bir sağlık sorunu olan Primer İmmün Yetmezlikler konusunda bilginin artırılması ve güncellenmesi çok önemlidir. Buz dağının görünmeyen kısmı gibi, primer immün yetmezlik hastalıkları, bu hastalıklara eşlik edebilen farklı klinik durumlar ve komplikasyonlar yeterince bilinir değildir. Hastalarımızın en sık başvuru nedeni olan tekrarlayan enfeksiyonlar yanında, otoimmün, allerjik, inflamatuvar ve malign hastalıklar karşılaştığımız diğer sorunlardır. Enfeksiyon hastalıkları ayrı tutulursa, primer immün yetmezliklerdeki pek çok klinik tablonun altında "immün disregülasyon" yatmakta olup, son yıllarda yeni tanımlanan Primer İmmün Yetmezliklerin ışığında, "İmmün Yetmezlikten İmmün Disregülasyona" doğru değişen bir eğilim söz konusudur.

Bu nedenler ile Klinik İmmünoloji Derneğimiz, 11-14 Nisan 2018 tarihlerinde Antalya'da Trendy Lara Otel'de düzenlediğimiz 4. Klinik İmmünoloji Kongresinde, Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarında "İmmün Disregülasyon" konusunun öncelikli tartışılmasını kararlaştırmıştır. Kongremizde, Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarına eşlik eden veya ilk başvuru bulgusu olan "immün disregülasyon" özelliğindeki klinik tablolar ayrıntılı olarak tartışılacak, bu konudaki klinik ve laboratuvar bulguları ile birlikte tedavi seçenekleri değerlendirilecektir. Ayrıca diğer primer immün yetmezlik hastalıkları da konusunda uzman konuşmacılarımız tarafından güncel literatür bilgileri ile gözden geçirilecektir.

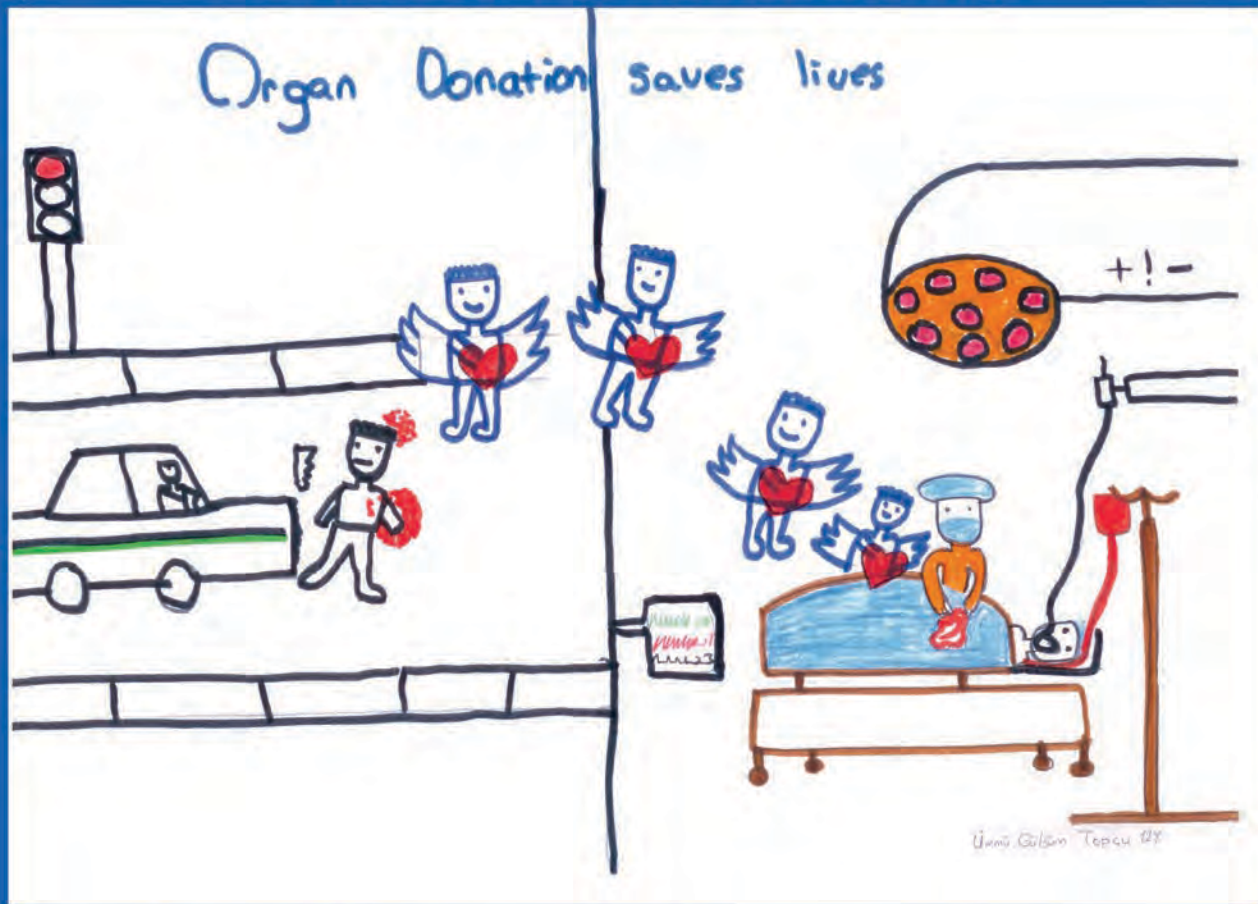
Kongremizde bazı ilkleri yaşamak bizleri memnun etmiştir. Bugüne kadar Ulusal Kongre niteliğindeki Klinik İmmünoloji Kongremiz, bu yıl Uluslararası Katılımlı Kongre niteliği kazanmıştır. Ayrıca kongremize katılan değerli konuşmacılarımızın desteği ile bir "Sözel Sunum Kitapçığı" hazırlanmış ve sizlerin takdirine sunulmuştur. Bu konularda emeği geçen herkese teşekkür ederim.

Kongremize göstermiş olduğunuz ilgiye, değerli katkılarınıza ve katılımınıza sizlere teşekkür eder, başarılı bir kongre geçirmeyi dilerim.

Sevgi ve saygılarımla,

Prof. Dr. İsmail Reisli  
Kongre Başkanı





Ümmü Gülsüm Topcu

12 Years Old

Konya , Turkey



# KURULLAR

## Klinik İmmünoloji Derneği Yönetim Kurulu

Dr. F. İlhan Tezcan (Başkan)  
Dr. Aydan İkinciöğulları (Başkan Yardımcısı)  
Dr. Necil Kütükçüler  
Dr. Esin Figen Doğu  
Dr. İsmail Reisli  
Dr. Zafer Çalışkaner  
Dr. Caner Aytekin

## Kongre Başkanı

Dr. İsmail Reisli

## Düzenleme Kurulu (Organizasyon Komitesi)

Dr. F. İLHAN TEZCAN  
Dr. K. AYDAN İKİNCİÖĞULLARI  
Dr. NECİL KÜTÜKÇÜLER  
Dr. HELEN SU (National Institutes of Health, Maryland, USA)  
Dr. GÜLBU UZEL (National Institutes of Health, Maryland, USA)  
Dr. JOSHUA MILNER (National Institutes of Health, Maryland, USA)  
Dr. TALAL CHATILA (Harvard Medical School, Boston, USA)  
Dr. BOBBY GASPARD (Orchard Therapeutics, London)  
Dr. KAAAN BOZTUĞ (Medical University of Vienna, Vienna, Austria)

Dr. İSMAİL REİSLİ  
Dr. MUSTAFA YILMAZ  
Dr. ZAFER ÇALIŞKANER  
Dr. E. FİGEN DOĞU  
Dr. SEVGİ KELEŞ  
Dr. HASİBE ARTAÇ  
Dr. CANER AYTEKİN  
Dr. ŞÜKRÜ NAIL GÜNER  
Dr. BAHAR GÖKTÜRK  
Dr. DENİZ ÇAĞDAŞ AYVAZ

## Kongre Sekreterleri

Dr. Sevgi Keleş  
E-posta: sevgi\_keles@yahoo.com

Dr. Hasibe Artaç  
E-posta: hasibeartac@yahoo.com

## Kongre Bilimsel Kurulu

Dr. F. İLHAN TEZCAN

Dr. K. AYDAN İKİNCİOĞULLARI

Dr. NECİL KÜTÜKÇÜLER

Dr. HELEN SU (National Institutes of Health, Maryland, USA)

Dr. GÜLBU UZEL (National Institutes of Health, Maryland, USA)

Dr. JOSHUA MILNER (National Institutes of Health, Maryland, USA)

Dr. TALAL CHATILA (Harvard Medical School, Boston, USA)

Dr. BOBBY GASPARI (Orchard Therapeutics, London)

Dr. KAAN BOZTUĞ (Medical University of Vienna, Vienna, Austria)

Dr. MUSTAFA YILMAZ

Dr. ZAFER ÇALIŞKANER

Dr. E. FİGEN DOĞU

Dr. İSMAİL REİSLİ

Dr. SEVGİ KELEŞ

Dr. HASİBE ARTAÇ

Dr. CANER AYTEKİN

Dr. ŞÜKRÜ NAİL GÜNER

Dr. BAHAR GÖKTÜRK

Dr. DENİZ ÇAĞDAŞ AYVAZ

# ULUSLARARASI KATILIMLI 4. KLİNİK İMMÜNÖLOJİ KONGRESİ

## 11 - 14 NİSAN 2018 TRENDY LARA HOTEL - ANTALYA

### KONGRE PROGRAMI

#### 11 Nisan 2018

#### SALON A

13.30-15.00	PRİMER İMMÜN YETMEZLİKLERDE SEMPTOMDAN TEŞHİSE KURSU	Başkanlar: Dr. İlhan Tezcan, Dr. Figen Doğu
13.30-13.45	Enfeksiyondan Primer İmmün Yetmezliğe	Dr. Yıldız Camcıoğlu
13.45-14.00	Allerjiden Primer İmmün Yetmezliğe	Dr. Fazıl Orhan
14.00-14.15	İnflamasyondan Primer İmmün Yetmezliğe	Dr. Güzide Aksu
14.15-14.30	Otoimmüniteden Primer İmmün Yetmezliğe	Dr. Ahmet Özen
14.30-14.45	Maligniteden Primer İmmün Yetmezliğe	Dr. Hüseyin Tokgöz
14.45-15.00	Tartışma	
15.00-15.30	Kahve molası	

#### SALON B

13.30-15.00	PRİMER İMMÜN YETMEZLİK HEMŞİRELİĞİ KURSU	Başkanlar: Dr. Caner Aytekin, Hemşire Havva Bozkurt Alan
13.30-13.50	Primer İmmün Yetmezlik Nedir? Çocuk ve Erişkinde Tanısı nasıl konulur?	Dr. Caner Aytekin
13.50-14.10	PİY'li Hastanın Temizlik ve Bakımı Nasıl Olmalı? (Ağız-Diş-Genel Hijyen)	Hemşire Birsal Küçükersan
14.10-14.30	PİY'li hastanın çocukluktan erişkin çağa geçişi	Hemşire Feride Özkan
14.30-14.50	İmmünglobulin tedavisi ve izlemi	Hemşire Havva Bozkurt Alan
14.50-15.00	Tartışma	
15.00-15.30	Kahve molası	

#### ANA SALON

15.30-17.00	PRİMER İMMÜN YETMEZLİK HASTALIKLARINDA TEDAVİ VE İZLEM KURSU	Başkanlar: Dr. Zafer Çalışkaner, Dr. İsmail Reisli
15.30-15.45	PİY'li hastanın ailesi ile iletişim ve izlemde dikkat edilecek hususlar	Dr. Mutlu Yüksek
15.45-16.00	PİY'li hastanın Temizlik ve Bakımı Nasıl Olmalı? (Ağız-Diş-Genel Hijyen)	Dr. Funda Çipe
16.00-16.15	PİY'li hastalarda beslenme	Dr. Hasan Özen
16.15-16.30	Hangi immün yetmezliklerde immünglobulin tedavisi ?	Dr. Şükrü Nail Güner
16.30-16.45	Hematopoetik Kök Hücre Nakli yapılan hastanın izlemi	Dr. Şule Haskoloğlu
16.45-17.00	Tartışma	
18.00-18.15	Açılış Konuşmaları	Dr İlhan Tezcan, Klinik İmmünoloji Derneği Başkanı, Dr İsmail Reisli, Kongre Başkanı
18.15-19.00	AÇILIŞ KONFERANSI Elucidating Molecular Mechanisms of a Novel Inherited Immunodeficiency - Immunodysregulation Disorder	Başkanlar: Dr İlhan Tezcan, Dr İsmail Reisli Konuşmacı: Dr. Helen Su
19.30	Açılış kokteyli	

## 12 Nisan 2018

08.00-10.00	İMMÜN SİSTEM VE TOLERANS	Başkanlar: Dr. Ahmet Özen, Dr. Derya Ufuk Altıntaş
08.00-08.25	İmmün tolerans mekanizmaları	Dr. Ayşe Metin
08.25-08.50	Timus ile ilişkili primer immün yetmezlikler	Dr. Hasibe Artaç
08.50-09.05	1 - Sözel sunum	Dr. Bahar Göktürk
09.05-09.20	2 - Sözel sunum	Dr. Fatih Çelmeli
09.20-09.35	3 - Sözel Sunum	Dr. Serkan Filiz
09.35-09.50	4 - Sözel sunum	Dr. Şeyhan Kutluğ
09.50-10.00	Tartışma	
10.00-10.30	Kahve Molası	
10.30-11.00	KONFERANS: Monogenic immune dysregulatory disorders associated with allergy	Başkanlar: Dr. Aydan İkinciöğulları, Dr. Ümran Çalışkan Konuşmacı: Dr. Joshua Milner
11.00-12.30	OTOİMMÜN HASTALIKTAN PRİMER İMMÜN YETMEZLİK TANISINA	Başkanlar: Dr. Aydan İkinciöğulları, Dr. Ümran Çalışkan
11.00-11.15	5 -Sözel Sunum	Dr. Pınar Gür
11.15-11.30	6 - Sözel Sunum	Dr. Şevket Arslan
11.30-11.45	7 - Sözel Sunum	Dr. Dilek Doğruel
11.45-12.00	8 - Sözel Sunum	Dr. Ersin Sayar
12.00-12.15	9 - Sözel Sunum	Dr. Ekrem Ünal
12.15-12.30	10 -Sözel Sunum	Dr. Işıl Eser Şimşek
12.30-13.30	Öğle yemeği	
13.30-14.30	Eczacıbaşı Shire - Uydu Sempozyumu Primer İmmün Yetmezlik Tedavisinde Güncel Yaklaşımlar Erişkin İmmün Yetmezlik Olgularında Tedavi Yönetimi	Başkan: Dr. İlhan Tezcan Dr. İsmail Reisli Dr. Ömür Ardeniz
14.30-16.10	TREGOPATİLER	Başkanlar: Dr. Tunç Akkoç, Dr. Neslihan Edeer Karaca
14.30-15.00	Tregs in defects of immune dysregulation	Dr. Gülbu Uzel
15.00-15.20	LRBA Eksikliği	Dr. Figen Doğu
15.20-15.40	CTLA-4 Eksikliği	Dr. Sevgi Keleş
15.40-15.55	11 - Sözel Sunum	Dr. Hasan Kapaklı
15.55-16.10	12 - Sözel Sunum	Dr. Sevgi Bilgiç Eltan
16.10-16.30	Kahve Molası	
16.30-18.00	KONFERANS: İMMÜNDİSREGÜLASYONDA TEDAVİ İLKELERİ	Başkanlar: Dr. Özden Anal, Dr. Sevgi Pekcan,
16.30-16.50	İmmüendisregülasyonda Tedavi İlkeleri	Dr. Safa Barış
16.50-17.05	13 - Sözel Sunum	Dr. Şükrü Çekiç
17.05-17.20	14 - Sözel Sunum	Dr. Sevgi Bal
17.20-17.35	15 - Sözel Sunum	Dr. Ayça Kıyıkım
17.35-17.50	16 - Sözel sunum	Dr. Nesrin Gülez
17.50-18.00	Tartışma	
18.00-19.00	Poster saati	
19.00	AKŞAM YEMEĞİ	
13 Nisan 2018		
08.00-09.30	VİRAL ENFEKSİYONLARA YATKINLIKLA GİDEN PRİMER İMMÜN YETMEZLİKLER	Başkanlar: Dr. Öner Özdemir, Dr. Çiğdem Aydoğmuş
08.00-08.20	Antiviral immün yanıt	Dr. Elif Karakoç Aydınler
08.20-08.40	EBV ilişkili İmmün Yetmezlikler	Dr. Caner Aytekin
08.40-09.00	HPV ile seyreden İmmün Yetmezlikler	Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz
09.00-09.15	17 - Sözel sunum	Dr. Saliha Esenboğa
09.15-09.30	18 - Sözel Sunum	Dr. Esra Hazar Sayar
09.30-10.00	KONFERANS: Novel Defects of immune dysregulation and cytoskeletal dynamics	Başkanlar: Dr. Aydan İkinciöğulları, Dr. Lale Şatıroğlu Tufan Konuşmacı: Dr. Kaan Boztuğ
10.00-10.30	Kahve molası	



10.30-12.15	KOMPLEMAN SİSTEMİ EKSİKLİKLERİ	Başkanlar: Dr. Mustafa Yılmaz, Dr. Mehmet Kılıç
10.30-11.00	C1q eksikliği	Dr. Rezan Topaloğlu
11.00-11.30	Hereditör anjiyodem	Dr. Mustafa Güleç
11.30-12.00	Olgularla Kompleman Eksikliklerine Yaklaşım	Dr. Ferah Genel
12.00-12.15	19 - Sözel Sunum	Dr. Dilara Kocacık
12.15-12.30	Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarının Tanı ve İzleminde Takım çalışması (PID Team)	Başkanlar: Dr. Mustafa Yavuz Köker, Dr. Zülfikar Akelma, Konuşmacı: Dr. Günseli Bozdoğan
12.30-13.30	Öğle Yemeği	
13.30-14.15	KONFERANS : An overview of autologous hematopoietic stem cell gene therapy for severe primary immune deficiencies (PIDs)	Dr. Bobby Gaspar
14.15-14.30	Tartışma	
14.30-16.00	YETİŞKİN ÇAĞDA PRİMER İMMÜN YETMEZLİKLER	Başkanlar: Dr. Zafer Çalışkaner, Dr. Uğur Muşabak
14.30-14.50	Yetişkin Çağda Primer İmmün Yetmezlik Tanısı	Dr. Ömür Ardeniz
14.50-15.10	Yandaş Hastalık, Komplikasyon ve Tedavi Sorunları	Dr. Özgür Kartal
15.10-15.30	İmmün Sistem Bozukluğu olan hastalarda Askerlik İşlemleri	Dr. Sait Yeşillik
15.30-15.45	20 - Sözel Sunum	Dr. Gökhan Aytekin
15:45-16:00	21 - Sözel Sunum	Dr. Asuman Çamyar / Ömer Akçal
16.00-16.20	Kahve molası	
16.20-16.50	KONFERANS : Ağammaglobulinemiye yaklaşımda altın kurallar ve XLA olgularımızdan öğrendiklerimiz	Başkanlar: Dr. Dursun Odabaş, Dr. Hasan Yüksel Konuşmacı: Dr. Necil Kütükçüler
16.50-17.00	Tartışma	
20.00	Gala yemeği	
<b>14 Nisan 2018</b>		
08.00-09.45	İMMÜNDİSREGÜLASYONDA GÜNCELLEME	Başkanlar: Dr. Özlem Keskin, Dr. Metin Aydoğan
08.00-08.30	DNA tamir hasarları ve immüdisregülasyon	Dr. Mayda Gürsel
08.30-09.00	Yeni Tanımlanan İnflamatuvar Hastalıklar	Konuşmacı: Dr. Şebnem Kılıç
09.00-09.45	KONFERANS: The Many Facets of Regulatory T cell Deficiency Disorders	Başkanlar: Dr. İlhan Tezcan, Dr. İsmail Reisli Konuşmacı: Dr. Talal Chatila
09:45-10.00	Akılcı ilaç kullanımı	Başkanlar: Dr. Tamer Baysal, Dr. İhsan Gürsel Konuşmacı Dr. Zafer Çalışkaner
10.00-10.15	Kahve molası	
10.15-10.45	KONFERANS: ADENOZİN DEAMİNAZ EKSİKLİĞİ	Başkanlar: Dr. Özden Sanal, Dr. Erdem Topal Konuşmacı: Dr. İlhan Tezcan
10.45-12.00	SÖZEL SUNUMLAR	Başkanlar: Dr. Sevgi Keleş, Dr. Hasibe Artaç
10.45-11.00	22 - Sözel Sunum	Dr. Neslihan Edeer Karaca
11.00-11.15	23 - Sözel Sunum	Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz
11.15-11.30	24- Sözel Sunum	Uzm. Şeyma Çelikbilek Çelik
11.30-11.45	25- Sözel Sunum	Uzm. Mehmet Ali Karaselek
11.45-12.00	26- Sözel Sunum	Dr. Fatih Akın
12.00-12.30	DEĞERLENDİRME VE KAPANIŞ	



# POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



Poster No	Abstract No	Bildiri Başlığı	Konu
PS-001	93	Primer İmmün Yetmezlikli Çocuklarda Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
PS-002	98	DNA ligaz IV mutasyonununa sahip farklı klinik prezentasyon gösteren iki kardeş	Antikor eksiklikleri
PS-003	100	Molluskum Kontagiosum İle Tanı Alan Ig G4 Alt Grup Eksikliği	Antikor eksiklikleri
PS-004	105	Down Sendromlu iki süt çocuğunda geçici hipogammaglobulinemi	Antikor eksiklikleri
PS-005	106	Süt Çocuğunun Geçici Hipogammaglobülinemili Vakaları ve Tekrarlayan Wheezing	Antikor eksiklikleri
PS-006	115	X-e bağlı agammaglobulinemi olgularımızda moleküler analiz ve uzun süreli izlem sonuçlarımız ve erişkin yaşama geçiş	Antikor eksiklikleri
PS-007	118	İntravenöz İmmünoglobulin Anafilaksisinde Subkutan İmmünoglobulin Kullanımı: Bir Olgu	Antikor eksiklikleri
PS-008	120	Hiperimmünglobulin M Sendromu Tanısı Alan 49 Olgunun Klinik Ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirmesi	Antikor eksiklikleri
PS-009	123	Yaygın Değişken İmmün Yetmezliğin eşlik ettiği Nörofibromatozis Tip 1 Tanılı Hasta	Antikor eksiklikleri
PS-010	147	İntravenöz İmmünglobulin Replasmanı Gerektiren Süt Çocuğu Hipogammaglobulinemi Olgusu	Antikor eksiklikleri
PS-011	151	Fizyolojik Hipogammaglobulineminin Eşlik Ettiği Konjenital Akciğer Malformasyonu: Olgu Sunumu	Antikor eksiklikleri
PS-012	153	Otozomal Resesif Agammaglobulinemi ve Nadir Bir Gen Defekti: CD79A	Antikor eksiklikleri
PS-013	165	Oral Polio Aşısı Sonrası Meningoensafalit Gelişen bir Olgu; Tanı Almamış Agammaglobunemi	Antikor eksiklikleri
PS-014	200	IgG alt tiplerinin hastalıklarla ilişkisi	Antikor eksiklikleri
PS-015	211	Selektif IgM Eksikliği: 109 Olgunun Klinik ve Prognoz Özelliklerinin Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
PS-016	218	Omenn Sendromu: Bir olgu sunumu	Antikor eksiklikleri
PS-017	228	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastalarında ICOS, TNFRSF13B ve CD19 gen varyantlarının tespiti ve validasyonu	Antikor eksiklikleri
PS-018	229	Çocuklarda Miyeloablatif Allojeneik Hematopoetik Kök Hücre Transplantasyonu Sonrası İmmün Yeniden Yapılanmada B Hücre Alt Gruplarının ve TACI Reseptörünün Yeri	Antikor eksiklikleri
PS-019	231	Fontan Ameliyatı Sonrası Sekonder Kombine İmmün Yetmezlik Gelişen Bir Olgu	Antikor eksiklikleri
PS-020	233	Selektif IgA Eksikliği Tanısı Koyulan Olgularımızın Değerlendirilmesi	Antikor eksiklikleri
PS-021	248	X'e Bağlı Agammaglobulinemi: Tek Bir Merkez Deneyimi	Antikor eksiklikleri
PS-022	136	Dedicator of cytokinesis 8 defektif HIES hastalarında Grup 3 innate lenfoid hücreleri eksikliği mevcuttur	Doğal İmmünite eksiklikleri
PS-023	156	Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarında Hepatik Tutulum	Doğal İmmünite eksiklikleri
PS-024	159	CRMO tanılı olguların değerlendirilmesi; tek merkez deneyimleri	Doğal İmmünite eksiklikleri
PS-025	176	Kronik mukokutanöz kandidiyazise neden olan TRAF3IP2 mutasyonu: ilk olgumuz	Doğal İmmünite eksiklikleri



## POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



PS-026	186	STAT1 Geninde Fonksiyon Kazandırıcı Mutasyonu Olan İki Olgunun Klinik, Laboratuvar ve Tedavi Özellikleri	Doğal İmmünite eksiklikleri
PS-027	210	'NEMO' eksikliği şüphesinde enflamasyon bulgularının araştırılmasına yönelik fonksiyonel testler	Doğal İmmünite eksiklikleri
PS-028	249	Rekürren Herpes Simpleks ensefaliti	Doğal İmmünite eksiklikleri
PS-029	82	Erişkin Yaygın Değişken İmmün Yetmezlikli Hastaların B, CD4 ve CD8 regülatuar hücre analizleri	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-030	84	İki Kız Kardeşin Hikayesi: Henüz Tanımlanmamış Bir Genetik Hastalık Olabilir Mi?	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-031	124	Erişkinde Yaygın Değişken İmmün Yetmezliğin İki Farklı Prezantasyonu: Bronşiektazi ve İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-032	150	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastalarında Kemik Metabolizması	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-033	157	Nadir Bir İmmün Yetmezlik Olgusu: Good Sendromu	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-034	158	Yetişkin Yaşta Tanı Alan Bir Hiper IgE Sendromu	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-035	177	Vitiligo Ve Alopesi Totalisli Bir Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Olgusu	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-036	193	β2-Microglobulin Gen Mutasyonuna Bağlı MHC Sınıf I Eksiliğinde Doğal Bağışıklık Yanıtları	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-037	208	A Case of Wiskott- Aldrich Syndrome Complicated with IgG4-Related Sclerosing Disease	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-038	215	Pulpal inflamasyon ve kanama rengi arasındaki ilişki	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-039	244	Tehlike Sensör Uyarımının Yaygın Değişken İmmün Yetersizlik Benzeri İmmün Yetmezlik Hastasındaki İmmün Tepkileri	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-040	247	Rendu-Osler-Weber Sendromu Hastasında PI3K Yolağının İmmün Uyarım Üzerindeki Etkisi	Erişkinde immün yetmezlikler
PS-041	127	Kronik Granülatöz Hastalık: Moleküler Patolojiler Ve Prognoza Etkisi	Fagositer eksiklikler
PS-042	170	Kronik Granülatöz Hastalık Tanılı Olguların Değerlendirilmesi	Fagositer eksiklikler
PS-043	179	Tekrarlayan absede hatırlanması gereken bir tanı: Spesifik granül eksikliği (CEBPE defekti)	Fagositer eksiklikler
PS-044	182	Lökosit adezyon defekti (LAD): Klinik bulgular, tedavi ve izlem	Fagositer eksiklikler
PS-045	184	Kemik iliğinde Fibrozis ile Seyreden Konjenital Nötropeni Olgusu: VPS45 Defekti	Fagositer eksiklikler
PS-046	205	Olgusu Sunumu: Hermansky-Pudlak Sendromu	Fagositer eksiklikler
PS-047	235	Kronik granülatöz hastalıkta Pioglitazone tedavisi işe yarıyor mu?	Fagositer eksiklikler
PS-048	86	Nadir ama önemli: İktiyozis ile başvuran bir süt çocuğu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-049	90	Pürin Nükleosid Fosforilaz eksikliğine bağlı kombine immün yetmezlikte farklı genotipler-değişmeyen bulgular	Hücrel immün yetmezlikler
PS-050	92	Erken başlangıçlı otoimmün tutulumla başvuran kombine immün yetmezlik olgusu: ZAP 70 eksikliği	Hücrel immün yetmezlikler
PS-051	94	0-6 Yaş Grubu Sağlıklı Türk Çocuklarında Timopoezin İzlemi	Hücrel immün yetmezlikler



## POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



PS-052	96	Kök hücre nakli yapılan primer immün yetmezlik olgularının retrospektif değerlendirilmesi	Hücrel immün yetmezlikler
PS-053	97	Yaygın viral cilt enfeksiyonu ile başvuran 13 aylık bir olgu; Otozomal Resesif HİES	Hücrel immün yetmezlikler
PS-054	99	Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli İki Olgu Sunumu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-055	119	Nadir bir ağır kombine immün yetmezlik nedeni: CD3ε defekti	Hücrel immün yetmezlikler
PS-056	122	Atipik X-Higm olgusu: Sadece ivig tedavisi ile 23 yıllık izlem	Hücrel immün yetmezlikler
PS-057	128	Ciltte yaygın granümatöz lezyonlarla prezente olup izleminde hemofagostik sendrom ve B hücreli lenfoma gelişerek kaybedilen ZAP-70 eksikliği olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-058	131	İnfluenza A Epidemisinde Akut Perikardit Gelişen Bir CVID Olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-059	135	EBV Enfeksiyonuna Yatkınlık ile Seyreden 4 Olgu: CD27 Eksikliği	Hücrel immün yetmezlikler
PS-060	149	Hiperimmünglobulin E Sendromu Kliniği İle Seyreden Spık5 Mutasyonuna Bağlı Netherton Sendromu Olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-061	154	ZAP 70 eksikliği olgusu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-062	163	Anajen saç kaybı ile giden Noonan sendrom-benzeri hastalığı olan bir olguda ICF2 eksikliği	Hücrel immün yetmezlikler
PS-063	167	Nadir Bir Olgu: EBV'ye yatkınlıkla seyreden OX40 Defekti	Hücrel immün yetmezlikler
PS-064	168	Ağır Lenfopeni: Adenozin Deaminaz (ADA) eksikliği olan iki olgu sunumu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-065	181	Düşük doz busulfan içeren hazırlama rejimi PİY hastalarında ne denli etkili?	Hücrel immün yetmezlikler
PS-066	183	Primer İmmün Yetmezlik Hastalarında Periodontal Durumun ve Dişeti Oluğu Sıvısı Sitokin Düzeylerinin Değerlendirilmesi	Hücrel immün yetmezlikler
PS-067	185	Ataksi Telenjektazi Hastalarında Hiperimmünglobülin M (HIGM) Fenotipinin Prognoz ile İlişkisi	Hücrel immün yetmezlikler
PS-068	196	DOCK8 Eksikliğinde Nükleik Asit Algı Yolakları Bozuklukları ve Baskılanmış Tip I IFN Üretimi	Hücrel immün yetmezlikler
PS-069	197	Otoimmun hemolitik anemi ile prezente olan RAG1 mutasyonlu olgu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-070	198	Ataksi telenjektazi hastalarının ebeveynlerinde enfeksiyonlar ve lenfosit alt grup bozuklukları	Hücrel immün yetmezlikler
PS-071	202	Naif ve İndüklenmiş Mezenkimal Kök Hücrelerin Fokal Segmental Glomeruloskleroz Üzerine Etkisinin Sprague-Dawley Modeli Üzerinde İncelenmesi	Hücrel immün yetmezlikler
PS-072	219	Primer İmmün Yetmezlik Hastalarında Kemik İliği Nakli Sonrasında Bacillus Calmette Guerin (BCG) Aşısı Morbiditesi	Hücrel immün yetmezlikler
PS-073	220	Nadir Bir İmmün Yetmezlik: Pürin Nükleozid Fosforilaz Eksikliği	Hücrel immün yetmezlikler
PS-074	224	Yenidoğan döneminde tanı alan Omenn Sendromu olgusu	Hücrel immün yetmezlikler



## POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



PS-075	232	Hiper IgE kliniğinde gelen RLTPR eksikliği: Olgu Sunumu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-076	238	JAK3 ve LAD3 mutasyonlu bir olgu	Hücrel immün yetmezlikler
PS-077	239	IgM Yüksekliğinin Eşlik Ettiği Artemis Gen Defekti	Hücrel immün yetmezlikler
PS-078	178	Dental Folikül Mezenkimal Kök Hücreleri Atopik Dermatit Hastalarından İzole Edilen Periferik T Lenfositlerde Aktivasyona Bağlı Apoptozu Baskılar	İmmün Tolerans
PS-079	216	HLA-B27 Antijen Pozitifliği Olan Hastalarda Lenfosit Alt Grupları	İmmün Tolerans
PS-080	221	Ev tozu akarı ve/veya polen alerjisiyle tetiklenen Allerjik rinitli erişkin hastalarda periferik eozinofil düzeyi ve Bronş hiperreaktivitesi Subkutan immünoterapi (SCIT) tedavisi ile azalabilir mi?	İmmün Tolerans
PS-081	112	“Çıplak” Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli 2 Kardeşte Tanımlanan Yeni Foxn1 Mutasyonu	İmmün yetmezlik taraması
PS-082	129	Akciğer Enfeksiyonu Lenfadenopati ile Prezente Olan Hastada ITK Eksikliği ve EBV İlişkili Diffüz Büyük B Hücreli Lenfoma	İmmün yetmezlik taraması
PS-083	137	Primer immün yetmezlikli olgularımızın demografik ve klinik özellikleri: Çukurova bölgesi tek merkez deneyimi	İmmün yetmezlik taraması
PS-084	138	Ağır Egzema ve Tekrarlayan Solunum Sistemi Enfeksiyonu ile İzlenen STK4 Mutasyonu Saptanan Bir Hasta	İmmün yetmezlik taraması
PS-085	139	Otozomal Dominant HİPER IgE SENDROMU: 2 Farklı Olgu ve 2 Farklı STAT3 Mutasyonu	İmmün yetmezlik taraması
PS-086	140	Erken Dönemde Su Çiçeği Geçiren Bir Olguda BTK Mutasyonu	İmmün yetmezlik taraması
PS-087	141	Beyaz Küre Yüksekliği ve Göbek Kordonunun Düşmemesi ile Başvuran Olguda ITGB2 Mutasyonu	İmmün yetmezlik taraması
PS-088	142	Pnömoni ve CD19-CD20 Yokluğu ile Başvuran Bir Hastada Homozigot PIK3R1 Mutasyonu	İmmün yetmezlik taraması
PS-089	144	Kliniği ağır seyreden kistik fibrozis hastalarında intravenöz immünglobülin tedavisinin kliniğe yansması	İmmün yetmezlik taraması
PS-090	188	Sendromik immün yetmezlikler	İmmün yetmezlik taraması
PS-091	189	Hiper IgE hastalarında geniş lenfosit alt-tiplendirme; Dock8 ve Stat3 ayırımı gösteren belirteç nedir?	İmmün yetmezlik taraması
PS-092	191	Sağlıklı Çocuklarda Dihidrorodamin 123 (DHR) Testi Referans değerlerinin belirlenmesi	İmmün yetmezlik taraması
PS-093	207	Detection of T-cell receptor excision circles (TRECs) in dried blood spot (DBS); implementation of routine newborn screening for the diagnosis of SCID	İmmün yetmezlik taraması
PS-094	227	Kistik fibrozis hastalarının retrospektif olarak immünolojik incelemesi	İmmün yetmezlik taraması
PS-095	234	Ağır Kombine / Kombine immün yetmezlikli hastalarda CD4+C-D45RA+CD31 (RTE) hücre düzeylerinin değerlendirilmesi	İmmün yetmezlik taraması
PS-096	101	CD8 Expression on Clonal B-CLL cells and CD8+ Lymphocytes in the Microenvironment, Relations with Prognosis and Survival	İmmüendisregülasyon bozuklukları



## POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



PS-097	116	Lactobacillus paracasei subsp. paracasei soluble factors inhibits cell proliferation and interleukin-6 production of human bone marrow mesenchymal stem cells	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-098	125	HGF (Hepatosit Büyüme Faktörü) ve NCL (Nucleolin) arasındaki ilişkinin kanser hücre migrasyonu üzerine etkilerinin araştırılması: Tunneling Nanotubes (TNT)	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-099	126	CTLA-4 Defekti: CVID Tanısıyla İzlenen Hastaların Moleküler Patolojilerinden Bir Tanesi	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-100	132	Hemofagositik Sendrom kliniği ile izlenen hastada BLM mutasyonu ilişkisi	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-101	152	Otoimmün lenfoproliferatif sendrom: Olgu sunumu	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-102	155	LRBA eksikliği: 2 Olgu	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-103	201	LRBA Eksikliğini Diğer İmmün Yetmezliklerden Farklı Kılan Klinik ve Laboratuvar Özellikler	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-104	203	Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalarda Malignite Çeşitliliği	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-105	223	MSH6 Defekti: Nörofibromatozis, Sistemik Lupus Eritematozus Ve İmmün Yetmezlik Birlikteliği	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-106	240	İmmüendisregülasyonu olan Hastalarımızda Foxp3 Ekspresyonunun Akım Sitometrik olarak Değerlendirilmesi	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-107	241	CD3 Gamma Eksikliği olan Hastalarda T Hücre Alt Gruplarının Değerlendirilmesi	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-108	242	Farklı Primer İmmün Yetmezliklerde T Hücre Alt Gruplarının Değerlendirilmesi	İmmüendisregülasyon bozuklukları
PS-109	130	Nadir bir sekonder immünyetmezlik nedeni olarak primer intestinal lenfanjiektazi	İmmünglobulin tedavisi
PS-110	160	Dirençli Jüvenil İdiyopatik İnflamatuar Miyopatide Yüksek Doz IVIG Kullanımı	İmmünglobulin tedavisi
PS-111	226	İntravenöz İmmünoglobulin'in (İVig) Periferik Kan Polimorfonükleer Nötrofiller Üzerine Etkileri	İmmünglobulin tedavisi
PS-112	88	Akne vulgarisli hastalarda tümör nekrozis faktör $\alpha$ -308 G/A ve interlökin 1 $\beta$ - 511 C/T polimorfizmlerinin incelenmesi	İmmünogenetik
PS-113	89	p47 defekti olan Kronik Granulomatoz Hastalık Vakalarında Gene Scan Analizinin Önemi	İmmünogenetik
PS-114	95	DOCK2 eksikliği saptanan ağır kombine immün yetmezlikli iki kardeş	İmmünogenetik
PS-115	113	Vankomisin ilişkili drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms (DRESS) sendromu: çocuk vakada haplotip analizi	İmmünogenetik
PS-116	114	Trikohepatoenterik sendrom: Yeni immün yetmezlik sınıflandırmalarında yer alan bir sendrom	İmmünogenetik
PS-117	133	Artemis Ekspresyonunun Gerçek Zamanlı Pzr Yöntemi İle Değerlendirilmesi	İmmünogenetik
PS-118	134	CD19 Mutasyonunun PZR-RFLP Yöntemi ile Belirlenmesi: Olgu Sunumu	İmmünogenetik
PS-119	145	Primer İmmün Yetmezliklerde Epsilon Sınıf Dönüşümünün Değerlendirilmesi: Ön Rapor*	İmmünogenetik
PS-120	161	Süt Dişi Kaynaklı Mezenkimal Kök Hücrelerin Farklı Tekniklerle Kriyoprezervasyonu	İmmünogenetik



# POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



PS-121	171	Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanısı Alan Hastalarda HLA Sınıf I Allellerinin Sıklığının Araştırılması	İmmünogenetik
PS-122	180	Konjenital Nötropenilerin Sendromik Yüzü: VPS45	İmmünogenetik
PS-123	190	Mukolipidozis Tip 2 (I-cell) Hastalığı ve Agammaglobulinemi	İmmünogenetik
PS-124	192	Jacob's sendromu, egzema, besin allerjisi ve agammaglobulinemi birlikteliği	İmmünogenetik
PS-125	195	İmmün yetmezlikli hastada COL27A1 gen mutasyonu: Steel sendromu	İmmünogenetik
PS-126	209	Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Olgularda Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizi Analizi ile 264 Gen Mutasyon Sonuçlarının Değerlendirilmesi	İmmünogenetik
PS-127	213	Kabuki Make Up Sendromu ile Takip Edilen Vakalarımızın Klinik ve Laboratuvar Özellikleri	İmmünogenetik
PS-128	83	Kazanılmış Anjiyodem: Dört Farklı Hastalığın Ortak Bulgusu	Kompleman eksiklikleri
PS-129	187	CD59 eksikliğinde yeni klinik tablolar: Serebellit ve ADEM	Kompleman eksiklikleri
PS-130	245	CHAPLE Sendromlu hastanın Eculizumab öncesi ve sonrası İmmün parametrelerinin incelenmesi	Kompleman eksiklikleri
PS-131	246	CHAPLE semptomlu hastaların doğal bağışıklık ulaklarına olan immünolojik tepkileri	Kompleman eksiklikleri
PS-132	117	Sistemik Lupus Eritematosus'lu Hastada IKZF1 Gen Defekti	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-133	173	Periodontal Ligament and Gingiva Mesenchymal Stem Cells Regulated Inflammatory Parameters in Periodontitis Diabetic Patients	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-134	199	Pemphigus Vulgarisli hastaların in vitro ortamda immünolojik parametrelerinin değerlendirilmesi	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-135	204	Dental Kaynaklı Mezenkimal Kök Hücrelerin Romatoid Artrit Hastalarından Elde Edilen Periferik Kan Mononükleer Hücreleri Üzerine Etkisi	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-136	206	Graves hastalarında NK hücre düzeyleri ve hücre proliferasyonunun araştırılması	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-137	214	Puzzle Vaka: Otoinflamatuvar Hastalık Ya Da İmmün Yetmezlik Ayrımının Zorluğu	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-138	217	NOD2 Mutasyonu Saptanan Olgularda Klinik Çeşitlilik	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-139	225	Eozinofil ve total IgE yüksekliğinin nadir bir nedeni olarak Kimura hastalığı: Olgu sunumu	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-140	243	Allergen spesifik immünoterapinin nadir bir komplikasyonu: Egzema Herpetikum	Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar
PS-141	102	Adenozin Deaminaz (ADA-2) Eksikliği Tanısı İle İzlenen Hastada Oral Kavite Değerlendirmesi Ve Hemşirelik Bakımı	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı



# POSTER SUNUM NUMARALARINA GÖRE POSTER BİLDİRİLERİ



PS-142	103	Fanconi Aplastik Anemi Ve Kombine İmmün Yetmezlik İle İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı
PS-143	104	Primer İmmün Yetmezlik Tanısı İle İzlenen Hasta Ve Ailesinin Eğitimi	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı
PS-144	107	Yumurta Allerjisi Olan Hastada KKK Aşısı Sonrası Döküntü	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı
PS-145	108	Nedeni Bilinmeyen Anafilaksi' li Olgunun Sunumu	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı
PS-146	110	Hemşire bakım planı	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı
PS-147	111	Çocuk Cerrahi Servisinde Splenektomi Sonrası Scid Tanılı Hasta Olgu Sunumu	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı
PS-148	175	Hematopoetik Kök Hücre Nakli Sonrası Cilt GvHD Gelişen Hastalarda Hemşire Bakımının Önemi	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı
PS-149	237	Subkutan İmmüno globulin Alan Hastaların Tedavi Uyumları ve Komplikasyonları	Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı



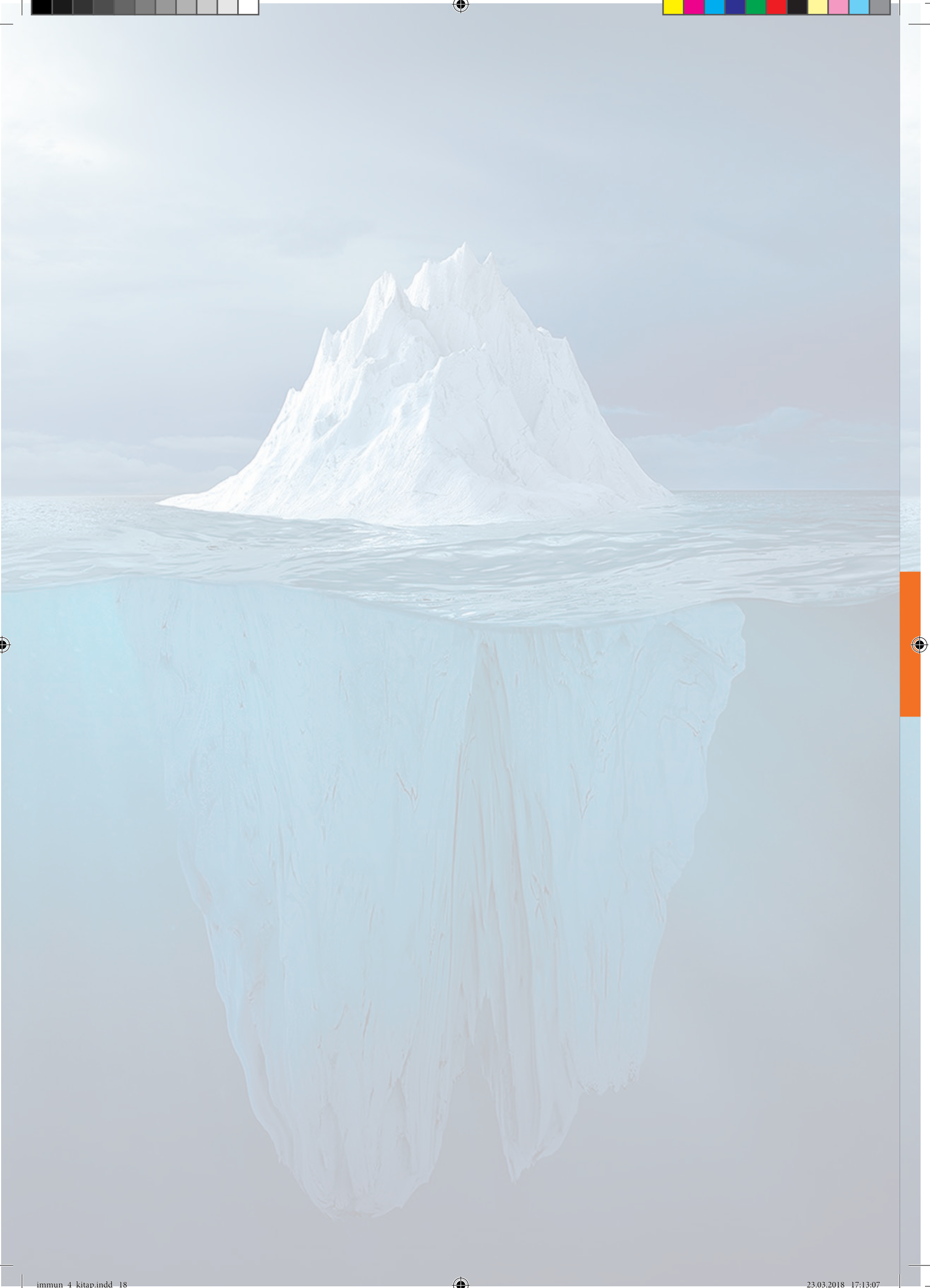


# KONU BAŞLIKLARINA GÖRE POSTER TARTIŞMALARI



Poster tartışmaları 12 Nisan Çarşamba saat 18:00 - 19:00 arası, aşağıda isimleri sıralanan başkanlar gözetiminde yapılacaktır.

KONU	POSTER SUNUM NO	ÖZET NO	BAŞKANLAR
Antikor eksiklikleri	PS-001, PS-002, PS-003, PS-004, PS-005	93, 98, 100, 105, 106	MUTLU YÜKSEK
	PS-006, PS-007, PS-008, PS-009	115, 118, 120, 123	GÜNSELİ BOZDOĞAN
	PS-010, PS-011, PS-012, PS-013	147, 151, 153, 165	ÇİĞDEM AYDOĞMUŞ
	PS-014, PS-015, PS-016, PS-017	200, 211, 218, 228	DENİZ ÇAĞDAŞ AYVAZ
	PS-018, PS-019, PS-020, PS-021	229, 231, 233, 248	SEVGİ KELEŞ
Doğal İmmünite eksiklikleri	PS-022, PS-023, PS-024	136, 156, 159	YILDIZ CAMCIOĞLU
	PS-025, PS-026, PS-027, PS-028	176, 186, 210, 249	AYŞE METİN
Erişkinde immün yetmezlikler	PS-029, PS-030, PS-031, PS-032	82, 84, 124, 150	MUSTAFA GÜLEÇ
	PS-033, PS-034, PS-035, PS-036	157, 158, 177, 193	FATMA ÖMÜR ARDENİZ
	PS-037, PS-038, PS-039, PS-040	208, 215, 244, 247	UĞUR MUŞABAK
Fagositer eksiklikler	PS-041, PS-042, PS-043, PS-044	127, 170, 179, 182	MUSTAFA YAVUZ KÖKER
	PS-045, PS-046, PS-047	184, 205, 235	FERAH GENEL
Hücrel immün yetmezlikler	PS-048, PS-049, PS-050, PS-051, PS-052	86, 90, 92, 94, 96	ELİF KARAKOÇ AYDINER
	PS-053, PS-054, PS-055, PS-056, PS-057	97, 99, 119, 122, 128	FİGEN DOĞU
	PS-058, PS-059, PS-060, PS-061, PS-062	131, 135, 149, 154, 163	GÜZİDE AKSU
	PS-063, PS-064, PS-065, PS-066, PS-067	167, 168, 181, 183, 185	ÖNER ÖZDEMİR
	PS-068, PS-069, PS-070, PS-071, PS-072	196, 197, 198, 202, 219	ÖZDEN ANAL
	PS-073, PS-074, PS-075, PS-076, PS-077	220, 224, 232, 238, 239	MEHMET KILIÇ
İmmün Tolerans	PS-078, PS-079, PS-080	178, 216, 221	FATİH ÇELMELİ
İmmün yetmezlik taraması	PS-081, PS-082, PS-083, PS-084	112, 129, 137, 138	MAYDA GÜRSEL
	PS-085, PS-086, PS-087, PS-088	139, 140, 141, 142	METİN AYDOĞAN
	PS-089, PS-090, PS-091, PS-092	144, 188, 189, 191	ŞEVKET ARSLAN
	PS-093, PS-094, PS-095	207, 227, 234	NESRİN GÜLEZ
İmmüdisregülasyon bozuklukları	PS-096, PS-097, PS-098, PS-099, PS-100	101, 116, 125, 126, 132	TUNÇ AKKOÇ
	PS-101, PS-102, PS-103, PS-104, PS-105	152, 155, 201, 203, 223	HASİBE ARTAÇ
	PS-106, PS-107, PS-108	240, 241, 242	FAZİL ORHAN
İmmünglobulin tedavisi	PS-109, PS-110, PS-111	130, 160, 226	MUSTAFA YILMAZ
İmmünogenetik	PS-112, PS-113, PS-114, PS-115	88, 89, 95, 113	FUNDA ÇİPE
	PS-116, PS-117, PS-118, PS-119	114, 133, 134, 145	LALE ŞATIROĞLU TUFAN
	PS-120, PS-121, PS-122, PS-123	161, 171, 180, 190	İHSAN GÜRSEL
	PS-124, PS-125, PS-126, PS-127	192, 195, 209, 213	AHMET ÖZEN
Kompleman eksiklikleri	PS-128, PS-129, PS-130, PS-131	83, 187, 245, 246	AYDAN İKİNCİOĞULLARI
Otoinflamatuvar hastalıklar ve Romatolojik hastalıklar	PS-132, PS-133, PS-134, PS-135, PS-136	117, 173, 199, 204, 206	ERDEM TOPAL
	PS-137, PS-138, PS-139, PS-140	214, 217, 225, 243	SAFA BARIS
Primer immün yetmezlikli hastanın bakımı	PS-141, PS-142, PS-143, PS-144, PS-145	102, 103, 104, 107, 108	ŞÜKRÜ NAIL GÜNER
	PS-146, PS-147, PS-148, PS-149	110, 111, 175, 237	BAHAR GÖKTÜRK





**ULUSLARARASI KATILIMLI  
4.KLİNİK İMMÜNOLOJİ KONGRESİ  
POSTER BİLDİRİLERİ**



[Abstract:0093][PS-001]

## Primer İmmün Yetmezlikli Çocuklarda Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi

Hakan Güvenir<sup>1</sup>, Halil Örtlek<sup>2</sup>, Ayşe Metin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

**Giriş-Amaç:** Primer immün yetmezlikler (PİY) nadir görülmekle birlikte önemli morbidite ve mortalite nedeni olabilmektedir. Hastalık süreci sadece beden sağlıklarını değil ruh sağlıklarını ve sosyal ilişkilerini de olumsuz etkilemektedir. Bu çalışmada PİY tanısıyla takip edilen hastaların yaşam kalitesinin değerlendirilmesi ve kontrol gruplarıyla karşılaştırılması amaçlanmıştır.

**Metod:** Çalışmaya Aralık 2016-Haziran 2017 tarihleri arasında hastanemizin Çocuk İmmünolojisi Polikliniğinde PİY tanısıyla takip edilen hastalar alındı. Kontrol grubu olarak ise astımlı hastalar ve sağlıklı çocuklar alındı. Yaşam kalitesinin değerlendirilmesinde hem hasta grubu hem de kontrol grupları için Türkçe validasyonu yapılmış olan Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ) kullanıldı.

**Bulgular:** Çalışmada 204 PİY tanılı 204 hasta değerlendirildi. Kontrol grubu olarak ise astım hastalar (n=104) ve sağlıklı çocuklar (n=117) alındı. Hastaların %74'ünü humoral immün yetmezlikli hastalar oluşturuyordu ve %37,7'si profilaktik tedavi alıyordu. Hasta ve her iki kontrol grubu arasında yaş ve cinsiyet dağılımı açısından istatistiksel olarak fark yoktu. Hasta ve kontrol gruplarının yaşam kaliteleri karşılaştırıldığında; gerek çocuklar gerekse ebeveynler tarafından doldurululan ÇİYKÖ'ne göre PİY'li hastaların fiziksel işlevsellik, duygusal işlevsellik, sosyal işlevsellik, okul işlevselliği, psikososyal işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi skorları her iki kontrol grubuna göre belirgin düşük bulundu (p<0,001). PİY'li hastalar kendi aralarında değerlendirildiğinde, profilaksi alan grupta ebeveynlerin doldurduğu ölçek puanları daha yüksekti. Ayrıca enfeksiyon sıklığı ile çocukların doldurduğu ölçekte fiziksel işlevsellik, sosyal işlevsellik ve psikososyal sağlık skorları arasında negatif korelasyon vardı. Genel olarak en düşük puanların sosyal işlevsellik ile ilgili olduğu görüldü.

**Sonuç:** Çalışmamızda PİY tanılı çocukların yaşam kalitesi belirgin düşük bulunmuştur. Bu çocuklara medikal tedavi yanında psikososyal destek verilerek yaşam kalitelerinin artırılması sağlanabilecektir.

**Anahtar Kelimeler:** primer immün yetmezlik, yaşam kalitesi

[Abstract:0098][PS-002]

## DNA ligaz IV mutasyonuna sahip farklı klinik prezentasyon gösteren iki kardeş

Selime Özen<sup>1</sup>, Ömer Akçal<sup>1</sup>, Nesrin Gülez<sup>1</sup>, Ferah Genel<sup>1</sup>, Funda Çipe<sup>2</sup>, Luigi Notarangelo<sup>3</sup>

<sup>1</sup>İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir

<sup>2</sup>İstanbul Kanuni Sultan Süleyman EAH, İstanbul

<sup>3</sup>Deputy Chief, LHD, Laboratory of Host Defenses DIR, NIAID,NIH, DHHS

DNA ligaz IV mutasyonu ya da LIG4 sendromu; mikrosefali, anormal yüz şekli, iyonize radyasyona hassasiyet ve kombine immün yetmezlikle karakterize nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. DNA ligaz IV, 13q33-q34 kromozomunda lokalizedir. DNA çift zincir kırıkları tamirinde görevli non-homolog uç birleştirme(NHEJ) mekanizmasının bir parçasıdır. LIG4 mutasyonu ile immunglobulin ve T hücre reseptör üretiminin erken evrelerindeki V(D)J rekombinasyon bozukluğu, T ve/veya B lenfositopeni, değişik derecelerde hipogamaglobulinemi meydana gelebilir. Klinik bulgular çok değişkendir. Mikrosefali, büyüme geriliği, kemiklerde hipoplazi,hipopigmentasyon ve plantar siğilller görülebilir. Ağır kombine immün yetmezlik, Omenn Sendromu gibi ağır immünolojik bozukluklara yol açabildiği gibi, hafif immünolojik etkilenme veya tamamen normal gelişim gösterebilir.

19 aylık pnömoni ve miyokardit tablosunda kliniğimize başvuran fenotipik olarak normal olan olgunun, tedaviye rağmen yeterli iyileşme göstermeyen pnömonisi, ailede akrabalık öyküsü nedeniyle immünolojik tetkikleri planlanmıştır. Panhipogamaglobulinemisi ve CD19, CD20 hücrelerin olmaması sebebi ile otozomal resesif agamaglobulinemi düşünülmüştür. Yapılan genetik analizde LIG 4 mutasyonu (LIG4 NM\_001098268 c.2195C>A, p.T732N, homozigot ) saptanmıştır. Pnömoni ve miyokardit kliniği tedavi ile sorunsuz düzelen hastaya düzenli intravenöz immunglobulin replasmanları ve antibiyotik profilaksisi başlanmış olup aileye kök hücre transplantasyonu konusunda bilgi verilmiştir. Aile mutasyon analizi değerlendirmesinde, anne ve babada heterozigot olarak bulunan mutasyonun, 2,5 aylık kız kardeşte de homozigot olarak mevcut olduğu görülmüştür. Fenotipik olarak normal olan kız kardeşin izleminde enfeksiyon öyküsü olmayıp, immunglobulin değerlerinin ve lenfosit panelinin normal olduğu görülmüştür.

**Sonuç:** LIG4 mutasyonuna sahip olgularda; klinik prezentasyonun ağırlığı, mutasyonun pozisyonu ve doğası ile ilişkili olmakla birlikte; aynı ailede, aynı mutasyona sahip iki kardeşte farklı klinik prezentasyonun ortaya çıkmış olması, mutasyonun aile içi fenotipik variabilite göstermesini destekler niteliktedir.

**Anahtar Kelimeler:** hipogamaglobulinemi, humoral immün yetmezlik, DNA ligaz 4 eksikliği



[Abstract:0100][PS-003]

## Molluskum Kontagiosum İle Tanı Alan Ig G4 Alt Grup Eksikliği

Zeynep Gökçe Gayretli Aydın<sup>1</sup>, Fazıl Orhan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>KTÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Trabzon

<sup>2</sup>KTÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Trabzon

### Giriş

Primer immün yetmezlikler (PİY), immün sisteminin farklı bileşenlerini etkileyen heterojen bir grup hastalıktır. İmmunoglobulin (Ig) G alt grup eksiklikleri PİY' in bir şeklidir. IgG4 eksikliği, IgG alt grup eksikliğinin en sık görülen şeklidir. Genellikle klinik önemi olmamakla birlikte, tekrarlayan pnömoni ve bronşiektazi IgG4 eksikliği olan hastalarda görülebilmektedir. Bazı hastalarda sık viral enfeksiyonlar da gelişebilir. Burada tüm vücutta yaygın molluskum kontagiosum (MK) nedeniyle polikliniğimize konsülte edilen ve Ig G4 eksikliği tanısı alan 5 aylık bir hastayı sunduk.

### Olgu sunumu

Vücudunda yaygın döküntü olması nedeniyle cildiye polikliniğinde MK tanısı konulan hasta çocuk enfeksiyon polikliniğine konsülte edildi. Hastanın özgeçmişinde 2 aylıkken pnömoni, 4 aylıkken idrar yolu enfeksiyonu, bir kez de 23 günlükken etyolojisi netleştirilemeyen bir nedenle hastane yatış öyküsü olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anne baba arasında akrabalık olmadığı, babanın 6 kardeşinin ilk bir yıl içinde kaybedildiği öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde tüm vücutta yaygın MK lezyonları vardı. Tam kan sayımında lenfopeni, nötropeni yoktu. Serum IgG, A, M, total IgE düzeyleri normaldi. Anti-HIV negatifti. Periferik kan lenfosit alt gruplarında T, B lenfosit ve NK hücre sayıları normaldi. IgG alt grupları IgG1 388 mg/dL, IgG2 75 mg/dL, IgG3 28 mg/dL, IgG4 < 6.47 mg/dL idi. 4 aylık takibinde IgG4 düzeyi düşük seyretti. MK tedavisi için %10 KOH dermal solüsyon verildi. Takibinde bir kez daha pnömoni öyküsü olunca TMP/SMX profilaksisi başlandı.

### Tartışma

IgG4 klinik önemi olmayan en sık görülen IgG alt grup eksikliğidir. Semptomu olmayan IgG alt grup eksikliklerinin immünoglobülin tedavi endikasyonu yoktur. Bazı hastalarda kendiliğinden IgG alt grupları düzelebileceği gibi semptomatik hastalarda yaygın değişken immün yetmezliğe de ilerleyebilir. Biz de bu nedenlerle hastamızı 3 aylık aralıklarla kontrolde değerlendiriyoruz.

**Anahtar Kelimeler:** Molluskum Kontagiosum, çocuk, Ig G4 eksikliği

[Abstract:0105][PS-004]

## Down Sendromlu iki süt çocuğunda geçici hipogammaglobulinemi

Öner Özdemir<sup>1</sup>, Onur Bircan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Sakarya Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bölümü, Sakarya

<sup>2</sup>Sakarya Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sakarya

### Giriş:

Süt çocuğunun geçici hipogammaglobulinemisi (SÇGH) hayatın ilk 6 ayında görülen fizyolojik hipogammaglobulineminin uzaması, immünoglobulin sentezinin geç başlaması olarak tanımlanmıştır. Serum immünoglobulin düzeyleri yaşa göre belirlenmiş olan normal düzeylerin 2 standart sapmasının altındadır. Bazı olgularda bu süre 6 yaşa kadar uzayabilir. Sıklıkla sinopulmoner enfeksiyonlar görülmesine rağmen yaşamı tehdit eden enfeksiyonlar nadir görülür, hasta asemptomatik dahi olabilir. Kliniğimize tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu ile başvuran Down Sendromlu iki olgu IgG düzeyinin yaşa göre normal sınırın altında olması nedeniyle SÇGH tanısı almıştır.

### Vaka 1:

Down sendromlu 9 aylık erkek hasta, bronkopulmoner displazi nedeniyle çocuk göğüs hastalıklarında takipli iken tekrarlayan pnömoni nedeniyle yapılan tetkiklerinde IgG:123 mg/dl (381-1222) ve IgA:0 (12-99) değerlerinin yaşa göre düşük saptanması üzerine SÇGH tanısı almıştır. Hastanın hemogram, IgE, IgM ve flow sitometrik değerlendirmeleri normal olarak değerlendirilmiştir. Hastaya intravenöz immünoglobulin (IVIG) tedavisi başlanmış ve 3 haftada bir IVIG tedavisi almaktadır.

### Vaka 2:

Down sendromlu 3.5 yaş kız hasta, tekrarlayan pnömoni, pnömoni nedeni yoğun bakım yatışı ve mekanik ventilatör ihtiyacı olması üzerine yapılan tetkiklerinde IgG:431 (453-916) saptanması üzerine SÇGH kabul edilmiş ve IVIG tedavisi başlanmıştır. Hastanın antikor yanıtını değerlendirmek için istenen spesifik pnömokok antikor IgG pozitif saptandı. Hastanın hemogram, IgA, IgE, IgM ve flow sitometrik değerlendirmeleri normal olarak değerlendirilmiştir. Hasta inhale kortikosteroid ve oksijen konsantratörü ile taburcu edilmiştir.

### Sonuç:

Down sendromlu hastalarda özellikle solunum yolu enfeksiyonlarının sıklığının artmış olduğu bilinmektedir. Bu hastalarda hem anatomik (konjenital kalp hastalığı, yutma bozuklukları, solunum yolu anormallikleri vs.) hemde immünolojik problemler artan enfeksiyona neden olmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Down sendromu, humoral yetmezlik, antikor eksikliği



[Abstract:0106][PS-005]

## Süt Çocuğunun Geçici Hipogammaglobülinemili Vakaları ve Tekrarlayan Wheezing

Öner Özdemir<sup>1</sup>, Gökçe Genç<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Sakarya Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bölümü, Sakarya  
<sup>2</sup>Sakarya Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sakarya

### GİRİŞ

Süt çocuğunun geçici hipogammaglobulinemisi (SÇHG), 3-6 aylık bebeklerde fizyolojik olarak beklenen hipogammaglobulinemi döneminin uzamasıdır. Vakalarımız son aylarda sık tekrarlayan ve uzayan sinopulmoner enfeksiyon nedeniyle başvurmuş olup, incelenmelerinde SÇHG saptanmış ve tedavileri intravenöz immünoglobulin (IVIG) ile başarıyla yapılabilmektedir.

### OLGULAR

Olgu 1: 10 aylık erkek hasta son 8 ayda ondan fazla alt solunum yolu enfeksiyonu ve 1 kere hastane yatışı olması nedeniyle yapılan laboratuvarında IgG: 252 mg/dl (300-1500 mg/dl) olması nedeniyle tarafımıza başvurdu. Fizik muayenesinde subkostal çekilmeleri mevcuttu, solunum sistemi muayenesinde wheezing, bilateral akciğerlerde yaygın ronküs mevcuttu. Anti-Hbs ve anti-CMV IgG pozitif. Bronşiolit tedavisine cevapsız hastaya tek doz IVIG uygulandı.

Olgu 2: 20 aylık kız hasta tekrarlayan hırıltı ve öksürük şikâyeti ile başvurdu. 2 ay önce yakalandığı bronşiolit nedeniyle son 2 aydır düzensiz salbutamol+budesonid kullanmasına rağmen yakınmaları geçmemişti. 9 kez bronşiolit ile yatışı olmuştu. Fizik muayenesinde, solunumu sıkıntılı, akciğer seslerinde ronflan ronküs ve subkrepitan raller vardı. Yatışının 4. gününde tek doz IVIG sonrası kliniği geriledi. Laboratuvar bulgularında IgG: 358mg/dl; IgA:34 mg/dl idi. Ter testi: negatif, Ekografi: normaldi.

Olgu 3: 7.5 aylık kız. İki aylıkken viral ÜSVE+idrar yolu enfeksiyonu ile birlikte başlayan hırıltı sonrası antibiyotik kullanımıyla diğer şikâyetleri gerilerken hışıltı hiç kaybolmamış ve son 2 aydır şiddetlenmişti. Fizik muayenesinde; akciğerde ronküs + subkrepitan ralleri duyulmaktaydı. IgG:354 mg/dl idi. Ekografisi normaldi. Yatışının 15 gününde 0.5gr/kg tek doz IVIG verildi.

### SONUÇ

Süt çocuklarında rekürrent tipik hışıltı nedenleri arasında viral bronşiolit, astım gibi nedenler gelmekle beraber;  $\beta$ 2-agonist tedavisine iyi cevap vermeyen vakalar içinde hipogammaglobulinemik hastalar düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** wheezing, immunoglobulin G, hipogammaglobulinemi, antikor eksikliği

[Abstract:0115][PS-006]

## X-e bağlı agammaglobulinemi olgularımızda moleküler analiz ve uzun süreli izlem sonuçlarımız ve erişkin yaşama geçiş

İlke Ökte<sup>1</sup>, Neslihan Edeer Karaca<sup>1</sup>, Elif Azarsız<sup>1</sup>, Ayça Aykut<sup>2</sup>, Özgür Çoğulu<sup>1</sup>, Güzide Aksu<sup>1</sup>, Necil Kütükçüler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir

<sup>2</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir

X-e bağlı agammaglobulinemi (XLA) yineleyen bakteriyel enfeksiyonlarla karakterize humoral immün yetmezlik olup serum immünglobulin (Ig) düzeyleri tümüyle düşüktür. Bruton tirozin kinaz (BTK) genindeki mutasyonlara bağlı olup sonuçta pre-B hücre aşamasından matür B hücre konumuna geçiş bozulmaktadır.

1995-2018 yılları arasında EÜTF Çocuk İmmünoloji Bilim Dalında izlenen 21 Konjenital agammaglobulinemi hastasının 20 tanesinde moleküler analiz yapılmış olup, 19 tanesinde BTK, 1 tanesinde BLNK geninde hastalık yapıcı mutasyon saptanmıştır. XLA tanısı alan 19 hasta 15 aileye ait olup 4 ailenin ikişer BTK defektli çocuğu vardır. Çalışmada 15 farklı mutasyon saptanmıştır ve bunların 7 tanesi ilk kez tanımlanmıştır. BLNK defektli homozigot olup bu nedenle tanı konulan ilk hastamızdır. Bu hastanın öyküsü/kliniği tipik XLA hastası gibi olup 4 yaşında tanı konmuştur ve 1 yıldır İVİG ile izlenmekte olup tedaviye mükemmel yanıt alınmıştır.

Bu çalışmada hastalarımızda fenotip-genotip korelasyonunun yanısıra bazı demografik bilgiler incelenmiştir. Tanı yaşı ortalaması 54 ay olup en küçük tanı yaşı 6 ay, en büyük ise 10 yaştır. Ig düzeylerinin düşüklüğü ve B hücre yokluğu gibi klasik bilgilerin yanısıra ilginç bir veri olarak hiçbir hastamızda gerek tanı anında gerekse izlemde nötropeni gözlenmemiştir. Bir XLA hastamızda enteroviral enfeksiyon olarak polio sekeli parezi vardır. Toplam 21 hastanın 5 tanesinde akciğerlerde bilateral yaygın bronşektazi, bir tanesinde her iki akciğerde ateletatik alanlar saptanmış olup 1 hastamız sol alt lobektomi geçirmiştir.

Hastalarımızın 6 tanesi 16 yaş ve üzerinde olup en büyük hastamız 31 yaşındadır ve en uzun takip süremiz 27 yıldır. Sonuç olarak, XLA hastaları düzenli tedavi ve takiple erişkin yaşa ulaşmakta ve tamamına yakını normal bir hayat sürebilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** bruton hastalığı, antikor eksikliği



[Abstract:0118][PS-007]

## İntravenöz İmmüoglobulin Anafilaksisinde Subkutan İmmüoglobulin Kullanımı: Bir Olgu

**Yurda Şimşek**

**Sağlık Bilimleri Üniversitesi Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji, Van**

Giriş:

Antikor eksiklikleri primer immün yetmezlik hastalıklarının en sık görülen formudur. Primer immün yetmezliklerin ana tedavilerinden immüoglobulin replasmanının intravenöz uygulamasında yan etki görülme sıklığı fazla olmakla birlikte genelde hafif reaksiyonlardır. Bruton agammaglobulinemisi tanısı ile izleme alınan ve ilk doz intravenöz immüoglobulin (IVIG) tedavisi ile anafilaksi gelişen tedavisi subkutan immüoglobulin ile herhangi bir komplikasyon gelişmeden sürdürülen bir olgu sunulmuştur.

Olgu:

13 aylık erkek hasta, 5 aylıkken başlayan ateş, öksürük ve hırıltılı solunum atakları var. Bulgular ayda bir tekrarlıyor. Parenteral tedavi sonrası şikayetleri geriliyor. 8 yaş erkek kardeşinde bruton agammaglobulinemisi tanısı mevcut. Fizik Muayenede: Ağırlık: 6 kg (<3p) Boy: 96cm (<3p), Tonsil dokusu yok. Diğer sistem muayeneleri normal. Laboratuvar: BK:14.800/mm<sup>3</sup>, Lenfosit: 5400/mm<sup>3</sup> Nötrofil: 7290/mm<sup>3</sup>, IgA: 6.67 mg/dL, IgG: 33.3mg/dL, IgM: 10.9 mg/dL, T.IgE: 0,1 IU/ml, lenfosit paneli CD3 %69, CD4 %40, CD8 %29, CD 16 56 %30, CD19 %1. Hastaya agammaglobulinemi tanısı ile intravenöz immüoglobulin başlandı. IVIG infüzyonu sırasında ürtiker, hırıltılı solunum, hipotansiyon gelişen hastada sistemik allerjik reaksiyon düşünülerek tedavi kesildi. Tedavinin devamı için immüoglobulin tedavisi planlandı. Subkutan immüoglobulin tedavisi komplikasyon gelişmeden verilen hastanın tedavisine subkutan olarak devam edildi.

Tartışma:

Subkutan uygulama gittikçe artan sıklıkla uygulanmasına rağmen ilk uygulamada daha yüksek doz ilaç kullanımı, eğitim gerekliliği ve sık uygulama gibi dezavantajları olmaktadır. Bununla birlikte genel hastane maliyetinin düşük olması, sistemik reaksiyonların daha az görülmesi ise avantajlarıdır. Zor damar yolu, ciddi allerjik reaksiyon hikayesi, protein kaybettiren enteropati, hastanede uzak yaşama durumlarında uygulamanın güvenli olduğu görülmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** agammaglobulinemi, subkutan immüoglobulin

[Abstract:0120][PS-008]

## Hiperimmüoglobulin M Sendromu Tanısı Alan 49 Olgunun Klinik Ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirmesi

**Ayşegül Akarsu, Deniz Çağdaş Ayvaz2, Tuba Turul Özgür2, Gülten Türkkani2, Özden Sanal2, İlhan Tezcan2**

**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Ankara**

**GİRİŞ:** Hiperimmüoglobulin M sendromu(HIGM) izotip dönüşüm rekombinasyonunda bozukluk ile karakterize bir immün yetmezlik grubudur. 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 almış olan 49 hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri araştırıldı.

**Sonuç:** Hastaların bulguları Tablo 1 ve 2'de özetlenmiştir. HIGM fenotipi gösteren toplam 38 aileden 49 hasta değerlendirildi. Başvuru anında hastaların %63'ünde IgM düzeyi yüksekken, %30,4'ünde normal aralıkta, %6,5'unda normal aralıktan düşük bulundu. Hastaların en sık başvuru şikayeti sık enfeksiyon geçirme (%69,4) olarak bulundu. En sık geçirdiği enfeksiyonun pnömöni olduğu, en sık etkenin Candida alt tipleri ve H.influenza olduğu belirlendi.En sık non-enfeksiyöz bulgu artrit, en sık hematolojik bozukluk eozinofili olarak bulundu.Bunu nötropeni ve trombositopeninin izlediği görüldü. Genetik çalışması yapılan 37 hastada yapıldı. 18 hastada AID, 13 hastada CD40L, 2 hastada CD40 eksikliği, 1 hastada HIGM tip 4, 3 hastada diğer defektler (ATM, Artemis ve Cernunnos gen defekti) olduğu saptandı. Tüm hastalara intravenöz immüoglobulin tedavisi verildiği, CD40 ve CD40L eksikliği olan birer hastada hematopoetik kök hücre nakli yapıldığı, CD40 eksikliği olan bir hastaya da nakil planlandığı belirlendi. 10 olgunun enfeksiyöz, otoimmün ve malign nedenlerde kaybedildiği belirlendi.

**TARTIŞMA:** Hastalarımızda tekrarlayan enfeksiyonların yanı sıra eozinofili ve artritin eşlik edebildiği görüldü. CD40L defektli hastalarda IgM değerinin normal aralıkta veya düşük düzeyde saptanabildiği görüldü.Bu nedenlerle HIGM sendromu tanı kriterlerinin yeniden değerlendirilmesi ve HIGM sendromunun eozinofili görülen immün yetmezlikler grubuna dahil edilmesi faydalı olacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Hiperimmüoglobulin M Sendromu, İzotip dönüşümü, CD40/CD40L, AID, Primer immün yetmezlik



Tablo 1. Hastaların demografik özellikleri ve başvuru anındaki klinik ve laboratuvar bilgileri

	CD40L	AID	CD40	HIGM4	Bilinmeyen	Diğer
Hasta Sayısı	13	18	2	1	12	3
Kadın / Erkek Oranı	-/13	6/12	-/2	1/-	2/10	1/2
Akrabalık	3/13 (%23,1)	14/18 (%77,8)	2/2 (%100)	1/1 (%100)	8/12 (%66,7)	3/3 (%100)
Ölüm Oranı	4/12 (%33,3)	1 (%5,3)	-	1 (%100)	2 (%25)	1 (%33,3)
Başvuru Şikayeti	Sık Enfeksiyon	7 (%53,8)	12 (%66,7)	-	11 (%91,7)	3 (%100)
	Ağır Enfeksiyon	2 (%15,4)	2 (%11,1)	2 (%100)	-	1 (%8,3)
	Kardeş hkayesi	5 (%38,5)	2 (%11,1)	-	-	-
	Lenfoproliferasyon	-	2 (%11,1)	-	-	-
	Romatolojik hastalık	-	1 (%5,6)	-	-	-
Ortanca şikayet başlangıç yaşı (ay)	8,5 (1-72)	30 (3-312)	-	-	6 (0-72)	-
Ortanca tanı yaşı (ay)	33 (2-108)	114 (16-312)	-	-	78 (12-192)	-
Tanı IgG (mg/dl) (ortanca)	11,5 (33-430)	63,5 (17-410)	-	-	173,5 (33-718)	379,5 (99-660)
Tanı IgM (mg/dl) (ortanca)	147 (30-2030)	993 (327-3710)	-	-	240 (63-2900)	670 (668-8720)
Tanı IgA (mg/dl) (ortanca)	21 (6,67-38)	9 (6,67-404)	-	-	13,3 (6,06-36)	23 (6,67-70)
Tanı IgE (mg/dl) (ortanca)	-	2 (1-31,9)	-	-	1 (1-18)	-

Tablo 2. Genetik defekte göre klinik bulgular

	CD40L (n=12)*	AID (n=18)	CD40 (n=2)	HIGM4 (n=1)	Bilinmeyen (n=12)	Diğer (n=3)
Pnömoni	10 (%83,3)	14 (%77,8)	2 (%100)	1 (%100)	11 (%91,7)	3 (%100)
Otit	9 (%75)	9 (%50)	-	-	5 (%41,7)	3 (%100)
Sinüzit	4 (%33,3)	10 (%55,6)	-	-	2 (%16,7)	-
Gastroenterit	10 (%83,3)	8 (44,4)	1 (%50)	-	6 (%50)	1 (%33,3)
ÜSYE	4 (%33,3)	4 (%22,2)	-	-	4 (%33,3)	2 (%66,7)
Oral moniliazis	3 (%27,3)	4 (%22,2)	1 (%50)	-	-	-
Menenjit	-	3 (%16,7)	-	-	2 (%16,7)	-
Ensefalit	-	1 (%5,6)	-	-	-	1 (%33,3)
Tüberküloz	2 (%16,7)	1 (%5,6)	-	1 (%100)	2 (%16,7)	-
İdrar yolu enfeksiyonu	1 (%8,3)	5 (%26,3)	-	-	1 (%8,3)	-
Konjunktivit	1 (%8,3)	3 (%16,7)	-	-	-	-
Apse-selülit	2 (%16,7)	4 (%22,2)	-	-	1 (%8,3)	1 (%33,3)





[Abstract:0123][PS-009]

## Yaygın Değişken İmmün Yetmezliğin eşlik ettiği Nörofibromatozis Tip 1 Tanılı Hasta

Sait Yeşillik, Nihan Tırık

Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi İmmünoloji ve Allerji Bölümü /Ankara

Giriş: Nörofibromatozis Tip 1, sütlü kahverengi lekeler ( Cafe-au-lait ), Lisch nodülleri, nörofibromlar, koltukaltı ve kasık çillenmesi ile hamartomatöz değişiklikler gibi cilt, sinir, iskelet sisteminde bozukluklara sebep olabilen, otozomal dominant bir hastalıktır. Endokrin bozukluklar, hipertansiyon, psikososyal bozuklukların nadiren de olsa hastalığa eşlik edebilir.

Olgu: 22 yaşında hasta, doğumdan itibaren yaşla birlikte büyüyen sağ bacakta pleksiform nörofibrom, kahverengi lekeler ve çiller nedeni ile NF-1 tanısı konmuş ve 2003 yılında sağ bacak amputasyonu yapılmış, Doğumdan 3 ay sonra çok sık alt ve üst solunum yolu enfeksiyonu geçirmeye başlayan hastaya yapılan tetkikler sonuçları sonrası 3 yaşında yaygın değişken immün yetmezlik tanısı konmuş ve intravenöz immünglobulin (İVİG) tedavisi başlanmıştır. Hasta son 4 yıldır profilaktik antibiyotik olarak trimetoprim + sülfometoksazol kullanmaya başlamıştır. İVİG tedavisi ve antibiyotik profilaksi başladıktan sonra hastanın solunum yolları enfeksiyonları sıklığı, hastaneye yatışları azalmıştır. Hastaya 18 aylık iken hashimoto tiroditi nedeni levotiroksin tedavisi başlanmıştır. 13 yaşında alopecia areata tanısı konmuş. Hastanın babası NF-1 tanısı ile takipteymiş. Bir erkek kardeşi 10 aylık iken enfeksiyon nedeni ile vefat etmiştir.

Tartışma: Nörofibromatozis Tip 1 başlıca cilt, sinir ve iskelet sistemleri rahatsızlıkları görülmektedir. Bunun yanında nadir de olsa endokrin, kalp, psikiyatri ve olgumuzda olduğu gibi immün yetmezlik rahatsızlıkları da eşlik edebilir. Otozomal dominant geçiş gösteren NF-1 hastalarının takibinde nöroloji, dermatoloji, ortopedi branşları yanında gerektiğinde immünoloji ve allerji, endokrinoloji, psikiyatri gibi diğer branşlarında multidisipliner bir yaklaşımla hastalık takibine katılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Nörofibromatozis, immün yetmezlik

[Abstract:0147][PS-010]

## Intravenöz İmmünglobulin Replasmanı Gerektiren Süt Çocuğu Hipogamaglobulinemi Olgusu

Esra Hazar Sayar, Ayşe Küçükdoğan Ağralı

Alanya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji İmmünoloji Bölümü, Antalya

Giriş: Süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi, immünglobulin sentezinde gecikmeden kaynaklanan, yaşla birlikte düzelen geçici bir primer immün yetmezliktir. Anneden transplasental yolla geçen IgG yapısındaki antikorların azalması ve bebeğin kendi IgG üretiminin normal hızda yapılamaması sonucunda hipogamaglobulinemi gelişir. Asemptomatik olabileceği gibi tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar nadiren de menenjit gibi hayatı tehdit eden enfeksiyonlar görülebilir. Tekrarlayan enfeksiyon öyküsü olan olgularda koruyucu (profilaktik) antibiyotik ve intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi verilebilir.

Olgu: 4 aylık erkek olgu, 2 aylıktan itibaren tekrarlayan ateş, hırıltı, öksürük atakları ile başvurdu. Bu şikayetlerle 3 kez hastane yatışı yapılmıştı. Monilyazis, tekrarlayan ishal, döküntü, cilt enfeksiyonu, menenjit öyküsü yoktu. Anne baba arasında akrabalık, ölen kardeş öyküsü ve ailede benzer hastalık öyküsü yoktu. Tam kan sayımında nötropeni, lenfopeni saptanmadı. IgG ve IgA değeri ayına göre düşük, IgM değeri normal saptandı. Lenfosit alt grupları normaldi. Cilt prick testi, süt ve yumurta spesifik IgE negatif saptandı. Takibe alınan hastanın 5. ayında tekrar yatış gerekmesi, kilo alımının olmaması ve IgG değerinde düşme olması üzerine intravenöz immünglobulin replasmanı başlandı ve aşılarına ara verildi. 7 aydır 21 günde bir IVIG desteği ile takip edilen hastanın hastane yatış gerektiren enfeksiyonu gözlenmedi. Kilo alımı arttı. Kış dönemi sonunda tedavisinin sonlandırılması ve 3 ay sonra immünolojik testlerinin yapılarak aşılama programına devam edilmesi planlandı.

Sonuç: Olgu Süt çocuğu hipogamaglobulinemisinin nadiren de olsa IVIG tedavisi gerektirebilmesi ve bu hastaların takibinde bu şekilde başlayabilen diğer immün yetmezliklere dikkat edilmesi gerektiğini vurgulamak açısından sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** İntrevenöz immünglobulin, süt çocuğu, hipogamaglobulinemi



[Abstract:0151][PS-011]

## Fizyolojik Hipogammaglobulineminin Eşlik Ettiği Konjenital Akciğer Malformasyonu: Olgu Sunumu

**Kemal Burak Bekaroğlu, Hasan Kapaklı, Sevgi Pekcan, İsmail Reisli  
Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi**

Süt çocuğunun geçici hipogammaglobulinemisi (ŞÇGH), 3-6 aylık bebeklerde beklenen fizyolojik hipogammaglobulinemi döneminin uzaması olarak kabul edilir. Anneden transplasental yolla geçen İmmünglobulin G (IgG) yapısındaki antikorların azalması ve infantın kendi IgG üretiminin yeterli yapamaması sonucunda hipogammaglobulinemi gelişir. Ayrıca IgA ve IgM düzeyinde de düşüklük olabilir. Olgu: Yedi aylık erkek hasta tekrarlayan öksürük atakları ve solunum zorluğu şikayetleri ile farklı Genel Pediatri polikliniklerine başvurmuş. Hikayesinde daha önce 2 ve 4 aylıkken bronşit atakları geçirdiği ve bununla ilgili dış merkezde inhaler tedavi aldığı ancak sıkıntılarının geçmediği belirtildi. Başvuru anında gelişimi ve genel durumu normal olarak değerlendirildi. Fizik muayenesinde oskültasyon esnasında sağ akciğer üst lobda akciğer seslerinin azaldığı tespit edildi. Tekrarlayan bronşiolit atakları nedeniyle tetkik edilen hastada ölçülen Ig düzeylerinde IgG düşüklüğü saptandı. Akan Hücre Ölçer ile yapılan incelemede NK hücre oranı düşük bulundu. Yapılan epidermal besin testi normal olarak değerlendirildi. Spesifik antikor cevabı yeterli olan hastanın tetkik sonuçları süt çocuklarında görülen fizyolojik hipogammaglobulinemi ile uyumluydu. Çekilen akciğer grafisinde sağ apekte kitle lezyonu izlenen hastaya ileri araştırma için Bilgisayarlı Tomografi çekildi ve sağ akciğer üst lobda 4,4x4,5cm çapıda kistik adenomatoid malformasyonla uyumlu lezyon tespit edildi.

Bu olgu immün yetmezlik şüphesi ile gelen fizyolojik hipogammaglobulinemili hastalarda tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar söz konusu ise, eşlik edebilecek nadir doğumsal akciğer malformasyonlarını hatırlatmak amacıyla sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** Fizyolojik Hipogammaglobulinemi, Konjenital Kistik Adenomatoid Malformasyon

[Abstract:0153][PS-012]

## Otozomal Resesif Agamaglobulinemi ve Nadir Bir Gen Defekti: CD79A

**Saliha Esenboğa1, Pınar Gür Çetinkaya1, Çağman Tan1, İbrahim Cemal Maslak2, Deniz Çağdaş Ayvaz1, Özden Sanal1, İlhan Tezcan1  
1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara  
2Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Gaziantep**

B hücrelerin gelişimi veya farklılaşması sırasında gelişen herhangi bir bozukluk plazma hücrelerinden immünglobulin üretimini etkileyerek hipo/agamaglobulinemiye neden olabilir. İGHM(μ ağır zinciri),CD79A(Igα),PIK3R1,BLNK,CD79B(Igβ),IGLL1(λ5) genlerinde ortaya çıkan OR mutasyonlar hastalığa sebep olmaktadır.

### Olgu 1

12 aylık kız hasta, tekrarlayan bronşiolit ve nötropeni ve 15 günlükten beri tekrarlayan ishal şikayetleriyle başvurdu. Anne-baba arasında akrabalık yoktu ancak aynı köydeydiler. Agamaglobulinemi ve CD 19 <%1 bulundu. IVIg tedavisine başlandı. Hasta şuan 22 yaşında olup poliklinik izlemine devam edilmektedir.

### Olgu 2

13 aylık erkek hasta, fokal nörolojik defisiti olmaksızın ortaya çıkan progresif kas güçsüzlüğüyle başvurdu. 8 aylıktan beri tekrarlayan pnömoni ve otitis media öyküsü olan hastanın yapılan incelemelerinde agamaglobulinemi, CD19 <%0.1 bulundu. IVIg sonrası ilk 3 ayda kas güçsüzlüğü düzelen hastanın 2 yaşında dermatomyozit benzeri cilt bulguları saptandı. 5 yaşına kadar IVIg tedavisini düzenli almayan hastanın IVIg almadığı dönemlerde cilt bulguları artış gösterdi. Hasta 8 yaşında iken akciğer enfeksiyonu nedeniyle exitus oldu. Soygeçmişinde anne-baba arasında akrabalık yoktu ancak 2 erkek kardeşinde 8 aylıkken pnömoni nedeniyle exitus olma öyküsü olması nedeniyle BTK mutasyonu bakıldı, negatif bulundu.

### Olgu 3

15 aylık kız hasta tekrarlayan ÜSYE, pnömoni ve ishal şikayetiyle başvurdu. 12 aylıkken pnömoni nedeniyle yatışı sırasında plevral efüzyon gelişmiş olması nedeniyle drenaj uygulanmıştı. İlk başvurduğu merkezde yapılan immünojenik değerlendirilmesinde agamaglobulinemi saptanarak IVIg tedavisi başlanmıştı. Soygeçmişinde anne-baba arasında akrabalık mevcuttu. Fizik muayenesinde hafif büyüme gelişme geriliği, yürümede gecikme mevcuttu. İmmünojenik değerlendirilmesinde agamaglobulinemi, CD19 %0 saptandı. Hastaların özellikleri ve CD79A geninde saptanan mutasyonlar Tablo 1'de gösterilmiştir.

### Sonuç

Igα eksikliğinde B hücre farklılaşması sırasında pro-B hücreden pre-B hücreye geçiş aşamasında blok olmaktadır. Enteroviral enfeksiyonlar, büyüme-gelişme geriliği, nötropeni, tekrarlayan bronşit, otit, ishal ve aşı ilişkili polio hastalık seyri sırasında oluşabilir.

**Anahtar Kelimeler:** OR agamaglobulinemi, CD79a, Igα



[Abstract:0165][PS-013]

## Oral Polio Aşısı Sonrası Meningoensafalit Gelişen bir Olgu; Tanı Almamış Agammaglobulinemi

Yunus Öztoprak, Erdem Topal

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

Giriş: X bağlı agammaglobulinemi (Bruton), tirozinkinaz genindeki mutasyona bağlı olarak B lenfosit gelişiminin durması sonucunda, antikor eksikliği ile giden bir hastalıktır. B hücreleri son derece düşük olan veya saptanamayan bu hastalarda enfeksiyonlar, anneden geçen Ig G yapısındaki antikorların tükendiği dönemde (6-9 aylıkken) başlamaktadır. Ağırlıklı olarak kapsüllü mikroorganizmalar ile enfeksiyonlar görülür. Aşıya bağlı paralitik poliomyelit veya meningoensefalit sendromuna yol açan enterovirüsler dışında diğer viral enfeksiyonlar sorun yaratmaz. Bu sunumda, enterovirusa (oral polio aşısı sonrası) bağlı meningoensefalit geliştikten sonra tanı alan bir agammaglobulinemi olgusu tartışıldı.

Olgu: 10 aylık erkek hasta, öyküsünde 7 aylıkken meningoensefalit ve 9 aylıkken akciğer enfeksiyonu geçirme nedeniyle immünoloji polikliniğine konsulte edildi. Ayrıca hastanın öyküsünde dayıda agammaglobulinemi tanısı da mevcuttu. Vücut ağırlığı 8,3 kg (10-25p), boy 73 cm (25p) idi. Fizik muayenesinde baş kontrolü yok, ayaklarda özellikle sağda spastisite mevcuttu, diğer sistem muayenesi normaldi. Hastanın yapılan immünolojik tetkiklerinde; Ig A <25 (12-99) mg/dL, Ig M <25 (34-216) mg/dL, Ig G <320 mg/dL (381-1221), Ig E:1,52 U/ml idi. Akım sitometrisinde; CD3: %87.9, CD4: %50.3 (CD8: %37.6, CD16: % 6.3, CD19: % 0.1, CD20: % 0.2, CD56: % 2.5 idi. Hastadan agammaglobulinemi tanısı düşünüldü ve BTK mutasyonun gönderilmesi planlandı. Hastanın geçirdiği meningoensefalitin her ne kadar nedeni gösterilememişse de, 6 aylıkken yapılan oral polio aşısına bağlı gelişmiş olabileceği düşünüldü. Hastaya 3 hafta arayla düzenli IVIG tedavisi başlandı ve düzenli olarak fizik tedavi kontrollerine gitmesi önerildi.

Sonuç: Öyküde X bağlı agammaglobulinemi (Bruton) tanılı birey olan ailelerde, erkek çocuk doğduğu zaman agammaglobulinemi açısından tetkik edilmelidir. Böylece erken tanı konulup, gelişebilecek enfeksiyonların ve komplikasyonların önüne geçilmiş olunacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** agammaglobulinemi, meningoensefalit, polio

[Abstract:0200][PS-014]

## IgG alt tiplerinin hastalıklarla ilişkisi

Emine Emel Koçman<sup>1</sup>, Filiz Kibar<sup>1</sup>, Salih Çetiner<sup>2</sup>, Gülçin Dağlıoğlu<sup>2</sup>, Akgün Yaman<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı, Temel İmmünoloji Bilimi, Adana

<sup>2</sup>Çukurova Üniversitesi Abdi Sütçü Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksekokulu, Tıbbi Hizmetler ve Teknikler Ana Bilim Dalı, Adana

Serumda en çok bulunan IgG alt tipi IgG1'dir ve eksikliği tetrarlayan enfeksiyonlarla ilişkilidir. Bakteriyel kapsüller polisakkarit antijenlerine karşı üretilen IgG antikorları büyük oranda IgG2'dir. IgG3 güçlü bir proinflatuardır. Allerjenler sıklıkla IgG1'i ve IgG4'ü indükte eder. IgG4 antikorları enfeksiyöz olmayan bir ortamda tekrarlanan ve uzun süreli antikor maruziyetiyle indüklenir.

Ocak 2016-Ocak 2018 tarihleri arasında Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Balcalı hastanesi merkez laboratuvarına, çeşitli kliniklerden IgG alt tipleri çalışılması amacıyla gönderilen hasta numunelerinin sonuçları geriye dönük olarak incelenmiştir. Yaş ve cins ayrımı olmadan, tekrarsız, toplam 675 hastanın IgG alt tip (IgG1, IgG2, IgG3, IgG4) sonuçları ve hasta tanıları incelenmiş ve hastalıklarla ilişkileri gözden geçirilmiştir. Serumda IgG1 ve IgG2 nefelometrik, IgG3 ve IgG4 turbidimetrik yöntemle Beckman Coulter Immage 800 (USA) cihazında çalışılıp, referans değerlere göre sonuçlar belirlenmiştir.

Çalışmamızda toplam 380 (% 56.3) Erkek, 295 (% 43.7) Kadın hasta olup, tüm hastaların yaş ortalamaları 38 olarak bulunmuştur. Toplamda sırasıyla (IgG1, IgG2, IgG3, IgG4) 106(%15.7), 33(4.9), 43(6.4), 91(13.49) hastada yüksek; 180(26.7), 288(42.7), 100(14.8), 45(6.7) hastada düşük olarak bulunmuştur. Hastalık bazında incelendiğinde 75'i immün yetmezlik hastalığı, 57'si çeşitli alerjik hastalıklar, 50'si multipl myelom, 48'i çeşitli kanser hastalıkları ve 37'si diğer hematolojik maligniteler olmak üzere çeşitli metabolik ve otoimmün hastalıklar incelenmiştir.

Kronik böbrek yetmezliği hastalarında % 73.91 IgG1, %70.97 IgG2, kistik fibrosis de % 100 IgG2, çeşitli ateşli ve septisemik hastalarda % 52.24 IgG2 immün yetmezlik, malignite ve alerjik hastalıklarda % 46.82 IgG2 düşüklüğü dikkat çekmiştir. Kanser hastalarında % 20.84 IgG4, Wegener granülomatözü hastalığında % 66.66 IgG4 yüksekliği de bir diğer önemli bulgudur.

**Anahtar Kelimeler:** Immünoglobulin G alt tipleri, immün yetmezlik



## IgG alt tiplerinin hastalıklarla ilişkisi

HASTALIKLAR	SAYI	IgG1		IgG2		IgG3		IgG4	
		DÜŞÜK	YÜKSEK	DÜŞÜK	YÜKSEK	DÜŞÜK	YÜKSEK	DÜŞÜK	YÜKSEK
İMMÜN YETMEZLİK	75	23	7	44	1	26	4	10	6
ALLERJİK HASTALIKLAR	57	16	10	30	1	9	3	6	2
MULTİPL MYELOM	50	13	18	25	5	18	4	3	8
KANSER HASTALARI	48	14	5	10	2	3	1	2	10
HEMATOLOJİK MALİGNİTE	37	14	2	16	1	5	2	3	4
TOPLAM	267	80	42	125	10	61	14	24	30
KARACİĞER BOZUKLUKLARI VE OTOİMMÜN HEPATİT	36	3	13	6	6	3	4	3	4
MİDE VE DUEDONUM BOZUKLUKLARI	13	3	1	3	1	1	0	0	3
PANKREATİT	10	3	1	2	0	1	1	0	1
TOPLAM	59	9	15	11	7	5	5	3	8
NEDENİ BİLİNMEYEN ATEŞ	18	2	0	10	0	0	2	1	2
BRONŞİKETAZİ	12	3	1	3	1	1	3	0	4
KANDİDAL SEPTSEMİ	11	3	1	5	3	1	1	0	2
VİRAL ENF	9	1	2	4	1	0	1	0	1
BAKTERİYEL PNÖMONİ	9	2	3	5	2	2	1	1	1
KİSTİK FİBROZİS	8	3	1	8	0	0	1	0	0
TOPLAM	97	14	8	35	7	4	9	2	10
KRONİK BÖBREK YETMEZLİĞİ	23	17	3	15	1	5	0	3	1
METABOLİK HASTALIK	8	1	0	7	0	1	0	0	1
TOPLAM	31	18	3	22	1	6	0	3	2
POLİNÖROPATİ	18	3	1	0	0	0	1	0	2
GÜLLAİN BARRE SENDROMU	6	3	0	4	0	1	0	1	2
TOPLAM	24	6	1	1	0	1	1	1	4
SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATORUS	10	2	4	5	0	0	1	0	0
SİSTEMİK SİKLEROZİS	5	2	1	2	0	0	3	0	2
ROMATOİD ARTRİT	4	2	0	2	0	0	0	0	0
DERMATOMİYÖZİT	1	0	1	0	0	0	0	0	0
BEHÇET	1	0	0	1	0	0	0	0	0
TOPLAM	21	6	6	10	0	0	4	0	2
CROHN HASTALIĞI	6	3	0	1	0	2	0	1	2
ÜLSERATİF KOLİT	3	1	1	0	0	0	0	0	2
TOPLAM	9	4	1	1	0	2	0	1	4
ORAK HÜCRELİ ANEMİ	9	1	4	2	0	1	0	0	2
MİYASTENİA GRAVİS	4	1	0	2	0	0	0	0	2
OTOİMMÜN HEMOLİTİK ANEMİ	3	1	0	2	0	1	0	0	0
BÜLLÖZ PEMFİGOİD	2	1	0	1	0	1	0	1	1
TOPLAM	9	3	0	5	0	2	0	1	1
WEGENER GRANÜLOMATÖZÜ	6	1	0	1	0	0	0	0	4
TROMBOTİK MİKROANJİOPATİ	4	0	1	2	0	0	0	0	1
MİKROSKONİK POLİARTERİTİS NODOSA	2	1	0	1	0	0	0	0	0
TAKAYASU ARTERİTİ	1	0	1	0	0	0	0	0	0
TOPLAM	13	2	2	4	0	0	0	0	5

[Abstract:0211][PS-015]

**Selektif IgM Eksikliği: 109 Olgunun Klinik ve Prognoz Özelliklerinin Değerlendirilmesi**Caner Aytakin<sup>1</sup>, Deniz Güloğlu<sup>2</sup>, Senem Koçak<sup>2</sup>, Figen Doğu<sup>2</sup>, Aydan İkinciöğulları<sup>2</sup><sup>1</sup>Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**Giriş:**

Selektif IgM eksikliği (SIgME) için kesin kabul edilmiş tanı kriterleri olmamakla birlikte bu konuda çeşitli çalışmalar devam etmektedir. Genel kabul edilen tanı kriterleri ise; serum IgM düzeyinin 20 mg/dl veya yaşa göre 2SD'nun altında olması, serum IgG ve IgA düzeylerinin normal olması, diğer primer ve sekonder immün yetmezliklerin olmaması olarak belirtilmektedir. Tekrarlayan enfeksiyonlar, allerjik ve otoimmün hastalıklar klinik özellikleridir. Burada SIgME'nin klinik ve prognoz özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç-Yöntem:**

2006-2017 tarihleri arasında 4 yaşın üzerinde ve yukarıdaki tanı kriterlerine uyan 109 olgu çalışmaya alınmıştır. Olguların verileri retrospektif olarak incelenmiştir. Öyküsünde malinite olan, immünsupresan ve antiepileptik kullanan olgular çalışmaya dahil edilmemiştir.

**Bulgular:**

Olguların %86'sı erkek, %14'ü kız (E/K:6.1/1), ortalama yaş 8.5 (4-18) yılı. Aynı dönemde primer immün yetmezlik tanısı alan 1,580 olgunun %7.2'sini SIgME olguları oluşturmuştur. Başlıca klinik özellikler enfeksiyon (80 olgu,%73.4), allerjik (24 olgu,%22) ve otoimmün (5 olgu,%4.6) hastalıklardı (tablo). Beş olguda (%4.6) bronşiektazi saptandı. Onüç (%11.9) olgu ise asemptomatik idi. Tekrarlayan enfeksiyonlar nedeniyle TMP/SMX profilaksisi başlanıp ve takip edilen 42 olgunun 35'i (%83.3) profilaksiden tam yarar görmüş, 7 (%11.6) olgu ise kısmi yarar görmüştü. Altı ay ve üzerinde izlenen 58 olgunun (ortalama: 2.6 yıl;0.5-10.3 yıl) 7'sinde (%12) serum IgM düzeyi normal değerlere ulaştı.

**Sonuç:**

Genel kabul edilenin aksine SIgME nadir değildir ve bazı olgular zamanla düzelmektedir. Erkek cinsiyette belirgin olarak daha sık görülmesi dikkat çekici bir bulgudur. Tekrarlayan enfeksiyonlardan korunmada antibiyotik profilaksisi ihmal edilmemelidir. Olgular bronşiektazi yönünden denetlenmelidir. Çalışmamızda allerjik ve otoimmün hastalıkların görülme sıklığı genel toplumsal görülme oranından daha sık saptanmamakla birlikte olgular bu yönden de irdelenmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Selektif IgM eksikliği, enfeksiyon, antibiyotik profilaksisi

Tablo. Olguların klinik özellikleri\*

	n (%)
<b>ENFEKSİYON HASTALIKLARI</b>	<b>80 (73.4)</b>
Tekrarlayan üst solunum yolları enfeksiyonları	76 (66.7)
Tekrarlayan alt solunum yolları enfeksiyonları	17 (15.6)
Tekrarlayan gastroenterit	5 (4.6)
Yumuşak doku enfeksiyonu	2 (1.8)
Tekrarlayan stomatit	2 (1.8)
Artrit	2 (1.8)
Tekrarlayan parotitis	1 (0.9)
<b>ALLERJİK HASTALIKLAR</b>	<b>24 (22)</b>
Astım	16 (14.7)
Allerjik rinit	11 (10)
Tekrarlayan ürtiker/anjyoödem	4 (3.7)
Atopik dermatit	2 (1.8)
<b>OTOİMMÜN HASTALIKLAR</b>	<b>5 (4.6)</b>
Haşimato tiroiditi	2 (1.8)
Tip 1 DM	1 (0.9)
Çölyak hastalığı	1 (0.9)
Behçet hastalığı	1 (0.9)

\* Bazı olgularda birden fazla klinik özellik vardı

[Abstract:0218][PS-016]

## Omenn Sendromu: Bir olgu sunumu

**Ebru Arık Yılmaz<sup>1</sup>, Yağmur Köseoğlu<sup>1</sup>, Havva Nur Asiltürk<sup>1</sup>, Neslihan Karaca<sup>2</sup>, Necil Kütükçüler<sup>2</sup>**  
**1Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Denizli**  
**2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir**

Giriş: Omenn Sendromu nadir olmasına rağmen tipik klinik ve laboratuvar özellikleriyle kolaylıkla tanınabilir. Burada dış merkezden pnömoni tanısıyla sevk edilen, klinik ve laboratuvar bulguları ile Omenn Sendromu tanısı alan bir hasta, hastalığın özelliklerine dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

Olgu: 4 aylık erkek hasta, öksürük ve beslenememe yakınmaları ile başvurduğu dış merkezden pnömoni tanısıyla hastanemize yönlendirilmiş. Fizik incelemesinde genel durumu orta, halsiz ve takipneik olup saçlı deride belirgin seboreik dermatiti, vücutta kserozisle birlikte egzeması, bilateral dış kulak yolunda pürülan akıntısı, hepatomegalisi ve bilateral servikal, aksiller ve ingüinal bölgelerde yaygın lenfadenopatileri saptanan hastanın anne-babası arasında akrabalık olduğu, yenidoğan döneminden itibaren saçlı derisinde geçmeyen egzemasının olduğu, 2 aylıktan itibaren 2 haftada 1 öksürük ve hırıltı şikayetlerinin olduğu, genellikle bronşiolit tanısı ile buhar ve i.m antibiyotik aldığı veya hospitalize edildiği öğrenildi. Tetkiklerinde Hb:9.2 g/dl MCV:60.2 fl, beyaz küre sayısı:13340/mm<sup>3</sup>, mutlak nötrofil sayısı:1780/mm<sup>3</sup>, mutlak lenfosit sayısı:5090/mm<sup>3</sup> olup belirgin eozinofilisi (%27.5, 3670/mm<sup>3</sup>) saptandı. IgA ve M düzeyleri yaşına göre yüksek, IgG normal sınırlarda olup total IgE>2000 IU/ml'di. Akciğer grafisinde timüs izlenemedi. Tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu, dirençli seboreik dermatit, egzema, hepatomegali, yaygın lenfadenopati, periferik kanda eozinofili, total IgE yüksekliği olması üzerine immün yetmezlik, Omenn Sendromu ön tanılarıyla servisimize yatırıldı. Enfeksiyon tedavisi sonrası ileri tetkik ve tedavi amacıyla sevk edildiği Ege ÜTF Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı'nda periferik kan lenfosit alt gruplarında CD19 ve CD20 düşüklüğü saptanan hastada kök hücre transplantasyonu için tam uyumlu donör bulundu.

Sonuç: Omenn Sendromu'nun tipik klinik ve laboratuvar özellikleri iyi tanınmalı, benzer klinikle gelebilecek diğer hastalıklarla ayırıcı tanıda düşünülüp tedavi için hızlı bir şekilde yönlendirilmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** eozinofili, immün yetmezlik, Omenn sendromu, seboreik dermatit

[Abstract:0228][PS-017]

## Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastalarında ICOS, TNFRSF13B ve CD19 gen varyantlarının tespiti ve validasyonu

**Sinem Şişko<sup>1</sup>, Özden Hatırnaz Ng<sup>1</sup>, Ayça Kıyıkım<sup>2</sup>, Serdar Nepesov<sup>3</sup>, Suzan Adın Çınar<sup>4</sup>, Elif Karakoç Aydın<sup>2</sup>, Ahmet Özen<sup>2</sup>, Yıldız Camcıoğlu<sup>3</sup>, Günnür Deniz<sup>4</sup>, Uğur Özbek<sup>5</sup>, Müge Sayitoğlu<sup>1</sup>, Yuk Yin Ng<sup>6</sup>**  
**1İstanbul Üniversitesi, Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD.**  
**2Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bölümü**  
**3İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik İmmünoloji Bölümü**  
**4İstanbul Üniversitesi, Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, İmmünoloji AD**  
**5Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD**  
**6İstanbul Bilgi Üniversitesi, Genetik ve Biyomühendislik Bölümü**

Yaygın değişken immune yetmezlik (YDİY) hastalığı, immune yetmezliklerin en sık gözlenen formudur ve B-hücre fonksiyon kaybı, düşük serum immunglobulin düzeyi ve hasarlı antikor cevabı ile karakterizedir. IgG seviyeleri düşüktür ve IgM ya da IgA izotoplarından en az biri kayıptır. YDİY %10'u monogenik olarak tanımlanmakla birlikte etiyojisi halen net değildir. Bu çalışmada toplam 25 CVID hastasında (Tablo 1) TACI, CD19 ve ICOS genleri Sanger dizileme yöntemi ile tarandı. Ayrıca hastalar B-hücre alt grupları açısından akım sitometrisi ile de sınıflandırıldılar. Varyant bulunan bir hastada kalsiyum-akış analizi de gerçekleştirilerek tespit edilen varyantın B-hücre fonksiyonuna etkisi de belirlendi. 25 hastanın 3'ünde CD19 ya da TNFRSF13B geninde bir varyant tespit edildi ICOS geninde herhangi bir patojenik varyant gözlenmedi. Bir hastada TNFRSF13B geninde daha önce tanımlanmış yanlış anlamlı c.310T>C varyantı homozigot olarak belirlendi. İki hastada ise CD19 geninde iki farklı varyant belirlendi. Bunlardan biri yanlış anlamlı c.1468C>T iken, diğeri bir çerçeve kaymasına neden olan c.1084+1G>T idi. Bu varyant ilk kez tarafımızca belirlenmiş olup in-slico analizlerde olası patojenik olarak tanımlanmıştır. Hasta hücrelerinde gerçekleştirilen kalsiyum-akış analizleri de hastanın B-hücre fonksiyonlarının hasarlı olduğunu göstermiştir. Hastalar ayrıca B-hücre alt grupları açısından akı sitometrisi ile incelendi. Çalışmanın sonuçları literatürle uyumludur ve YDİY'nin küçük bir grubunun monogenik olduğu göz önünde bulundurulduğunda negatif bulunan hastaların daha geniş platformda taranması gerekliliği ortaya çıkmaktadır. Bu çalışma İstanbul Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Birimi tarafından desteklenmiştir, Proje No: 39694.

**Anahtar Kelimeler:** YDİY, ICOS, TACI, CD19

## Hasta Klinik Verileri

Hasta NO	Tanı Yaşı	Cinsiyet	WBC (K/mm <sup>3</sup> )	IgA (mg/dl)	IgE (iu/dl)	IgM (mg/dl)	IgG (mg/dl)	Tedavi	CD3%	CD4%	CD8%	CD19%	CD16+56%	Akrabalık
1	5	K	14,00	18	1,00	20	141	IVIG	90	42	44	4,5	28	YOK
2	9	K	7,40	26	1,00	16	52	IVIG	84	38	39	9,2	4,7	YOK
3	7 ay	E	6,50	11	12,00	19	999	IVIG	84	34	50	10	5	VAR
4	5	E	5,60	6	1,31	32	873	IVIG	85	33	50	2,8	10,7	AYNI İLÇE
5	8	E	1,00	0	16,00	2,9	352	IVIG	75	45	25	7	7	YOK
6	1	K	1,90	26	2,00	48	200	IVIG	75	49	38	7	13	VAR
7	4	K	2,00	15	16,00	65	295	IVIG	67	59	38	1	7	AYNI İLÇE
8	9	E	7,00	467	822,00	13	1005	IVIG	48	24	24	35	11	VAR
9	6 ay	E	10,80	82	23,00	45	690	YOK	81	35	36	5,6	11	YOK
10	3 ay	E	8,00	60	5,00	17	851	IVIG	78	51	28	15	6	VAR
11	17	E	10,80	10	1,00	30	326	IVIG	68	23	37	15	13	YOK
12	2	E	7,40	22	17,00	91	562	IVIG	67	54	29	1,2	37	VAR
13	11	E	5,60	24	4,80	17	753	IVIG	61	38	22	16	22	VAR
14	3	K	0,70	16	17,00	15	405	IVIG	82	62	16	1,2	4	VAR
15	10	K	2,50	68	16,00	16	557	IVIG	7	46	44	1,3	14	YOK
16	11	E	8,70	60		16	459	IVIG	78	48	30	4	14	VAR
17	10	K	2,30	7	16,00	21	425	IVIG	75	37	34	2	3	YOK
18	6	E	0,70	0	17,00	21	153	IVIG	93	39	4	6	19	VAR
19	1	E	2,60	4	2,00	10	151	IVIG	62	36	21	9	4	VAR
20	2	K	4,00	6	16,00	19	236	IVIG	66	46	33	11	9	YOK
21	1	K	2,30	12	17,00	21	114	IVIG	71	47	2	26	6	YOK
22	12	E	11,80	6	1,00	165	2110	IVIG	89	32	44	4,5	28	VAR
23	6	E	28,00	95	1,00	49	191	IVIG	61	26	23	0	11	VAR
24	1,5	E	1,40	7	17,00	21	455	IVIG	81	3	35	2	8	VAR
25	5	E	9,70	225	44,00	114	1020	YOK	87	41	45	2,7	7,7	VAR

[Abstract:0229][PS-018]

**Çocuklarda Miyeloablatif Allojeneik Hematopoetik Kök Hücre Transplantasyonu Sonrası İmmün Yeniden Yapılanmada B Hücre Alt Gruplarının ve TACİ Reseptörünün Yeri****Elif İnce<sup>1</sup>, Deniz Güloğlu<sup>2</sup>, Figen Doğu<sup>2</sup>, Talia İleri<sup>1</sup>, Başak Adaklı Aksoy<sup>1</sup>, Mehmet Ertem<sup>1</sup>, Aydan İkinçioğulları<sup>2</sup>****<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, Ankara****<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara**

**GİRİŞ:** Hematopoetik kök hücre transplantasyonu (HKHT), günümüzde birçok hastalık için küratif bir tedavi yöntemidir. Fakat özellikle miyeloablatif HKHT sonrasında erken dönemde başlayan ve uzun süren immün yetmezlik nedeniyle hastalar enfeksiyonlara duyarlıdır. Transplantasyon sonrası immün yapılanmada özellikle polisakkarid aşılara karşı gelişen T hücre bağımsız yanıtta görevli TACİ antijen ekspresyonu daha önce miyeloablatif hazırlama rejimi sonrasında değerlendirilmemiştir.

**Yöntem:** Aralık 2012-Aralık 2015 tarihleri arasında 41 sağlıklı bireyde ve Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı'nda allojeneik miyeloablatif HKHT uygulanmış 0-18 yaş arası 39 hastada nakil sonrası 3, 6, 12, 18 ve 24. aylarda B hücre alt grupları ve TACİ ekspresyonu akım sitometrisinde (BeckmanCoulter, Navios, USA, Soft ware Kaluza) 5 renk yüzey boyama yöntemiyle ölçüldü. **Bulgular:** TACİ ekspresyonu sağlıklı kontrollerde yaş gruplarına göre farklılık göstermesine rağmen sonuçlar istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır. Sağlıklı bireylerde hafıza B hücrelerdeki TACİ ekspresyonu ortalama %84,9 dur. İmmün yeniden yapılanma sürecinde hastalarda ise transplantasyon sonrası 3, 6, 12, 18 ve 24. ayda hafıza B hücrelerinde TACİ düzeyi sırasıyla %66,2, %73,0, %85,1, %82,5, %83,9 olarak ölçülmüştür.

**Sonuç:** Transplantasyon sonrası immün sistemin yeniden yapılanmasında TACİ ekspresyonunun 3. aydan itibaren artış göstererek 12. ayda normal düzeye ulaştığı gözlenmiştir. Polisakkarid aşılara gecikmiş immün yanıtta TACİ' nin rolünü anlamak için ileri fonksiyonel çalışmalara ihtiyaç vardır.

**Anahtar Kelimeler:** Allojeneik hematopoetik kök hücre transplantasyonu, immün yeniden yapılanma, TACİ reseptörü

[Abstract:0231][PS-019]

**Fontan Ameliyatı Sonrası Sekonder Kombine İmmün Yetmezlik Gelişen Bir Olgu**Caner Aytekin<sup>1</sup>, Senem Koçak<sup>2</sup>, Deniz Güloğlu<sup>2</sup>, Figen Doğu<sup>2</sup>, Aydan İkincioğulları<sup>2</sup><sup>1</sup>Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji, Ankara<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**Giriş:**

Fontan ameliyatı (total kavopulmoner şant) triküspit atrezisi ve hipoplastik sol ventrikül gibi tamirin mümkün olmadığı hastalarda uygulanan ve sistemik venöz kanın doğrudan pulmoner dolaşıma yönlendirilmesi esasına dayanan palyatif bir işlemdir. Hastaların %4-13'de ameliyat sonrası protein kaybettiren enteropati (PKE) gelişir. PKE hipogamaglobulinemi ve başlıca CD4+lenfopeni ile karakterize sekonder immün yetmezliğe neden olur. Artmış mezenterik vasküler direnç ve bozulmuş lenfatik akımın altta yatan mekanizma olduğu ileri sürülmüştür. Klinikte ataklar şeklinde ishal, periferik ödem, asit görülür. Fırsatçı enfeksiyonlar olmaz, ağır sistemik enfeksiyonlar genellikle görülmez. Cildin kronik viral enfeksiyonları (siğil, molluskum contagiosum) ve allerjik hastalıklar sıktır. Burada Fontan ameliyatı sonrası PKE ve sekonder kombine immün yetmezlik gelişen bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:**

Dokuz yaşındaki kız hasta 6 aydır tekrarlayan ÜSVE/otit yakınmalarıyla başvurdu. Hastaya triküspit atrezisi nedeniyle 4 kere kalp ameliyatı ve 4 yaşında Fontan operasyonu yapılmış. Ameliyattan sonra PKE gelişmiş. Hastanın aralıklı ishal ve vücut ödemi atakları olmuş. Fizik muayenede asit, hepatosplenomegali, pretibial ödem vardı. Fontan ameliyatı öncesinde protein ve lenfosit değerlerinin normal sınırlarda olduğu saptandı. Laboratuvar incelemelerinde (tablo); hipoproteinemi, lenfopeni, hipogamaglobulinemi, CD3+, CD4+, CD4+CD45RA+hücre ve TREC düşüklüğü, PHA ile T hücre aktivasyonunda hafif düşüklük görüldü. Pnömok aşısı (pneumovax 23) sonrası antikor titresinde artış olmadı. Polio antikor titreleri negatif bulundu. Hastaya bu bulgularla Fontan ameliyatı sonrası gelişen sekonder kombine immün yetmezlik tanısı koyuldu. Hastaya 5 mg/kg/dozunda, haftada 3 gün TMP/SMX profilaksisi başlandı. Hastanın üç aylık izleminde hastanın enfeksiyon hastalığı görülmedi.

**Sonuç:**

Fontan ameliyatı sonrası PKE gelişen olgular immünolojik yönden değerlendirilmeli, gerekli hastalara antibiyotik profilaksisi başlanmalıdır. Daha ciddi enfeksiyonu olan hastalara immünglobulin replasmanı düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Fontan ameliyatı, sekonder kombine immün yetmezlik

	Hasta	Normal
Lökosit, mm <sup>3</sup>	6,500	>4,500
Lenfosit, mm <sup>3</sup>	800	>1,500
Nötrofil, mm <sup>3</sup>	4,790	>1,500
Albumin, g/dl	2.2	3.1-4.8
Total protein, g/dl	3,8	6.0-8.0
IgG, mg/dl	124	837-1,243
IgA, mg/dl	32	66-150
IgM, mg/dl	63	54-140
IgE, IU/ml	235	<100
İzohemagglutinin titresi	Anti B 1/32	>1/10
AntiHbs	(-)	
Polio antikor titresi	Tip 1 <1/8 Tip 3 <1/8	>1/8
Pnömokok IgG titresi	Aşı öncesi: 34 mg/l Aşı sonrası: 35 mg/l	
CD3+CD16-56-, % (mm <sup>3</sup> )	31 (248)	57-81 (1,000-4,900)
CD3+CD4+, % (mm <sup>3</sup> )	13 (104)	24-47 (500-2,700)
CD3+CD8+, % (mm <sup>3</sup> )	18 (144)	17-37 (300-2,100)
CD3-CD16+56+, % (mm <sup>3</sup> )	14 (112)	8-28 (200-900)
CD4+CD45RA+, % (mm <sup>3</sup> )	3 (24)	17-40 (300-2,400)
CD4+CD45RO+, % (mm <sup>3</sup> )	15 (120)	9-23 (200-1,000)
CD19+, % (mm <sup>3</sup> )	50 (400)	10-27 (200-2,200)
CD20+, % (mm <sup>3</sup> )	50 (400)	11-25 (200-2,000)
HLADR+, % (mm <sup>3</sup> )	59 (472)	17-3 (300-1,500)
CD4+CD45RA+CD31+ (TREC), %	6	>20
PHA ile T hücre aktivasyonu		
CD3+CD25+, %	40	46-89
CD3+CD69+, %	39	50-76
Anti-CD3 ile T hücre aktivasyonu		
CD4+CD25+, %	34	
CD4+CD69+, %	36	

Tablo. Hastanın laboratuvar özellikleri



[Abstract:0233][PS-020]

**Selektif IgA Eksikliği Tanısı Koyulan Olgularımızın Değerlendirilmesi****Emine Vezir<sup>1</sup>, Hayriye Hızarcıoğlu Gülşen<sup>2</sup>, Ender Adam<sup>3</sup>****1Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Allerji ve Klinik İmmünoloji, Ankara****2Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji, Ankara****3Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Eğitim ve araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları**

Giriş: Selektif IgA eksikliği en sık görülen primer immün yetmezliktir. Antikor eksiklikleri immün yetmezlik alt grubunda yer almaktadır. Selektif IgA eksikliği olan hastalarda alerjik ve otoimmün hastalıkların sıklığı artmıştır. Enfeksiyon sıklığında artış beklenebileceği gibi hastaların büyük bir kısmı asemptomatiktir. Bu çalışmada Çocuk Allerji ve Klinik İmmünoloji kliniğimizde değerlendirilen ve selektif IgA eksikliği tanısı koyulan hastaların klinik ve demografik özelliklerinin verilmesi amaçlanmıştır.

Materyal-Method: Çocuk Allerji Kliniğinde Ekim 2015-Şubat 2018 tarihleri arasında izlenen ve selektif IgA eksikliği tanısı koyulan hastalar çalışmaya dahil edildi. Belirtilen tarihler arasında Çocuk Allerji ve Klinik İmmünoloji Polikliniği'ne başvuran tüm hastalardan immünglobulin değerleri bakıldı. Ayrıca Çocuk Gastroenteroloji Polikliniği'ne başvuran ve çölyak serolojisi gönderilen hastalardan da eş zamanlı IgA tetkiki yapıldı. En az 2 kere bakılan laboratuvar analizinde IgA değeri <6 olan hastalar ve 4 yaşından büyük hastalar selektif IgA eksikliği olarak tanımlandı.

Bulgular: Yaş ortalaması 10.5±4.8 olan sekizi (%40) erkek toplam 20 hasta değerlendirildi. Alerjik rinit 4 (%21.1), tekrarlayan sinüzit 4 (%21.1), tekrarlayan pnömoni 4 (%21.1), tekrarlayan ve uzun süren ishal 2 (%10.5), astım 9 (%47.4), çölyak hastalığı 1 (%5.3) hastada mevcuttu. Atopi 3 (%15.8) hastada vardı. Ayrıca 1 hastada nörofibromatozis tip 1, 1 hastada bartter sendromu, 1 hastada evans sendromu, 2 hastada gastrit, 1 hastada giardiyazis, 2 hastada dental apse mevcuttu.

Sonuç: Selektif IgA eksikliği tanısı ile izlediğimiz hastalarda eşlik eden hastalıklar çok çeşitlilik gösteriyordu. Otoimmün hastalık, alerjik hastalık ve sık enfeksiyon nedeniyle başvuran hastalarda immünglobulin seviyeleri değerlendirilmelidir.

**Anahtar Kelimeler: Çocuk, IgA, Selektif**

[Abstract:0248][PS-021]

**X'e Bağlı Agamaglobulinemi: Tek Merkez Deneyimi****Caner Aytekin<sup>1</sup>, Deniz Güloğlu<sup>2</sup>, Senem Koçak<sup>2</sup>, Serdar Ceylaner<sup>3</sup>, Figen Doğu<sup>2</sup>, Aydan İkinçioğulları<sup>2</sup>****1Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji, Ankara****2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara****3İntergen Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, Ankara**

Giriş:

X'e bağlı agamaglobulinemi (XLA) Bruton tirozin-kinaz (BTK) geninde mutasyon sonucu gelişen bir primer immün yetmezliktir. B hücrelerin farklılaşması bozuktur. B hücreler (<%2) yoktur, immünglobulin izotipleri ölçülemez çok düşüktür. Klinik bakteriyel enfeksiyonlarla karakterizedir. Otoimmünite ve malinite de görülebilir. Kronik akciğer hastalığı ve kronik enteroensefalit prognozu belirleyen özelliklerdir. Burada XLA tanısıyla izlenen hastaların klinik, laboratuvar ve prognoz özelliklerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem:

2006-2017 tarihleri arasında XLA tanısı alan 10 aileden 15 erkek hastanın verileri retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Tanılar ESID tanı kriterleri doğrultusunda konuldu. Agamaglobulinemisi olan, CD19+B hücresi <%2 olan erkek hastalarda monositlerde BTK ekspresyonu düşüklüğü ve/veya BTK mutasyonu saptanmasıyla tanı kesinleştirildi.

Bulgular:

Hastaların ortanca tanı yaşı 3.5 yıl (1 ay-10 yıl), ortanca semptom başlama yaşı 6 ay (0 ay-3.5 yıl), semptom başlangıcı ile tanı arası süre ortanca 1.5 yıl (0 ay-7 yıl) idi. Hastaların en sık başvuru sebebi tekrarlayan enfeksiyon hastalıkları idi. Hastaların klinik özellikler tablo'da sunulmuştur. BTK ekspresyonu bakılan 14 hastanın 12'de düşük bulundu. 12 hastada 8 farklı BTK gen mutasyonu saptandı ve bunların 4'ü (n=6) daha önce tanımlanmamıştı. Ortanca takip süresi 9.5 yıl (1-11.5 yıl) olan hastaları tamamında tekrarlayan sinüzit görüldü. Bir hasta tanıdan sonra sepsis nedeniyle kaybedildi, bir hasta da takibe gelmedi. Bir hasta artrit, pnömoni ve enterovirus ensefaliti geçirdi. Bir hasta kalça ameliyatı sonrası Campylobacter coli sepsisi geçirdi. Beş hastada otoimmün hastalık (Haşimato tiroiditi, alopesi areata, kronik ürtiker) ve beş hastada bronşiektazi saptandı.

Sonuç:

XLA tanısında BTK ekspresyonu tanıyı erken dönemde doğrulayan bir yöntemdir. Hastalar otoimmün hastalıklar ve bronşiektazi gibi prognozu belirleyen kronik akciğer hastalıkları yönünden araştırılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler: X'e bağlı agamaglobulinemi, BTK ekspresyonu, BTK mutasyonu, klinik, prognoz**

	n (%)
Enfeksiyon hastalıkları	
Tekrarlayan ÜSZE	11 (73.3)
Pnömoni	11 (73.3)
İshal	8 (53.3)
Giardia enfeksiyonu	6 (40)
Yumuşak doku enfeksiyonu	5 (33.3)
Süpüratit otit	3 (20)
Artrit	2 (13.3)
Plevral ampiyem	2 (13.3)
Sepsis	2 (13.3)
Akut bakteriyel menenjit	1 (6.7)
Enteroviral ensefalit	1 (6.7)
Miyokardit	1 (6.7)
Diğer	
Bronşiektazi	5 (33.3)
Haşimato tiroiditi	4 (26.7)
Alopesi areata	1 (6.7)
Kronik ürtiker	1 (6.7)
Akut flask paralizi	1 (6.7)
Sinüs ven trombozu	1 (6.7)
* Bazı olgularda birden fazla klinik özellik vardı	

Tablo. Olguların klinik özellikleri\*

[Abstract:0136][PS-022]

**Dedicator of cytokinesis 8 defektif HIES hastalarında Grup 3 innate lenfoid hücreleri eksikliği mevcuttur**

*Ahmet Eken<sup>1</sup>, Fatma Zehra Okuş<sup>1</sup>, Türkan Patıroğlu<sup>2</sup>, Şerife Erdem<sup>1</sup>, Musa Karakükçü<sup>2</sup>, Murat Cansever<sup>2</sup>, Hamiyet Dönmez Altuntaş<sup>1</sup>, Halit Canatan<sup>1</sup>, Mohamed Oukka<sup>3</sup>, Erdem Topal<sup>4</sup>, Ayca Kiyim<sup>5</sup>, Elif Karakoc<sup>5</sup>, Ayse Metin<sup>6</sup>, İsmail Reisli<sup>7</sup>, Ahmet Özen<sup>5</sup>, Şükrü N. Güner<sup>8</sup>, Sevgi Keleş<sup>8</sup>, Vedat Uygun<sup>9</sup>, Gülsün Karasu<sup>10</sup>, Safa Barış<sup>5</sup>, Ekrem Ünal<sup>2</sup>*

*1Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri*

*2Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri*

*3University of Washington, Immunology Department, Seattle, USA*

*4İnönü Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya*

*5Marmara Üniversitesi Çocuk Alerji-İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul*

*6Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Okoloji SUAM, Ankara*

*7Selçuk Üniversitesi Çocuk İmmünoloji ve Allerji, Konya*

*8Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya*

*9Medical Park Antalya Hastanesi, Antalya*

*10Medical Park Göztepe Hastanesi, İstanbul*

İnnate lenfoid hücreler (ILC) yakın zamanda keşfedilmiş, doğal öldürücü (Natural killer (NK)) hücrelerden bağımsız bir gelişimsel yol izleyen heterojen bir hücre popülasyonudur. ILC hücreleri yardımcı T hücrelerinin ayna yansıması olacak şekilde Th1, Th2 ve Th17 hücrelerine benzeyen ILC1, ILC2 ve ILC3 sınıflarına kategorize edilmiştir. Ürettikleri yardımcı T-hücrelerindeki benzer sitokinler ile hem koruyucu bağışıklıkta hem de birçok kronik inflamatuvar süreçte rol aldıkları yakın zamanda hem fare modellerinde hem de kimi insan çalışmalarında gösterilmiştir. Daha önce yaptığımız yayınlarda biz de dedicator of cytokinesis 8 (Dock8) defektif farelerde (DOCK8pri/pri) ILC3 hücrelerinin silindiğini göstermiştik. Bu çalışmada, Türkiye'nin çeşitli Pediatri/Hematoloji/İmmünoloji kliniklerinde tespit edilen ve DOCK8 mutasyonu taşıyan 11 hiper immünoglobülin E sendromlu (HIES) hastanın hematopöyetik nakil öncesi ve sonrasında periferik kanlarında ILC hücreleri incelenip karakterize edilmiştir. Yapılan yüzey boyaması ve sonrasındaki flow sitometri analizi incelemesinde, ILC3 hücrelerinin DOCK8 mutasyonlu hastalarda yok olduğu gösterilmiş, ve nakil sonrası ILC3'lerin restitüsyonunun gerçekleştiği rapor edilmiştir. Ayrıca sort edilen DOCK8 mutant ILC3 hücrelerinin hem proliferasyon kabiliyetinin, hem de IL-7, IL-12 ve IL-23 sinyal yollarının kontrole göre defektif olduğu fosfo-flow da STAT fosforilasyonu incelenerek gösterilmiştir. Bu bulgular, insanda hematopöyetik kompartmandaki Dock8 geni fonksiyon kaybı mutasyonunun selektif bir biçimde periferik ILC3 hücreleri eksikliğine neden olduğunu gösteren literatürdeki ilk çalışmadır, ve hem ILC3 biyolojisi araştırmaları hem de hastalar açısından tedavi ve prognoza dönük aydınlatıcı işlevi olması beklenmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** ILC3, DOCK8, HIES



[Abstract:0156][PS-023]

## Primer İmmün Yetmezlik Hastalıklarında Hepatik Tutulum

Alper Baysal<sup>1</sup>, Ayşegül Akarsu<sup>2</sup>, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz<sup>2</sup>, İlhan Tezcan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

<sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Pediatrik İmmünoloji Bölümü, Ankara

### GİRİŞ

Primer immün yetmezliklerde karaciğer tutulumu inflamatuvar, otoimmün, granümatöz, lenfoproliferatif, enfeksiyöz süreçler şeklinde görülebilmektedir. Bu çalışmada primer immün yetmezliklere bağlı malign olmayan ve karaciğer tutulumu olan hastalar klinik, laboratuvar bulguları ve moleküler genetik sonuçlarına göre ele alınmıştır.

Materyal-Metod:

Son 5 yılda Hacettepe Üniversitesi İmmünoloji Bölümü'ne başvuran primer immün yetmezlik hastalığı saptanan hastalardan malign olmayan karaciğer hastalığı bulunan 8 hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi.

### SONUÇ

Karaciğer tutulumu olan hastaların karaciğer semptomlarının başladığı medyan yaş 7 yıldır. Bu hasta grubunun K/E oranı 1/3 'dür. Bu hasta grubunda anne babası akraba olanların oranı %75 'dir. Primer immün yetmezlik tiplerine göre bakıldığında karaciğer tutulumu olan hastalarda en çok sklerozan kolanjitin görüldüğü, bu hastalarda da en sık görülen genetik defektin DOCK8 eksikliği olduğu görülmüştür. 8 hastanın 3'ünde DOCK8 eksikliği, 1'inde IL-21 eksikliği, 1'inde CD40 eksikliği, 1'inde STAT1 GOF defekti, 1'inde AID eksikliği, 1'inde EBV ilişkili lenfoproliferatif hastalık gözlemlendi.

### TARTIŞMA

Primer immün yetmezliğe eşlik eden karaciğer tutulumu en sık otoimmün hepatit ve sklerozan kolanjit şeklinde görülmüştür. Otoimmün hepatit hepatosit spesifik otoantijenlere toleransın kaybolmasıyla oluşan kronik karaciğer hastalığıdır. Sklerozan kolanjit ise inflamasyon, fibrozis ve striktürlerle karakterize, kronik, ilerleyici bir kolestatik karaciğer hastalığıdır. Bu çalışma primer immün yetmezliği bulunan hastalarda karaciğer tutulumuna dikkat çekmek için yapılmıştır. Karaciğer şikayetleri bulunan hastalarda primer immün yetmezlik tiplerine göre incelendiğinde hücresel immün yetmezliklerin öne çıktığı gözlemlenmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Primer immün yetmezlik, Sklerozan kolanjit



[Abstract:0159][PS-024]

**CRMO tanılı olguların değerlendirilmesi; tek merkez deneyimleri****Şükrü Çekiç, Yasin Karalı, Sara Şebnem Kılıç Gültekin****Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa**

Giriş: Kronik rekurren multifokal osteomyelit (CRMO); tekrarlayıcı, steril inflamatuvar lezyonlarla karakterize nadir bir otoinflamatuvar kemik hastalığıdır. Çoğunlukla çocukluk çağı ve adolesan dönemde ortaya çıkmaktadır.

Amaç: Bu çalışmada kliniğimizde CRMO tanısı almış hastaların retrospektif olarak değerlendirilmeleri amaçlanmıştır.

Metod: Son 5 yılda kliniğimizde CRMO tanısı almış 6 hasta çalışmaya dahil edildi. Olguların verileri elektronik dosya kayıtlarından elde edildi.

Bulgular: Olguların kız erkek oranı 4/2 ve medyan yaşı 11 yıl (6-12) idi. Medyan tanı yaşları 10,35 yıl (4-12,5), semptom başlangıcı ile tanı arasında geçen süre medyan 3 yıldır. En sık başvuru yakınması lokal ağrı (n=6,%100) olup sıklık sırasında göre başvuru yakınmaları Tablo 1’de verilmiştir. Eşlik eden hastalıklar incelendiğinde 1 olguda inflamatuvar myozit, 1 olguda PFAPA sendromu ve bir olguda IgA eksikliği saptandı. Olguların 4’ünde (%66) çoklu kemik tutulumu varken, 2’sinde (%33) tek kemik tutulumu vardı. Çoklu kemik tutulumu olanlarda kemik tutulumları bilateral idi. En sık tutulan kemik femurdu (Tablo 2). Akut faz reaktanlarından; sedimantasyon 5 olguda (%83,3,n=6), C- reaktif protein 4 olguda (%66,6, n=6), serum amiloid A 3 olguda (%60,n=5) ve fibrinojen 2 olguda (%50,n=4) yüksek saptandı. ANA sadece 1 olguda pozitif saptanırken romatoid faktör tüm olgularda negatifti. Tedavide olguların tümünde non steroid antiinflamatuvar ilaç (NSAİİ) kullanılırken, yanıtız ya da tedavi yanıtı düşük 3 olguya anti- TNF tedavisi (2 olguda etanercept, 1 olguda adalimumab) uygulandı (Tablo 3).

Tartışma: CRMO, geniş bir klinik spektrumla ortaya çıkabilmektedir. Olguların çoğunda NSAİİ’lerle hızlı yanıt alınmakla birlikte, bazı hastalarda remisyon sağlanması için anti-TNF tedavi kullanımına gerek duyulmaktadır. Çalışmamızda da bir olguda çok nadir bir birliktelik olan inflamatuvar miyopati-CRMO birlikteliği saptanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Otoinflamatuvar hastalık, CRMO, miyopati, anti TNF

	n	%
Ağrı	6	100,0
Yürüme problemi	4	66,7
Şişlik	1	16,7
Tartı Kaybı	1,0	16,7

	n	%
Femur	4	66,7
Iliak Kemik	2	33,3
Tibia	2	33,3
Kalkaneus	1	16,7
Vertera	1	16,7
Asetabulum	1	16,7

	n	%
Ibuprofen	3	50,0
Naproxen Na	2	33,3
Aspirin	1	16,7
Indometazin	1	16,7
Adalimumab	1	16,7
Etanercept	2	33,3

[Abstract:0176][PS-025]

**Kronik mukokutanöz kandidiyazise neden olan TRAF3IP2 mutasyonu: ilk olgumuz**

**Neslihan Edeer Karaca1, Ayça Aykut2, Erhan Parıltay2, Asude Durmaz2, Özgür Çoğulu2, Güzide Aksu1, Necil Kütükçüler1**  
**1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir**  
**2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir**

Kronik mukokutanöz kandidiyazis (KMK); deri, müköz membran veya tırnakların *Candida albicans* ve bazen de stafilokoklar ile kronik ve tedaviye dirençli enfeksiyonlarıyla karakterize, nadir ve kompleks bir bozukluktur. Mantar enfeksiyonları genellikle sistemik ve yayılcı bir özellik göstermezler. STAT3 defektine bağlı hiper IgE sendromu ve otozomal dominant STAT1 fonksiyon-kazanımı mutasyonu, otozomal resesif IL-12RB1, IL-12p40, CARD9 ve ROR- $\gamma$ T defektleri ve APACED sendromu KMK ile karakterize immün yetmezliklerdir. Son yıllarda IL-17 sinyal yolağında yer alan IL-17 reseptör A/C/F ve ACT1 defektlerinin de KMK' e neden olduğu gösterilmiştir. Ondokuz aylık kız olgu kliniğimize tekrarlayan ağız içi yaralar ve vücutta döküntü yakınmaları ile başvurdu. Aralarında akrabalık olan anne babanın ilk erkek çocuklarının da KMK tanısı ile izlendiği öğrenildi. Fizik muayenesinde oral mukozal kandidiasis, 2 adet oral aft, vücutta yaygın püstüler döküntüler izlenen olgunun laboratuvar incelemelerinde hipergammaglobulinemi izlendi. Lenfosit alt grupları ve fagoburst test normaldi. Ağız sürüntü kültüründe *Candida albicans*, yara sürüntüsünde *S.aureus* üredi. Yeni nesil dizileme temelli Ion AmpliSeq™ Primer İmmün Yetmezlik Paneli ile TRAF3IP2 geninde literatürde daha önceden tariflenmemiş homozigot c.1569G>C (p.Trp523Cys) mutasyonu saptandı. Anne ve babasının aynı mutasyonu heterozigot olarak taşıdığı gösterildi. Trimetoprim-sulfometaksazol ve flukonazol profilaksisi ile izleme alınan olgunun koruyucu tedavi ile tüm yakınmalarının gerilediği görüldü. TRAF3IP2 (TNF Receptor Associated Factor 3 Interacting Protein 2), IL-17 reseptörünü aşağı sinyal yollarına bağlayan ubiquitin ligaz aktivitesine sahip bir adaptör protein olan Act1 molekülünü kodlayan genidir. Otozomal resesif KMK olgularında IL-17 sinyal yolağını etkileyen ACT1 defektleri de ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** kronik mukokutanöz kandidiazis, ACT1, TRAF3IP2

[Abstract:0186][PS-026]

**STAT1 Geninde Fonksiyon Kazandırıcı Mutasyonu Olan İki Olgunun Klinik, Laboratuvar ve Tedavi Özellikleri**

**Caner Aytekin1, Anne Puel2, Figen Doğu3, Aydan İkinçioğulları3**  
**1Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara**  
**2Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Necker Branch, INSERM UMR 1163, Paris**  
**3Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**

**Giriş:**

Kronik mukokutanöz kandidiazis (KMK) olgularının yaklaşık yarısından STAT1 geninde fonksiyon kazandırıcı mutasyonlar sorumludur. Klinikte KMK'e ek olarak bakteri, virus, mikobakteri enfeksiyonları, otoimmün hastalık, anevrizma ve malinite görülebilir. Tedavide antifungal profilaksi temel yaklaşımdır. Hastanın klinik tablosuna göre antibakteriyel profilaksi, İVİG replasmanı, JAK inhibitörü (ruxolitinib) kullanılabilir. Hematopoetik kök hücre nakli ağır kliniği olan hastalarda uygulanmış ancak başarı düşük (~%40) bulunmuştur. Burada KMK kliniği olan, serum immünglobulinleri, lenfosit alt grupları, TREC, PHA ile T hücre aktivasyonu normal olan, STAT1 geninde fonksiyon kazandırıcı mutasyona sahip bir hasta ve annesi sunulmuştur.

**Olgu 1.**

Anne-babası akraba olan sekiz aylık erkek hasta tekrarlayan oral monilyazis yakınmasıyla başvurdu. Fizik muayenede oral monilyazis (şekil) ve yanaklarda follikülit vardı. KMK tanısıyla 2.5mg/kg/dozunda haftada 2 gün flukonazol ve follikülit için haftada 3 gün 5mg/kg/dozunda TMP/SMX profilaksisi başlandı. İki yıllık izlemde yakınmaları tekrarlamadı ve başka bir enfeksiyon hastalığı görülmedi.

**Olgu 2.**

Birinci olgunun annesi olan 26 yaşındaki olgunun bebeklikten beri KMK yakınmaları varmış. Anne-babası akraba olan hastanın, anne, babası ve 16 yaşında kaybedilen kardeşinin de benzer yakınmaları varmış. Fizik muayenede oral monilyazis (şekil) ve ağır jinjiviti vardı. Aksiller, inguinal ve vulvovajinal bölgesinde kandidal enfeksiyon saptandı. KMK tanısıyla haftada 2 gün 200 mg dozunda flukonazol başlandı. İki yıllık izlemde jinjivit ve KMK yakınmaları belirgin düzeldi, başka bir enfeksiyon hastalığı veya komplikasyon gelişmedi. Genetik analizde her iki olguda da STAT1 geninde c.1199TC>T, p.Leu400Pro heterozigot fonksiyon kazandırıcı mutasyon saptandı.

**Sonuç:**

Hastalar oldukça farklı fenotipler gösterebilir. Yaşla birlikte komplikasyonlar artar ve olgular bu yönden dikkatle izlenmelidir. Hastalar hematopoetik kök hücre nakli için de değerlendirilmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Kronik mukokutanöz kandidiazis, STAT1, tedavi

[Abstract:0210][PS-027]

## 'NEMO' eksikliği şüphesinde enflamasyon bulgularının araştırılmasına yönelik fonksiyonel testler

**Naz Sürücü1, Başak Kayaoğlu1, Esin Alpdünder Bulut1, İhsan Cihan Ayanoğlu1, Emre Dünüroğlu1, Metin Acar1, Betül Sözeri2, Ayça Kıyıkım3, Elif Karakoç Aydın3, Safa Barış3, Ahmet Özen3, Mayda Gürsel1**  
1Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara  
2Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye EAH, Çocuk Romatoloji Kliniği, İstanbul  
3Marmara Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünolojisi BD, İstanbul

Nuclear Factor (NF)-κB transkripsiyon faktörü pro-enflamatuar yanıtın başlatılmasında merkezi bir role sahiptir. NEMO (NF-κB essential modulator, IKK-γ), IKK (inhibitor of κB kinase) alt birimlerinin (IKKα ve IKKβ) NF-κB transkripsiyon faktörünü etkinleştirmesinde kritik bir role sahiptir. NEMO eksikliği, ektodermal displazi ve tekrarlayan enfeksiyonlarla seyreden nadir görülen bir primer immün yetersizliğe yol açarken bazı hastalarda enflamatuar bulgulara da rastlanmaktadır. Bu çalışmada, tekrarlayan ateş, perivasküler ve interstisyel nötrofilik infiltrasyon görülen nodüler cilt lezyonlarıyla seyreden NEMO eksikliği bulguları olan bir hastanın immün parametreleri fonksiyonel testler ve nanostring enflamasyon gen ifade paneli aracılığıyla çalışılmıştır. NEMO eksikliği western blot ile doğrulanan hasta periferik kan hücreleri ile yapılan çalışmalarda TLR ulakları ve anti-CD3/anti-CD28 aracılı uyaranlara, azalmış pro-enflamatuar sitokin yanıtı gözlenmiş (IL-1β, IL-6, IL-17, IFNγ) ancak sitozolik DNA'ya verilen IFNα yanıtının sağlıklı bireylere benzer düzeyde olduğu belirlenmiştir. Periferik kanda özel bir nötrofil grubu olan düşük dansite nötrofil yüzdesi çok yüksek düzeyde olan hastanın Nanostring gen ifade panelinde bu bulguyu doğrulayıcı olarak MMP9 ifadesi de yüksek bulunmuştur. Yolak analizinde IKK ve NF-κB sinyalizasyonundaki genlerin altregüle olduğu görülen hastada Arginaz-1 gen ifadesinin artması sebebiyle M2 makrofaj fenotipinin dominant olabileceği düşünülmüştür. MX1, IFI44 Tip I interferon ilişkili genlerde de ifade artışı görülmüş, bu sonucu doğrulamak üzere plazma IP-10 düzeyleri sitometrik boncuk teknolojisiyle incelenmiştir. Hasta örneğinde sağlıklı bireylere kıyasla yaklaşık 60 kat fazla IP-10 olduğu tespit edilmiştir. Bu sonuçlar, NEMO eksikliğinde nötrofil deregülasyonundan kaynaklanan enflamasyonların tip I IFN ve düşük dansite nötrofiller sebebiyle olabileceğini düşündürmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** düşük dansite nötrofil, nanostring, NEMO, NF-κB, primer immün yetmezliği

[Abstract:0249][PS-028]

## Rekürren Herpes Simpleks ensefaliti

**Mehmet Çağrı Özkara1, Nazlı Sivil1, Murat Erdal1, Dilara Fatma Kocacık Uygun2, Ayşen Bingöl2**  
1Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Antalya, Türkiye  
2Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Alerji-İmmünoloji Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

Giriş:

Tekrarlayan Herpes Simpleks ensefaliti, nadir görülmesine rağmen TLR-3 ekspresyon eksikliği, NK hücre yetmezlikleri, DOCK8 eksikliği gibi bazı immün yetmezliklerle birlikte görülebilmektedir. Amacımız, çok nadir görülse de, altta yatan immün yetmezliği bulmada zorlandığımız bu hastanın ilgili immünoloji uzmanlarıyla birlikte tartışılmasını sağlamaktır.

Olgu:

9,5 yaş kız hasta ateş, boğaz ağrısı ve baş ağrısı şikayetiyle dış merkeze başvurmuş olup absans benzeri nöbet geçirmesi ve letarjik seyretmesi üzerine yoğun bakımda takip edilmiş. Lomber ponksiyon yapılmış, bos biyokimyası normal olup direkt bakıda silme eritrosit görülmüş. 14 gün Seftriakson ve Asiklovir tedavisine rağmen ateşinin dirençli seyretmesi sebebiyle hastanemize sevk edilen hastanın geliş muayenesinde bilinci açık, koopere, ışık refleksi +/-, ense sertliği yok, mental ve motor gelişimi normal ve diğer sistem bulguları doğaldı. Anamnezinde hastanın Eylül 2013'te baş dönmesi, yürürken denge kaybı, sol kol ve sol bacakta güçsüzlük şikayeti ile çocuk acil servise başvurduğu öğrenildi. Anne ve babası 2. derece akraba, dayısında psöriyazis mevcut olan hastanın Eylül 2013 tarihli beyin MRG'de sol frontal, sağ silviyan fissür anteriorunda ve her iki temporal lop lateral kesimlerinde tutulum olduğu ve 6 ay sonraki beyin MRG kontrolünde ise tamamen kaybolduğu öğrenildi. Ocak 2018 tarihli Beyin MR görüntülemesinde ise sağ frontal ve sağ temporalde kortikal yerleşimli zayıf kontrast enhansmanı gösteren T2 FLAIR hiperintensiteler saptanmış olup ön planda ensefalitik süreçler düşünüldü. BOS kültürü steril, BOS HSV 1+2 ab indeksi: 1,9 pozitif gelmesi üzerine Rekürren Herpes Simpleks ensefaliti tanısı koyuldu ancak hastanın altta yatan immün yetmezlik tablosu aydınlatılamadı.

Sonuç:

Rekürren Herpes Simpleks ensefaliti çok nadir görülmekte olup altta yatan immün yetmezliğin saptanması ülkemiz şartlarında kolay olmamaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** HSV ensefaliti, immün yetmezlik, TLR-3

[Abstract:0082][PS-029]

**Erişkin Yaygın Değişken İmmün Yetmezlikli Hastaların B, CD4 ve CD8 regülatuar hücre analizleri**Sait Yeşillik<sup>1</sup>, Sudhir Gupta<sup>2</sup><sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi İmmünoloji ve Allerji B.D. Ankara<sup>2</sup>Kaliforniya Üniversitesi, Irvine. Temel ve Klinik İmmünoloji A.B.D., Irvine Amerika Birleşik Devletleri

Giriş: Yaygın değişken immün yetmezlik (YDIY), hipogammaglobulinemi (düşük Ig G, Ig A ve / veya IgM) ile seyreden, tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlarla karakterize heterojen bir immün sistem hastalık grubudur.

T regülatuar(reg) hücreleri, Interleukin(IL)-2 Reseptör alfa-Zinciri (CD25) ve forkhead transkripsiyon faktörünü(foxp3) ekspres eder, kendi antijenlerine ve zararsız harici antijenlere karşı toleransı sağlarlar. Treg hücrelerinin azalması otoimmün hastalıklara sebep olabilirken, bağışıklık sisteminin antitümöral ve antimikrobiyal aktivitelerini artırır.

BReg hücreleri, IL-10, TGF- $\beta$  üretebilen, T, B ve doğal öldürücü hücreleri baskılar, CD4 T hücrelerini Treg hücrelerine dönüştürürler.

Amaç: Bu çalışmada YDIY hastalarla, sağlıklı erişkin kontrol grupları arasındaki Breg,CD4reg veCD8reg hücrelerinin düzeyleri karşılaştırdık. Ayrıca CD4 ve CD8 reg hücrelerini aktive ederek aktivasyon sonrası durumlarını da değerlendirdik.

Araç ve Yöntemler: Çalışmaya 25'er YDIY hastası ve sağlıklı bireyden oluşan kontrol grubu alındı. İVİG uygulanımı öncesi hastalardan ve sağlıklı gruptan alınan kanlar, lenfositleri ayırdıktan sonra, Breg hücre için: anti-CD19, anti-CD24, anti CD38; CD4 reg için: antiCD4, anti CD 25, anti CD127, foxp3; CD8 reg için: antiCD8, anti CD 25, anti CD183, foxp3 ile boyandı. CD4 ve CD8 reg hücreler ImmunoCult TM Human CD3/CD28 T hücre aktive edici ile uyarıldı. Tüm lenfositlerin FACScalibur Becton-Dickinson, SanJose, California ile flowsitometrik çalışmaları ve istatistik analizleri yapıldı.

Sonuçlar ve Tartışma: Breg, CD4reg, aktive CD4 ve aktive CD8 reg sayıları YDIY grupta anlamlı derecede düşüktü. Birçok çalışmada YDIY hastalarda özellikle otoimmün hastalığı olanlarda CD4 reg düşüklüğü gösterilmişti. Biz bu çalışmada ilk defa YDIY hastalarda Breg, aktive CD4reg ve aktive CD8reg hücrelerinin düşüklüğünü göstermiş olduk.

**Anahtar Kelimeler:** yaygın, immün, yetmezlik, regülatuar, hücre

[Abstract:0084][PS-030]

**İki Kız Kardeşin Hikayesi: Henüz Tanımlanmamış Bir Genetik Hastalık Olabilir Mi?**

Pamir Çerçi, Emre Özbek, Alper Açıkgoz, Sevgi Çolak, Seda Altınar, Ümit Ölmez, Göksal Keskin

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Giriş:

Bu raporda immün yetmezlik tanısına ilaveten çoklu sistem bulguları da olan iki kız kardeşin hikayesini sunmaktayız.

Olguların Sunumu:

25 yaşında kadın hasta (Olgu-1) ve 27 yaşındaki öz ablası (Olgu-2) tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, gelişme geriliği, vitiligo, saçlarda beyazlama ve kaşlarda hipopigmentasyon ile başvurdu. Her iki olgunun da radyolojik incelemesinde maksiller sinüzit saptandı ancak tekralayan enfeksiyon öyküsü daha ağır olan Olgu-1'de bronşiektazi de mevcuttu. Yine Olgu-1'in mitral darlığı ve minimal mental retardasyonu mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde; total IgG ve IgA Normal, Ig M düşük ve IgG2 düşüktü. Lenfosit subsetleri, B hücre alt grupları, izohemaglutinin antikoları normaldi, IGF-1 düşüktü. Kemik iliğinden yapılan kromozom analizi normal olarak raporlandı. Erkek kardeşin ve annenin incelenmesinde hastalık belirtisine saptanmadı. Her iki hastaya da İVİG başlandıktan sonraki 17 aylık süreçte bir daha klinik enfeksiyon hikayeleri olmadı.

Tartışma: Primer immün yetmezlikler (PİY) bağışıklık sisteminin gelişimini veya işlevini etkileyen heterojenik bir hastalık grubudur. Bir çalışmada, PİY'lerin monogenik etiyolojilerin %21'inin sadece bir hastada saptandığı rapor edilmiştir (Casanova et al. jem-20140520). Sunduğumuz olguların splenomegali ve ekzema olmaması dışındaki bulguları 1997 yılında Ainswoth ve ark.'nın yayınladığı rapordakine benzer niteliktedir. Olguların Nijmegen kırık Sendromu açısından mutasyon saptanmamıştır ve halen Parsiyel Di George ve Kabuki Sendromu gibi tanımlanmış sendromlar için tetkiklerini sürdürmekteyiz. Tüm Ekzon Sekansı (WES) ise çeşitli olanaksızlar nedeniyle henüz yapılamamıştır. Sonuç: Dismorfik özellikler ve gelişme geriliği olan vakaların immünolojik yönden hızlıca değerlendirilmesi tavsiye edilmektedir (WHO Raporu, 1995). Sunduğumuz vakaların henüz tanımlanmamış yeni bir genetik hastalık olabileceği ihtimalini akılda tutarak ileri tetkik ve diğer öneriler için herkesin görüşlerini beklemekteyiz.

**Anahtar Kelimeler:** IgG2, IgG Alt Sınıfları, İmmün Yetmezlik, Mental Retardasyon, Selektif IgM Eksikliği

Laboratuvar Sonuçları

	Yaş	Total IgG (g/L)	IgG1 (g/L)	IgG2 (g/L)	IgG3 (g/L)	IgG4 (g/L)	IgA (g/L)	IgM (g/L)	IgE (ku/L)	IGF-1 (ng/ml)	RF	ANA	dsDNA	ASO
Olgu 1	25	9,13 (N)	5,28 (N)	0,914 (↓)	0,477 (N)	0,0811 (N)	1,03 (N)	0,151 (↓)	3,75 (N)	70 (↓)	(-)	(-)	(-)	99 (↓)
Olgu 2	27	6,41 (↓)	5,11 (N)	0,481 (↓)	0,293 (N)	0,06 (N)	1,12 (N)	0,149 (↓)	3,58 (N)	146 (↓)	(-)	(-)	(-)	188 (↓)
Erkek Kardeş	14	7,01 (N)	3,77 (N)	2,47 (N)	0,426 (N)	0,148 (N)	1,17 (N)	0,875 (N)	0,01 (N)					
Anne	45	9,29 (N)	3,33 (N)	4,37 (N)	0,72 (N)	0,45 (N)	1,04 (N)	0,788 (N)		57 (N)				

[Abstract:0124][PS-031]

**Erişkinde Yaygın Değişken İmmün Yetmezliğin İki Farklı Prezantasyonu: Bronşiektazi ve İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı**

**Nursel Çalık Başaran<sup>1</sup>, Nesrin Damla Eyüboğlu<sup>3</sup>, Mahdi Houssein<sup>3</sup>, Çağman Tan<sup>2</sup>, Müfide Okay<sup>5</sup>, Berkan Armağan<sup>7</sup>, Tuğrul Pürnak<sup>6</sup>, Deniz Köksal<sup>4</sup>, Lale Özışık<sup>1</sup>, Deniz Çağdaş Ayvaz<sup>2</sup>, Feyzi İlhan Tezcan<sup>2</sup>**  
**1Hacettepe Üniversitesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Genel Dahiliye Bilim Dalı, Ankara**  
**2Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**  
**3Hacettepe Üniversitesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara**  
**4Hacettepe Üniversitesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara**  
**5Hacettepe Üniversitesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı, Ankara**  
**6Hacettepe Üniversitesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara**  
**7Hacettepe Üniversitesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Romatoloji Bilim Dalı, Ankara**

Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID), B hücrelerinin bozulmuş farklılaşması sonucu immunoglobulin üretiminde bozulma ile karakterize primer immün yetmezliktir (PİY). Genellikle çocuklukta tanı konulmakla birlikte erişkin yaşta da tanı konulan veya gelişen tedavilerle birlikte erişkin yaşa ulaşan olgular giderek çoğalmaktadır.

Olgu 1: 42 yaşında kadın pnömoni nedeniyle yatırıldı. Öyküsünden 12 yıldır sistemik lupus eritematozus, otoimmün hemolitik anemi, hipogonadotropik hipogonadizm, herediter sferositoz, herediter eliptositoz, portal ven trombozu, opere evre 1 nöroendokrin tümör tanılarının olduğu ve splenektomi geçirdiği öğrenildi. Bir yıl önce tekrarlayan pnömoniler nedeniyle incelenmiş, bilateral akciğerde bronşiektazi saptanmış. PİY için araştırıldı, CVID kriterlerine göre tanısı konuldu (Tablo), intravenöz immünglobulin (Ivlg) replasmanı başlandı ve genetik analiz için kan örneği alındı.

Olgu 2: Dokuz yaşından itibaren kronik granülomatoz hastalık (KGH) ve CVID tanılarıyla HÜ Çocuk İmmünoloji Bölümü tarafından aylık Ivlg tedavisi ile izlenen 26 yaşında kadın hasta hematokezya nedeniyle başvurdu. Yapılan fleksibl sigmoidoskopide "spontan kanamalı yaygın beyaz eksuda kaplı ülserler ve psödopolip ile uyumlu görünüm" izlendi; biyopsi sonucu ile ülseratif kolit kabul edilen hastaya mesalazin, metilprednizolon ve azatiyopürin başlandı. İzlem sırasında akut batın tablosu gelişti, abdominal tomografi ile "splenik fleksura düzeyinde ve inen kolon duvarında kapalı perforasyon" saptanması üzerine hastaya acil total kolektomi ve ileostomi yapıldı. Ameliyat sonrası birinci yılını tamamlayan hastanın GİS şikayetleri tekrar etmedi.

Tartışma: PİY sık enfeksiyonlar, otoimmün, otoinflamatuvar hastalıklar, yapısal akciğer hastalıkları ve malignitelerle seyreden hastalıklar yelpazesidir. Atipik klinik tabloların kümeleştiği hastalarda altta yatan PİY araştırılmasının yanında buna yönelik genetik testlerinin de yapılması önem taşımaktadır. ilginç olarak Olgu 2, hem KGH hem de hipogammaglobulinemi tanılarıyla izlenmektedir.

**Anahtar Kelimeler: yaygın değişken immün yetmezlik, bronşiektazi, ülseratif kolit**

Olguların serum immünglobulin düzeyleri ve lenfosit subsetleri

Lökosit, n	10 700/micL	9 500/micL
Lenfosit, n	2 300 /micL	1600/micL
IgA, mg/dl	<6,67	<6,6
IgM, mg/dl	26,7	73,9
IgG, mg/dl	292	687
IgE, mg/dl	<1,00	4,4
CD3, %	83	74
CD4, %	44	25
CD8, %	45	48
CD16+56(NK), %	9	10
CD19, %	1	10

NK, natural killer



[Abstract:0150][PS-032]

**Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Hastalarında Kemik Metabolizması****Gökhan Aytekin<sup>1</sup>, Şevket Aslan<sup>2</sup>, Ahmet Zafer Çalışkaner<sup>1</sup>****1NEÜ Meram Tıp Fak. İç Hast. AD. İmmünoloji ve Allerji Hast. BD, KONYA****2Sağlık Bakanlığı Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, KONYA**

Giriş: Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (YDIY) en sık görülen semptomatik immün bozukluktur. Hastalarda tekrarlayan enfeksiyonların yanısıra, otoimmünite, malignite, gastrointestinal sistem hastalıklar ve lenfoproliferasyonla seyreden durumlar sıklıkla tespit edilir. Artmış inflamatuvar sitokinler, tekrarlayan ve/veya persistan enfeksiyonlar, malabsorbsiyon ve/veya malnutrisyon, kronik akciğer ve karaciğer hastalıkları, sık hospitalizasyona bağlı immobilizasyon, steroid ve anti-inflamatuvar tedaviler gibi risk faktörleri bu hastalarda kemik metabolizmasını olumsuz yönde etkileyebilir.

Yöntem-Bulgular: NEÜ Meram Tıp Fakültesi İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Kliniğinde takipli 32 YDIY hastasının (19 erkek ve 13 kadın) verileri retrospektif olarak incelendi. Bronşektazi varlığı, splenomegali varlığı, tanıda gecikme süresi, kalsiyum, fosfor, vitamin D, B12 vitamin ve folik asit düzeyleri, parathormon seviyeleri ve FEV1 gibi parametrelerin kemik mineral yoğunluğu ile ilişkisi araştırıldı. 15 hastada düşük kemik mineral yoğunluğu saptandı. Univaryant regresyon analizinde sadece lenfopeni düşük kemik mineral yoğunluğu için risk faktörü olarak bulunmuşken (OR: 6.562, 95 % CI 1.095-39.324, p: 0.039), multivaryant analizde ALP (OR = 1.017, 95 % CI 1.001-1.033, p: 0.041), lenfopeni (OR: 0.091, 95 % CI 0.011-0.754, p: 0.026), Folik asit düzeyleri (OR = 1.284, 95 % CI 1.007-1.637, p: 0.043) düşük kemik mineral yoğunluğu için bağımsız risk faktörü olarak bulundu (Tablo 1).

Sonuç: YDIY hastalarında düşük folik asit seviyeleri, yüksek serum ALP değerleri ve lenfopeni saptanması halince, osteopeni ve/veya osteoporoz açısından ayrıca değerlendirme yapılması önerilebilir.

**Anahtar Kelimeler:** YDIY, COVID, osteoporoz, Kemik mineral dansitesi

Değişkenler	Univariants		Multivariants	
	OR (95% CI)	P değeri	OR (95% CI)	P değeri
ALP	1.015 (1.000-1.030)	0.057	1.017 (1.001-1.033)	0.041
Lymphopenia	6.562 (1.095-39.324)	0.039	0.091 (0.011-0.754)	0.026
Folic acid	1.157 (0.954-1.404)	0.139	1.284 (1.007-1.637)	0.043
Splenomegaly	0.273 (0.063-1.178)	0.082	0.604 (0.590-6.206)	0.672
Vitamin B12	1.005 (0.999-1.011)	0.083	1.007 (0.997-1.016)	0.171
Kalsiyum	0.162 (0.030-0.877)	0,065	0.217 (0.019-2,462)	0.217

Tablo 1: Düşük KMD ile ilişkili değişkenlerin "Univariate ve multivariate binominal" regresyon analizi

[Abstract:0157][PS-033]

**Nadir Bir İmmün Yetmezlik Olgusu: Good Sendromu**

**Şengül Beyaz, Özdemir Can Tüzer, Burak İnce, Nail Paksoy, Raif Coşkun, Aslı Gelincik, Suna Büyüköztürk, Bahauddin Çolakoğlu**  
**İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD., İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları BD., İstanbul**

Malign timomalar oldukça nadir görülen tümörlerdir. Timoma ve hipogamaglobulineminin birlikte bulunduğu durum Good Sendromu (GS) olarak adlandırılmaktadır. Miyastenia gravis(MG) + timoma tanısından 7 yıl sonra saptanan bir GS olgusu sunmaktayız.

**Olgu**

24 yaşında erkek hasta; 7 yıl önce MG tanısı sonrası anterior mediastende 4.7 cm kitle saptanmış. MG için immünsüpresif ve IVIG tedavisi uygulanmış; kitlenin ve semptomların gerilediği görülmüş. 2012'de WHO sınıflamasına göre Malign Timoma Tip B2 tanısı konmuş.3 kür KT verilmiş. 2014 yılında nüks nedeni ile opere edilmiş.28 gün RT uygulanmış. Kasım 2017'de ise PET-BT'de akciğer ve plevral metastazlar saptanması nedeniyle opere edilmiş. Greft enfeksiyonu nedeni ile enfekte greft çıkarılmış. Kasım 2017- Ocak 2018 aralığında, kan, plevral sıvı ve yara yeri kültürlerinde patojen ve fırsatçı organizmaların ürediği saptanarak tedavi edilmiş. Hipogamaglobulinemisi olması nedeni ile bilim dalımızla konsülte edilen hastanın tetkikinde:total protein: 3,9 g/dL, albumin: 1,87 g/dL, Hgb:12,2 g/dL, WBC: 9400 m/L, PMNL: 8100 m/L, lenfosit: 500 m/L Ig G:590 mg/dL, Ig M: 28 mg/dL, Ig A: 115 mg/dL, CRP: 90 mg/L bulundu.Hastanın geçmiş 7 yılı sorgulandığında aralıklı alt solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği, zaman zaman diyaresi olduğu ve bunların tedavisinin uzun sürdüğü öğrenildi. Klinik ve laboratuvar bulguları ile hastaya GS tanısı konuldu ve IVIG tedavisi başlandı.

**Tartışma**

Timoma ile ilişkili hipogamaglobulinemi çok nadir bir durumdur. Bu hastalarda ölüm timomanın kendisinden daha çok enfeksiyonlar, otoimmün hastalıklar ve hematolojik komplikasyonlardan dolayıdır. GS timoma tanısından yıllar sonra ortaya çıkabileceği için hastalar hastalığın başlangıcından itibaren 2 yılda bir immünglobulin seviyeleri, B ve T hücre alt grup analizleri ile taranmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Timoma, Hipogamaglobulinemi, Good Sendromu

[Abstract:0158][PS-034]

### Yetişkin Yaşta Tanı Alan Bir Hiper IgE Sendromu

**Raif Coşkun, Burak İnce, Nail Paksoy, Özdemir Can Tüzer, Şengül Beyaz, Aslı Gelincik, Suna Büyükköztürk, Bahauddin Çolakoğlu**  
**İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, İmmunoloji ve Allerji Hastalıkları BD**

Hiper IgE sendromu (HIES); kronik dermatit, tekrarlayan fronkül, selülit ve apselerin yanında otitis media, sinüzit ve pnömoni gibi enfeksiyonlarla seyreden bir primer immün yetmezlik hastalığıdır. Burada adölesan dönemde cilt lezyonları başlayan ve 36 yaşında tanı alan bir olguyu sunmaktayız.

#### Olgu

36 yaşında erkek hasta;15 yaşından beri yüzünde tekrarlayan kaşıntı, apseler şeklinde ortaya çıkıp skar bırakarak iyileşen lezyonları, tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonları ve ellerde egzema şikayeti ile başvurdu.FM; burun kemeri geniş, yüzünde çok sayıda girintili skar lezyonlar ve fronküller mevcuttu.Laboratuvarında; Hb 15.5 g/dL, Htc % 45.1, beyaz küre 5200/mm<sup>3</sup>, lenfosit 2300 /mm<sup>3</sup>, nötrofil 2100 /mm<sup>3</sup>, eozinofil 300 /mm<sup>3</sup>, trombosit 167.000/mm<sup>3</sup>, kreatinin: 0,61 mg/dL, AST: 22 U/L, ALT:11 U/L, ALP: 39 U/L, GGT: 26 U/L, T. Protein: 7,8 g/dL, Albümin: 4,1 g/dL, Gama globulin: 1,36 g/dL, IgE: 68410 IU/mL, IgA: 128 mg/dL, IgM: 103 mg/dL, IgG: 1588 mg/dL, G1: 812 mg/dL, G2: 503 mg/dL, G3: 94 mg/dL, G4: 179 mg/dL, lenfosit alt grup analizi CD16+56: %2 (%10-20) haricinde normaldi.Deri prik testinde D. Farinae:8x7 mm, D. Pteronyssinus: 8x7 mm, STAT-3 mutasyonu pozitif saptandı. Otozomal dominant (AD)-HİES için NIH klinik skorlama puanı 27 idi.Setirizin 10 mg 2x1, TMX 800/160 mg 1x1, SCIG 10gr/hafta (400mg/kg/21gün) başlandı. Tedavinin 4. ayında cilt apselerinde gerileme gözlemlendi.

#### Tartışma

Nadir görülen bir primer immün yetmezlik olan HIES, için yetişkin hastalarda kaba yüz görünümü, tekrarlayan kemik kırıkları, dişlerde maloklüzyon, göz tutulumu, atopik dermatitten farklı papüler tarzda kaşıntılı cilt lezyonları ve derin yerleşimli bakteriyel enfeksiyonlar ile tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları şüphelendirici olmalı ve morbiditesi yüksek bu hastalık gözden kaçırılmamalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** primer immün yetmezlik, Hiper IgE sendromu

[Abstract:0177][PS-035]

### Vitiligo Ve Alopesi Totalisli Bir Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Olgusu

**Selcan Özgüçlü<sup>1</sup>, Pamir Çerçi<sup>2</sup>, Sevgi Çolak<sup>3</sup>, Emre Özbek<sup>3</sup>, Göksal Keskin<sup>3</sup>**  
**1Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim Araştırma Hastanesi, İmmünoloji ve Allerji Bölümü, Ankara**  
**2Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İmmünoloji ve Allerji Bölümü, Van**  
**3Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,İç Hastalıkları ABD, İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara**

**GİRİŞ:** Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) olgularının %20'sinde otoimmün komplikasyonlar gelişmektedir. Vitiligo ve alopesi de nadir otoimmün komplikasyonlar arasında sayılmaktadır. Burada, vitiligo ve alopesi totalisin eşlik ettiği YDİY'li bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Sık akciğer enfeksiyonu, diyare, kilo alamama öyküsü ile 2003 yılında bronşektazi, 2008 yılında YDIY tanısı alan 39 yaşında erkek hastaya immün yetmezlik tanısıyla eş zamanlı intravenöz immünglobulin tedavisi başlanmıştır. Diyare ve öksürük semptomlarında artış nedeniyle başvuran hastanın fizik muayenesinde total alopesi, tırnak yapısında bozukluk ve vitiligosu mevcuttu. Serum immünglobulin düzeyleri ve periferik kan lenfosit alt grup incelenmesinde B ve yardımcı T lenfosit oranları normalden düşüktü. Toraks BT'de yaygın bronşektazi mevcuttu. Tırnaklarında kandidiyazisi düşündüren lezyonlar nedeniyle yapılan dermatofit taramasında kandida saptandı. Diyare nedeniyle yapılan gaita tetkiklerinde bol maya saptandı. Hastada kronik mukokütanöz kandidiyazis ön tanısı ile otoimmün endokrinopati araştırıldı ancak saptanmadı. Aylık intravenöz immünglobulin tedavisine devam edilen ve antibiyoterapisi tamamlanarak klinik durumu stabilize hasta önerilerle taburcu edildi.

**Sonuç:** Cilt lezyonları, immün yetmezliklerin önemli klinik bulgularındandır. Bunlar enfeksiyöz komplikasyonlara, kronik dermatit/ egzemaya ya da otoimmün cilt tutulumuna bağlı olabilir. 47 hastalık bir YDIY vaka serisinde en sık cilt bulgusu 9 hastada görülen atopik dermatit iken vitiligo 2, alopesi ise yalnızca 1 hastada saptanmıştır. Alopesi totalis ve YDIY'in birlikte seyrettiği 4 hastalık bir vaka serisinde hastaların birinde aynı zamanda yaygın vitiligo da saptanmıştır. Hastamız YDIY ile birlikteliği nadir görülen total alopesi ve vitiligo bulgularına sahip olması yönünden tartışmaya değer bulunarak sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** vitiligo, alopesi totalis, immün yetmezlik



[Abstract:0193][PS-036]

## **β2-Microglobulin Gen Mutasyonuna Bağlı MHC Sınıf I Eksiliğinde Doğal Bağışıklık Yanıtları**

**Başak Kayaoğlu1, Naz Sürücü1, Asuman Eden2, Hasibe Uçkun2, Melih Özışık2, İhsan Cihan Ayanoglu1, İsmail Cem Yılmaz1, Büşranur Geçkin1, Emre Dünüroğlu1, Ahmet Metin Acar1, Ömür Ardeniz2, Mayda Gürsel1**  
**1Orta Doğu Teknik Üniversitesi Fen-Edebiyat Fakültesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara**  
**2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Alerji ve Klinik İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir**

MHC sınıf I eksikliği, bu kompleksin altbirimlerinden TAP1, TAP2 ve β2-microglobulin genlerinden birinde bulunan mutasyonlar sonucu oluşan bir kombine immün yetersizliktir. MHC sınıf I eksikliğine sahip hastaların birçoğunda TAP1 veya TAP2 gen bozukları tespit edilmiştir, ancak yakın dönemde, akraba evliliği geçmişi bulunan iki kardeşte β2-microglobulin gen bozukluğunun da MHC sınıf I eksikliğine neden olduğu gösterilmiştir. 26 yaşındaki erkek kardeşte, tedavi almamasına rağmen, literatüre ve ablasına kıyaslandığında daha az enfeksiyon gözlemlenmiştir. Bu durum doğrultusunda, doğal bağışıklık sisteminin hiperaktif bir şekilde çalışıyor olma durumunu araştırmak adına fonksiyonel testler uygulanmıştır. Nanostring (gen anlatımı profillenmesi) sonuçları, bu hastada pro-enflamatuvar sitokin (IL-6, IL-1β ve TNF-α) ve kemokin (CCL3 ve CCL4) mesajcı RNA'larının sağlıklı bireyler ile kıyaslandığında baskılanmış olduğunu göstermiştir. Ayrıca, bu hastada belli başlı bağışıklık uyaranlarına yanıt olarak, pro-enflamatuvar sitokin üretiminin sağlıklılara oranla daha az olması Nanostring sonuçlarını destekler niteliktedir. Bunlara karşılık, bazı immün uyaranlara yanıt olarak tip I IFN ilişkili sitokin üretiminde (IP10 ve IFN-α) sağlıklı bireylere kıyasla artış ve periferik kan mononükleer hücrelerden (PBMC) spontan IP10 üretimi saptanmıştır. Ek olarak, Nanostring analizi, protein seviyesi analizi ile tutarlı bir şekilde, interferon ile ilgili gen ifadelerinde artış olduğunu göstermiştir. Bu bulgular, hastanın viral enfeksiyonlara karşı direncini açıklayabilecek niteliktedir. Bunlara ek olarak, hastanın nötrofillerinin spontan ROS ürettiği gözlemlenmiş ve bu hastanın, sağlıklı bireylerde bulunmayan ve izolasyon sırasında PBMC ile birlikte konumlanan farklı bir tip enflamatuvar nötrofil (düşük yoğunluklu nötrofil) popülasyonuna sahip olduğu belirlenmiştir. Bu sonuçlar, normal yoğunluklu aktif ve düşük yoğunluklu enflamatuvar nötrofillerin bakteriyel enfeksiyonlara karşı bağışıklığın açıklanması açısından önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** β2-microglobulin, MHC Sınıf I, Pro-enflamatuvar Sitokin, Tip I Interferon

[Abstract:0208][PS-037]

## **A Case of Wiskott- Aldrich Syndrome Complicated with IgG4-Related Sclerosing Disease**

**Seda Altınar, Ümit Ölmez, Göksal Keskin**  
**Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı**

Our patient was a 34-year-old male with purpuric lesions and eczema since he was one. Given his strong family history, genetic tests were performed, he was diagnosed with Wiskott-Aldrich Syndrome. By age 16, he was put on monthly IVIGs and antibiotic prophylaxis due to his frequent sinusitis and upper airways infections.

At age 30, he complained of swelling on the left side of his neck. Swelling was a lymphadenomegaly which is 3x2cm in size. Ultrasonography revealed this lymph node expanded to 4x3cm in two years. Biopsy showed no evidence of malignancy.

Recently at age 34, he has been admitted to the ENT with pain and swelling on his neck. Computerized tomography revealed a necrotic, intense, contrasting lymph node 40x32mm in diameter by the left upper cervical chain, which is accompanied by many other lymph nodes. Biopsy was non-specific with no evidence of malignancy. On physical examination, left parotid gland was enlarged. Magnetic resonance imaging of the nasopharynx revealed a contrasting mass originating from left parotid gland superficial inferior lobe, 32x52x55mm in size, accompanied by supraclavicular lymph nodes.

The patient underwent neck exploration on suspicion of a pleomorphic adenoma. Specimens from salivary glands and lymph nodes were taken.

Ten days after the surgery, he was admitted with fever, tenderness and pain on his neck. Additionally, a 20mm, mobile, painful, hard mass was detected around the supraclavicular region. Cultures and imaging studies were negative. The pathology report of his salivary gland biopsy as well as lymph nodes revealed lymphoplasmacytic and eosinophilic infiltrates with IgG4-positive cells accompanied by storiform fibrosis and obliterative phlebitis, suggesting IgG4 related sclerosing disease. Serum IgG4 levels were elevated. He was commenced on prednisone. He improved dramatically.

**Keywords:** IgG4 Related Sclerosing Disease, Wiskott-Aldrich Syndrome



[Abstract:0215][PS-038]

### Pulpal inflamasyon ve kanama rengi arasındaki ilişki

**Emre Nagaş1, Çağman Tan3, Begüm Özbek3, Deniz Çağdaş Ayvaz3, Zafer Çehrelî2, İlhan Tezcan3**

**1Hacettepe Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Endodonti Anabilim Dalı, Ankara**

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

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

Bu pilot çalışmanın amacı, pulpal inflamasyon ve kanama rengi arasındaki ilişkinin RGB renk uzayı kullanılarak belirlenmesidir. Çalışmada 6 sağlıklı bireyin pulpitis teşhisi ile kanal tedavisi endikasyonu konulmuş dişlerinin pulparlarından alınan kanama örnekleri polarize filtre kullanılarak fotoğraflandı. Ardından RGB renk uzayı kullanılarak fotoğraflar değerlendirildi. Aynı pulpadan kağıt koni kullanılarak alınan kanama örneklerinde proinflamatuvar sitokin (TNF $\alpha$ , IL-1, IL-2, IL-6, IL-8) ve IL-10 düzeyleri incelendi. Sitokin düzeyleri Luminex 200TM Human Cytokine Plex kiti kullanılarak değerlendirildi. Sitokin düzeyleri ve RGB renk uzayı arasında ilişki olabileceği gözlemlendi. Sonuç olarak, pulpal inflamasyonun teşhisinde RGB renk uzayının rolünün anlaşılması, pulpal hastalığın teşhisi ve yeni tedavi stratejilerinin geliştirilmesinde önemli katkılar sağlayabilir.

**Anahtar Kelimeler:** proinflamatuvar sitokin, pulpal inflamasyon, RGB renk uzayı

[Abstract:0244][PS-039]

### Tehlike Sensör Uyarımının Yaygın Değişken İmmün Yetersizlik Benzeri İmmün Yetmezlik Hastasındaki İmmün Tepkileri

**İrem Evcili1, Göksu Gökberk Kaya1, Muzaffer Yıldırım1, Naz Bozbeyoğlu1, İhsan Cihan Ayanoğlu2, Ömür Ardeniz3, Mayda Gürsel2, İhsan Gürsel1**

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

**2Biyolojik Bilimler Bölümü, Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Ankara, Türkiye**

**3Alerji ve Klinik İmmünoloji Bilim Dalı, Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye**

Doğal bağışıklık sistemi hücreleri patojenleri örüntü algaçlarıyla hızla algılayıp antijenlerden bağımsız bir şekilde konağı korumayı yönlendiren bir sistemdir. Toll benzeri reseptörler (TLR) ile diğer patojene bağlı örüntü tanıma reseptörleri doğal bağışıklık sisteminde önemli rol oynamaktadırlar. Yaygın Değişken İmmün Yetersizlik (CVID), erişkinlerde görülen en sık primer immün yetersizlik durumudur. D-vitamini ve VDR'ın doğal bağışıklık sensörlerinden TLR2 üzerinde etkisinin olduğu bildirilmiştir. Bu çalışmada, CVID'li VDR şüphelisi hastaların periferik kanlarından izole ettiğimiz mononükleer hücreleri 24 saat süreyle Pam3CSK4, P(I:C), LPS, R848, Resiquimod, CpG ODNs, Nigericin ve ATP gibi TLR ve İnflamazom ligantlarıyla muamele ettik. Daha sonra süpernatantlardan IFN $\gamma$ , IL-4, IL-8, Pan-IFN $\alpha$  ve IP-10 düzeyleri ELISA ile belirlendi. PBMC'lerden izole edilmiş total RNA, Nanostring inflamasyon paneli (254 gen) ile çalışıldı. Akış sitometrisiyle Th1/Th2/Th17 fenotipleme yapıldı ve örnek plazmalardaki IP-10 ve IL-1 $\beta$  seviyeleri CBA ile belirlendi. Hem Nanostring hem de CBA paneli hasta plazmasındaki IP-10 sitokin seviyesinin sağlıklı kontrollere göre yüksek olduğunu saptadı. Ayrıca hastanın TLR3 ve TLR7/8 gen ekspresyon seviyelerinin sağlıklı kontrollere göre daha düşük seviyede olduğu Nanostring panelinde belirlendi. Hücre süpernatantlarından çalışılan ELISA sonucunda, TLR3 ve TLR7/8 ligandları olan p(I:C), R848, Resiquimod uyarımından Pan-IFN $\alpha$  salgı seviyesinin sağlıklı kontrollere göre daha az olduğu belirlendi. Ayrıca p(I:C), R848, Resiquimod uyarımı sonucu üretilen IFN $\gamma$  seviyesinin de sağlıklı bireylere göre düşük, ancak IL-8 seviyesinin sağlıklı bireylere göre yüksek olduğu saptandı. Ek olarak, TLR9 ligand uyarımına karşı ölçülen Pan-IFN $\alpha$  düzeyi sağlıklı bireylere göre düşük bulundu. Sonuç olarak, TLR yolaklarının modülasyonu CVID hastalarına yeni tedavi imkânları sunabilir.

**Anahtar Kelimeler:** CVID, İmmün Yetmezlik, VDR



[Abstract:0247][PS-040]

## Rendu-Osler-Weber Sendromu Hastasında PI3K Yolağının İmmün Uyarım Üzerindeki Etkisi

**Naz Bozbeyoğlu<sup>1</sup>, Göksü Gökberk Kaya<sup>1</sup>, Muzaffer Yıldırım<sup>1</sup>, İrem Evcili<sup>1</sup>, İhsan Cihan Ayanoğlu<sup>2</sup>, Ömür Ardeniz<sup>3</sup>, Mayda Gürsel<sup>2</sup>, İhsan Gürsel<sup>1</sup>**

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

**2Biyolojik Bilimler Bölümü, Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Ankara, Türkiye**

**3Alerji ve Klinik İmmünoloji Bilim Dalı, Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İzmir, Türkiye**

Rendu-Osler-Weber sendromu, deri ve mukoza bölgelerindeki vasküler dokunun genişlemesiyle ortaya çıkan lezyonlar ile tanımlanmaktadır ve nadir rastlanan otozomal dominant bir hastalıktır. Bunun yanı sıra Yaygın Değişken İmmün Yetersizlik (CVID), sahip olan bireylerin semptomları değişiklik gösterse de nükseden enfeksiyonlar ve inflamasyonlar ile kendini gösteren en yaygın primer immün-yetmezliktir. Bu çalışmada, 1993 doğumlu, Osler-Weber-Rendu teşhisi konmuş, erkek bireyin periferik kanından PI3K/AKT/mTOR yolağında farklılık olma ihtimali üzerine TLR yollarının uyarımı, gen ekspresyonu ve plasma sitokin seviyelerinin değerlendirilmesi amaçlandı. İzole edilen periferik mononükleer hücreleri PMA/Ionomycin, CD3/CD28, LPS, ve CpG ODN (D35 veya K3) liganlarıyla uyarıldı. IFN $\gamma$ , IL-10, IL-8, IL-4 ve IL-17 miktarları ELISA'yla ölçüldü. IFN $\gamma$  seviyeleri, PMA/Ionomycin ve CD3/CD28 ligandlarıyla uyarıldığında yanıtının sağlıklı hücrelere oranla farklılık göstermediği, LPS ile uyarıldığında arttığı gözlemlendi. IL-4, IL-10 ve IL-17 sitokin seviyeleri PMA/Ionomycin ile uyarıldığında sağlıklı hücrelere oranla daha düşük düzeyde kaldığı gözlemlendi. Plasma sitokin seviyeleri CBA'yla ölçüldü. IFN $\gamma$ , IL-10 seviyelerinin sağlıklı bireylere oranla yüksek, IP-10 seviyelerininse çok yüksek miktarda olduğu saptanmıştır. Total RNA'lardan Nanostring inflamasyon paneli çalışılmıştır. TLR2, TLR4, TLR7/8, NF- $\kappa$ B, Stat1 seviyelerinin sağlıklı bireylere oranla yüksek olduğu, özellikle de IL15'in çok yüksek değerinde olduğu saptanmıştır. PI3K yolak analizi yapıldığında RTK gen seviyelerinin arttığı, Ras, PKCs ve ERK mRNA seviyelerinin azaldığı görülürken PI3K ve PTEN mRNA seviyelerinde yeterli miktarda veri saptanmıştır. Kemokin analizlerinde ise kemokin reseptörlerinin RNA seviyelerinin azaldığı halde yolağın alt kısmı olan STAT'ların ekspresyonunun arttığı bulundu. PI3K'in alt yollarındaki mRNA seviyelerindeki azalmalar ve RTK mRNA seviyesindeki artış, PI3K'in protein düzeyinde bir farklılık gösterdiğini; bunun basal ve aktif enfeksiyon durumlarında immün hücrelerini farklı etkilediği sonucuna varılmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** İmmün Yetmezlik, PI3K, Rendu-Osler-Weber

[Abstract:0127][PS-041]

## Kronik Granülatöz Hastalık: Moleküler Patolojiler Ve Prognoza Etkisi

**Elif Azarsiz, Neslihan Edeer Karaca, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler**

**Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları ABD, İmmünoloji BD, İzmir**

**Giriş-Amaç:** Kronik granülatöz hastalık (KGH), fagositik lökositlerin reaktif oksijen radikalleri üretmedeki yetersizliğinden kaynaklanan bakteriyel ve mantar enfeksiyonlarına yatkınlıkla karakterize primer immün yetmezliktir. Nikotinamid adenin dinükleotid fosfat (NADPH) oksidaz enzim kompleksini oluşturan membrana bağlı gp91phox ve p22phox ile sitozolik p47phox ve p67phox proteinlerden birinin genetik mutasyonu hastalığa neden olur. Olguların %70'inden sorumlu Gp91 phox genindeki mutasyonlar X'e bağlı resesif (X'R), kalan olgular otozomal resesif (OR) kalıtılır. Bu çalışmada kliniğimizde izlenen KGH tanılı olguların klinik, laboratuvar bulguları ve genetik bulguları değerlendirilerek, özellikle moleküler patolojilerin prognoza etkisi araştırılmıştır.

**Materyal-Metod:** KGH tanısıyla izlenen 23 olgu semptom ve tanı yaşı, aile öyküsü, kan akrabalığı varlığı, klinik ve laboratuvar bulgular, moleküler incelemeler, tedavi ve prognoz yönünden retrospektif değerlendirilmiştir.

**Bulgular:** Olguların 5'i kız, 18'i erkek, ortalama yaş 144,1 $\pm$  89,5 aydır. Moleküler incelemesi yapılan 18 hastanın 11'inde X'R, 7'sinde (3 erkek, 4 kız) OR kalıtım izlenmiştir. X'R olguların 3'ünde, OR geçişli olguların tamamında akrabalık mevcuttur. Semptom ve tanı yaşı X'R olgularda daha erken olup ortalama semptom yaşı her iki grup arasında istatistiksel anlamlı fark göstermiştir ve erkek olgularda daha düşüktür. X'R 5 olgu (3 kür, 2 ex), OR 2 olgu (2 kür) ve mutasyonu saptanamayan 2 olguda KİT uygulanmıştır. Medikal izlemde olan 6 X'R olgunun 2' si, 5 OR olgunun 2' i ve mutasyonu saptanamayan 3 olgunun 1' i kaybedilmiştir.

**Sonuç:** Olgular daha çok X'e bağlı kalıtım göstermiştir. Akrabalık oranı yüksek olan toplumumuzda tekrarlayan enfeksiyon ve erken ölüm nedeni ile KGH'in erken tanısı ve uygun profilaktik tedavinin başlanması önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** kronik granülatöz hastalık, immün yetmezlik, enfeksiyon



[Abstract:0170][PS-042]

## Kronik Granülomatöz Hastalık Tanılı Olguların Değerlendirilmesi

**Şükrü Nail Güner<sup>1</sup>, Eda Zeynep Büyükkaya<sup>1</sup>, Hasan Kapalı<sup>1</sup>, Sevgi Keleş<sup>1</sup>, Mustafa Yavuz Köker<sup>2</sup>, İsmail Reisli<sup>1</sup>**  
**1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji**  
**2Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, İmmünoloji A.D**

Kronik granülomatöz hastalık (KGH), fagositer hücrelerde süperoksit oluşumundaki kusura bağlı gelişen tekrarlayan enfeksiyonlar ve artmış inflamatuvar yanıtla bağlı granülom oluşumu ile karakterize heterojen, kalıtsal primer bir immün yetmezlik hastalığıdır. Olguların çoğu erken yaşta tanı almasına rağmen bazı olgular rezidüel aktivite nedeniyle daha geç yaşlarda tanı alabilmektedir. Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji kliniğinde 2002-2017 tarihleri arasında KGH tanısı alan 14 olgunun verileri retrospektif olarak incelendi. Olguların erkek /kız (9/5) oranı 1,8 idi. Şikayetlerin başlangıç yaş ortancası 6 ay (1,5-168), tanı yaş ortancası 35,5 ay (4-191) ve tanıda gecikme ortanca değeri 19 ay (1-188) olarak belirlendi. En sık başvuru nedenleri tekrarlayan pnömoni (%57,1), lenfadenit (%28,6) ve tekrarlayan ateş (%28,6) idi. Genetik mutasyon analizlerinde olguların 3'ünde (%21,4) gp91, 7'sinde (%50) gp22, 4'ünde (%28,6) ise gp47 mutasyonu belirlendi. Olguların 3'ü (%21,4) sepsis nedeni ile eksitus oldu. Hastaların 4'üne tam uygun akrabalarından, birine tam uygun akraba dışı uygun vericiden hematopoetik kök hücre nakli yapıldı. KGH, ülkemizde otozomal resesif formu daha sık görülmektedir. Akraba evliliğinin sık olduğu bölgelerde tekrarlayan lenfadenit, ateş ve klasik tedavilere cevap vermeyen pnömonilerde KGH akla gelmelidir. Erken yaşta kemik iliği nakli hayat kurtarıcıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Kronik granülomatöz hastalık, çocuk, fagositer sistem defekti, Konya

[Abstract:0179][PS-043]

## Tekrarlayan absede hatırlanması gereken bir tanı: Spesifik granül eksikliği (CEBPE defekti)

**Sevgi Köstel Bal<sup>1</sup>, Şule Haskoloğlu<sup>1</sup>, Tuğba Erat<sup>2</sup>, Ergin Yıldız<sup>2</sup>, Kaan Boztug<sup>3</sup>, Figen Doğu<sup>1</sup>, Aydan İkinçioğulları<sup>1</sup>**  
**1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**  
**2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara**  
**3Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, Viyana, Avusturya**

Nötrofillerin spesifik granül eksikliği, nötrofil yapı ve işlevinde bozukluk sonucunda tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlarla karakterize nadir bir klinik tablodur. CEBPE transkripsiyon faktörünün eksikliği, nötrofil maturasyonunun granülopez aşamasında duraksamaya neden olmakta ve bu durum, nötrofillerin kemotaksis, oksidatif patlama ve bakterisidal aktivite kaybıyla sonuçlanmaktadır. Burada, tekrarlayan abseyle kiniğimize başvurmuş bir hastada CEBPE mutasyonu ile seyreden bir spesifik granül eksikliği sunulmaktadır.

**Olgu:**

Göz kapağında cilt absesi olan 18 yaşındaki erkek hasta, pediatrik enfeksiyon kliniğinden konsülte edildi. Öyküsünden göbeğinin 120 günlükken düştüğü, BCG aşısı sonrası kolunda abse ve aksiller bölgede lenfadenit geliştiği, iki yaşından 5 yaşına kadar kronik ishalinin olduğu, 10 yaşından itibaren tekrarlayan gingivitis nedeniyle bütün dişlerini kaybettiği ve 15 yaşından sonra vücudunun farklı bölgelerinde antibiyotik tedavisine yanıt veren tekrarlayan cilt abselerinin olduğu öğrenildi. Tam kan sayımında lökositoz, periferik yaymasında belirgin monosit hakimiyeti görüldü. Serum immünoglobulin düzeyleri yaşına göre yüksekti. Tomografik incelemede solid organlarda abse saptanmadı. Periferik kan lenfosit altgrup incelemesi, CD18 ekspresyonu normal bulundu. DHR ile oksidatif patlama yanıtları değişken olarak kaydedilen hastada NBT testi pozitif. Soygeçmişinde birinci derece akrabalık olması nedeniyle yapılan tüm ekzom analizinde CEBPE geninde homozigot mutasyon saptandı. Hasta halen antibiyotik ve antifungal profilaksi ile kliniğimizde izlenmektedir.

**Sonuç/Yorum:**

CEBPE eksikliği otozomal resesif kalıtsal nadir bir genetik hastalık olup bugüne kadar 5 olguda tanımlanmıştır. Tekrarlayan abselerle seyreden ve periferik yaymada nötrofillerde granüllerin izlenmediği olgularda bu defekt akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** CEBPE, tekrarlayan abse, jinjivitis

[Abstract:0182][PS-044]

## Lökosit adezyon defekti (LAD): Klinik bulgular, tedavi ve izlem

*Sevgi Köstel Bal1, Şule Haskoloğlu1, Candan İslamoğlu1, Caner Aytekin2, Alişan Yıldırım3, Şükrü Nail Güner4, Mutlu Yüksek5, Zeynep Şıklar6, Figen Doğu1, Aydan İkinciöğulları1*

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

*2Dr Sami Ulus Çocuk Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara*

*319 Mayıs Üniversitesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Samsun*

*4Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya*

*5Bülent Ecevit Üniversitesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Zonguldak*

*6Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara*

### Giriş:

Lökositlerin inflamasyon odağına mobilizasyonu, patojen savunmasında önemli basamaklardan biridir. LAD; lökositlerin adezyon ve aktivasyon bozukluğu nedeniyle immün savunma mekanizmalarına katılamamaları sonucunda ortaya çıkan bir primer immün yetmezlik sendromudur. LAD I-II-III sırasıyla integrin, selektin ve kindlin proteinlerindeki fonksiyon kaybı sonucunda, tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlarla karakterize üç farklı klinik tabloya yol açar. Burada, kliniğimizde son 10 yıl içerisinde LAD tanısıyla izlenmiş 10 olgu sunulmaktadır.

### Bulgular

Kliniğimizde son 10 yılda ikisi LAD III, sekizi LAD I olmak üzere toplam 10 hasta LAD tanısıyla izlenmiştir. Hastaların tümü yenidoğan döneminde omfalit tablosundan geçmiş olup ortanca tanı zamanı 1 aydır. 2 hasta LAD tanısının yanı sıra konjenital diyabet tanısıyla izlenmektedir. 6 hastaya nakil yapılmış, nakil sonrasında sağkalım 100% olarak kaydedilmiştir. Nakil yapılan hastaların üçünde myeloablative, üçünde düşük toksisiteli hazırlama rejimi kullanılmıştır.

### Sonuç:

LAD nekrotizan bakteriyel enfeksiyonlar sonucunda erken çocukluk çağında mortaliteye neden olabilen ağır bir klinikle seyredabilmektedir. Literatür verilerine göre transplant ilişkili mortalite yüksek (%10-30) olmakla birlikte; sonuçlarımız erken yaşta, organ hasarı gelişmeden, düşük toksisiteli hazırlama rejimleriyle yapılan kemik iliği naklinin hayat kurtarıcı olduğunu göstermektedir.

**Anahtar Kelimeler:** lökosit adezyon defekti, kemik iliği nakli

[Abstract:0184][PS-045]

## Kemik İliğinde Fibrozis ile Seyreden Konjenital Nötropeni Olgusu: VPS45 Defekti

*Betül Karaatmaca, Çağman Tan, Begüm Özbek, Pınar Gür Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan*  
*Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı*

### Giriş:

Ağır konjenital nötropeni (AKN) izole veya sendromik özellikleri olabilen heterojen özellik gösteren primer immün yetmezlik hastalıklarındandır. Yirminin üzerinde gen defekti AKN'ye neden olmaktadır. Bunlardan son dönemde tanımlanan genlerden birisi de kemik iliğinde ilerleyici fibrozis ile giden OR geçişli VPS45 gen defektidir.

### Vaka:

Aralarında 1. derece kuzen evliliği olan anne ve babadan doğan hastamızın 15 günlükken tam kan sayımında lökopenisi saptanmış ve kemik iliği(Kİ) aspirasyonu yapılmış, hiposellüler Kİ ile birlikte miyelopoezde duraklama görülmüş, konjenital nötropeni açısından HAX-1, ELA ve GCPR3 mutasyonları negatif bulunmuş olan hasta izleminde pansitopenisi gelişmesi üzerine aplastik anemi ve miyelodisplastik sendrom ön tanılarıyla Hacettepe Çocuk Hastanesi'ne başvurdu. Hastamızın soygeçmişinde 7 aylıkken nötropeni nedeniyle kaybedilmiş kardeş öyküsü vardı. Fizik muayenesinde ön saç çizgisinde düşüklük, biparietal darlık, palpebral aralıklarda darlık, arayıcı nistagmus, hepatosplenomegali ve ateşinin de olması üzerine izlem için yatırıldı. Hastanın başvurudaki laboratuvar bulguları Tablo 1'de gösterilmiştir. İntravenöz immünglobulin (İVİG) başlanan hastanın izleminde hemofagositik sendrom (HFS) açısından immünsüpresif tedavi eklendi. Kİ nakli açısından yapılan donör taramalarında aile içi donör bulunamaması üzerine akraba dışı tarama başlatıldı. Taburculuk sonrası İVİG, profilaktik antibiyotik ve G-CSF'e rağmen pansitopenisi ve enfeksiyonları devam etti. Metabolik hastalık açısından yapılan tetkikler normal bulundu. Hastaya uygun donör bulunamadan kaybedildi, yapılan genetik incelemede VPS45 geninde p.Glu238Lys missense mutasyonu saptandı.

Tartışma ve Sonuç: VPS45, Sec1 / Munc18 protein ailesinin bir üyesidir, hücre içi sinyal iletiminde rolü vardır, eksikliğinde nötrofillerde ve Kİ'de apoptoz artışıyla nötropeni, trombositopeni ve megakaryositten üretilen fibrozis büyüme faktörlerinin Kİ'de olması ile miyelofibroze neden olmaktadır. Tek küratif tedavi erken dönemde HKHN'dir.

**Anahtar Kelimeler:** miyelofibroze, nötropeni, otozomal resesif

Tablo 1. Hastanın klinik ve laboratuvar bulguları

	Olgu
Cinsiyet	Erkek
Başvuru yaşı(yıl)	7 ay
Akrabalık	Birinci derece kuzen
Viral enfeksiyon	Yok
Lenfoproliferasyon	Yok
Organomegali	Hepatosplenomegali
Alerji	Yok
Otoimmünite	Yok
Malignite	Yok
TAM KAN SAYIMI	
Hemoglobin (g/dl)	5,6 gr/dL
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	4,4 x 10 <sup>3</sup> /μL (6,4-13)
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	50 x 10 <sup>3</sup> /μL
Mutlak lenfosit sayısı (/mm <sup>3</sup> )	1,8 x 10 <sup>3</sup> /μL (3,4-9)
Mutlak nötrofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	1,1 x 10 <sup>3</sup> /μL
Mutlak eozinofili sayısı (/mm <sup>3</sup> )	0 x 10 <sup>3</sup> /μL
İMMÜNGLOBULİNLER	
IgA (mg/dl)	391 mg/dl (7-123)
IgG (mg/dl)	817 mg/dl (304-1231)
IgM (mg/dl)	287 mg/dl (32-203)
Total IgE (IU/ml)	54,8
LENFOSİT ALT GRUPLARI (% ve absölu sayılar) (/μl)	Absölu Lenfosit: 1800 (3400-9000)
CD3	% 4 (49-76) 72 (1,9-5,9)
CD4	% 5 (31-56) 90 (1,4-4,3)
CD8	% 1 (12-24) 18 (0,5-1,7)
CD16-56	% 1 (3-15) 18 (0,16-0,95)
CD19	% 67 (14-37) 1206 (0,61-2,6)
LENFOSİT TRANSFORMASYON	PMA/PHA/conA ile T hücre aktivasyonu düşük
MUTASYONU (Homozigot)	p.Glu238Lys(c.712G>A) VPS45'te missense mutasyon



[Abstract:0205][PS-046]

**Olgu Sunumu: Hermansky-Pudlak Sendromu****Aslıhan Karakurum<sup>1</sup>, Dilara Fatma Kocacık Uygun<sup>2</sup>, Abdurrahman Erdem Başaran<sup>3</sup>, Ayşen Bingöl<sup>2</sup>****1Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı****2Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı****3Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı**

Hermansky-Pudlak Sendromu (HPS), okulokutanöz albinizm ve trombosit agregasyon bozukluğu ile seyredilen otozomal resesif bir hastalıktır. (1) Klinik yelpazesi oldukça değişken ve farklı tiplerde olup hastalar farklı yakınmalar ile başvurabilir. (2) Bu sunuda HPS tanısı alan olgumuzu sunmayı amaçladık.

Chediak Higashi Sendromu, Griscelli Sendromu ön tanılarıyla dış merkezde takipli olan 17 yaşında kız hasta kemik iliği nakli yapılmak üzere üniversitemiz pediatrik hematoloji bölümüne sevk edilmiş. Nakil öncesi pediatrik immünoloji-allerji bölümüne konsülte edilen olgunun özgeçmişinde 6 aylık febril konvülsiyon geçirdiği, tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu ve tekrarlayan cilt abseleri nedeni ile takip edildiği öğrenildi. Anne baba arasında birinci derecede akrabalık olan olgunun iki kardeşinin 1 yaş öncesi bir kardeşinde 9 yaşında ateşli hastalık nedeni ile kaybedildiği öğrenildi. Olgunun yapılan fizik muayenesinde açık sarı saç rengi, strabismus ve horizontal nistagmus saptandı. Bakılan laboratuvar değerlerinde; Hb: 11.8 mg/dl, Htc: %35, Lökosit: 2250, Nötrofil: 330, Lenfosit: 1550, Trombosit: 152bin, Lenfosit Alt Grupları: normal, IgG yüksek, IgA yüksek, Kantitatif NBT: +, biyokimya değerlerinde anormalliğe rastlanmadı. Periferik yayma değerlendirildi. Anormal pigment depolanması görülmedi. Saçın mikroskopik incelemesinde pigment anormalliğine rastlanmadı. Hermansky Pudlak Sendromu (HPS) olabileceği düşünülen olgudan mutasyon analizi gönderildi. Kromozom 5 APB3 geninde homozigot pozitif p.Glu157fs (çerçeve kayması mutasyonu) saptandı. HPS tip 2 ile uyumlu bulunan olgu hematopoietik kök hücre nakli için pediatrik hematoloji bölümüne yönlendirildi.

Hastalığın ayırıcı tanısında; Chediak-Higashi, Griscelli, TAR, Wiscott-Aldrich sendromları olup bu hastalıkların tanı ve tedavi yaklaşımları birbirine benzerdir. Bu sebeple kolaylıkla karışabilirler. Ayırıcı tanıda ayrıntılı fizik muayene, periferik yayma, saç mikroskopisi ve ileri tetkik olarak genetik tetkiklerin yeri önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** Hematopoietik kök hücre nakli, Hermansky-Pudlak Sendromu

[Abstract:0235][PS-047]

**Kronik granülomatöz hastalıkta Pioglitazone tedavisi işe yarıyor mu?****Nurhan Kasap, Ayça Kıyıkım, Elif Karakoç Aydın, Ahmet Oğuzhan Özen, Safa Barış****TCSB Marmara Üniversitesi Pendik EAH, Çocuk Allerji ve İmmünoloji BD, İstanbul**

Kronik granülomatöz hastalık (KGH), süperoksit oluşumunu sağlayan nikotinamid adenin dinükleotid fosfat (NADPH) oksidaz enzim defekti sonucunda ortaya çıkan, tekrarlayan ve yaşamı tehdit eden bakteri ve mantar enfeksiyonları ve artmış enflamatuvar yanıtla bağlı granülom oluşumu ile karakterize kalıtsal bir primer immün yetmezliktir. Yapılan bir çalışmada, tip 2 diabetes mellitus kullanılan bir peroksizom proliferatör-aktive reseptör gamma agonisti olan Pioglitazone tedavisinin X-KGH olan fare mitokondirisinde reaktif oksijen türlerinin üretimini arttırdığı bildirilmiştir. Bir yaşında tekrarlayan dirençli abseleri olan X-KGH tanılı hastada Pioglitazone tedavi deneyiminin paylaşılması amaçlandı.

Birinci derece akraba evliliği olan ebeveynlerden doğan 14 aylık erkek hasta, 8 aylıkken geçmeyen anal abse ve servikal fistülsel lenfadenopati yakınması ile başvurdu. Özgeçmişinde 4 aylıktan itibaren tekrarlayan anal abse ve ateş şikayetleri olan hastaya cerrahi müdahale ve sistemik antibiyoterapi verildiği öğrenildi. BCG dahil canlı aşılı olan hastada 5 aylıkken farkedilen servikal ve aksiller lenfadenopatiler gelişmiş. Tanısal amaçlı yapılan dihidrorodamin (DHR) testi X'e bağlı KGH tanısını koydurdu. Tekrarlayan fistülsel anal absesine yönelik intravenöz geniş spektrumlu antibiyoterapi, interferon gamma ve kısa süreli steroid tedavi verilmesine rağmen yanıt alınmaması nedeniyle yeni tedavi deneyimi olarak literatürde bahsedilen Pioglitazone tedavisi verilmiştir. Tedavi sırasında klinik farklılık saptanmayan hastada ilaç kesildi. Hastanın kemik iliği nakli için hazırlıkları devam etmektedir.

Kronik granülomatöz hastalıkta enfeksiyonların yanı sıra yara iyileşme problemleri ve granülomatöz reaksiyonlar sıklıkla klinik seyir sırasında ortaya çıkabilmektedir. Literatürde bir olguda denenmiş olan Pioglitazone tedavisinin DHR yanıtını arttırdığı gösterilmesine rağmen olgumuzda benzer yanıt görülmemiştir. Yeni olguların bildirilmesiyle Pioglitazone tedavisinin etkinliği daha net anlaşılacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** fagositer hücre yetmezliği, kronik granülomatöz hastalık, pioglitazone tedavisi

[Abstract:0086][PS-048]

**Nadir ama önemli: İktiyozis ile başvuran bir süt çocuğu****Halil Tuna Akar<sup>1</sup>, Pınar Gür Çetinkaya<sup>2</sup>, Deniz Ayvaz<sup>2</sup>, İlhan Tezcan<sup>2</sup>****<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara****<sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: İktiyozis kelime anlamı olarak balık derisi demektir. Çocukluk çağında hafif cilt kuruluğundan ağır büllöz dermatite kadar değişen klinik spektrum gösterir. Netherton sendromu nadir görülen, otozomal resesif kalıtılan genellikle SPINK5 genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan bir iktiyoz tipi ve immünyetmezliktir. Burada konjenital iktiyoz, atopi, bronş hiperreaktivitesi, bambu saç, sık bakteriyel enfeksiyon öyküsü, gelişme geriliği, elektrolit imbalansı ve enteropati ile başvuran erkek olgu sunulmuştur.

Olgu: Bir yaşında erkek hasta iktiyozis nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Hastanın doğum sonrasında iktiyozisinin farkedildiği, anne ve babanın birinci derece kuzen olduğu 6 aylık kardeşinin 2002'de iktiyozis nedeniyle kaybedildiği öğrenildi. Hastanın yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı nedeniyle mekanik ventilatörde izlendiği, aralıklı enfeksiyonlar nedeniyle hastaneye yatışlarının olduğu öğrenildi. Hastanın şikayetlerinin gerilememesi nedeniyle dış merkezde langerhans hücreli histiositoz düşünüldüğü sevk kağıdından öğrenildi Fizik muayenesinde antropometrik ölçümleri 3 persentil altında, gövdesinde, saçlı deride yaygın iktiyoz, perioral raga katlantıları ve hepatomegalisi mevcuttu. Laboratuarda; lökositoz, eozinofili ve IgE yüksekliği mevcuttu. Hasta araştırılması amacıyla yatırılarak izlendi. Dehidrasyonu sonucu ortaya çıkan hipernatremisi ve hipoalbuminemisi destek tedavileriyle düzeldi. Yapılan cilt biyopsisi non spesifik olmakla beraber lenfosit infiltrasyonu vardı, saç incelemesinde de bambu saç görünümü mevcuttu. Mevcut klinik bulgularıyla hastada ön planda Netherton sendromu düşünülerek SPINK5 mutasyonu gönderildi. Canlı aşılardan yapıldığı öğrenilerek antitüberküloz tedavi başlandı. Hematopoietik kök hücre transplantasyonu için aile içi HLA taraması başlatıldı. Hasta halen bölümümüzde takip edilmektedir.

Tartışma: Konjenital iktiyozu olan vakalarda akrabalık öyküsü olası primer immünyetmezlikler açısından akılda tutulmalıdır. Ayırıcı tanılarda Netherton Sendromu yanında eozinofili ve hipogammaglobulinemi ile prezente olan Omenn Sendromu da akılda tutulmalıdır. Destek tedavisi olarak IVIG ve cilt bakımı çok önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** Primer immün yetmezlik, Netherton sendromu, iktiyozis

## Laboratuvar bulguları

Hemoglobin (g/dl)	8,9
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	45500
Lenfosit (/mm <sup>3</sup> )	18800
Nötrofil (/mm <sup>3</sup> )	8400
Eozinofil (/mm <sup>3</sup> )	16200
IgA (mg/dl)	38,1
IgG (mg/dl)	264
IgM (mg/dl)	42,9
Total IgE (UI/ml)	6474
Anti Hbs (mIU/ml)	26,14 (pozitif)
CD3 (%-/mm <sup>3</sup> )	75/14100
CD4 (%-/mm <sup>3</sup> )	51/9588
CD8 (%-/mm <sup>3</sup> )	39/7332
CD16-56(%-/mm <sup>3</sup> )	20/3760
CD19(%-/mm <sup>3</sup> )	3/564

Hastanın hastanemize başvurduğu dönemde alınan temel immünolojik tetkikleri



[Abstract:0090][PS-049]

## Pürin Nükleosid Fosforilaz Eksikliğine Bağlı Kombine İmmün Yetmezlikte Farklı Genotipler-Değişmeyen Bulgular

Ezgi Bölük, Sanem Eren Akarcan, Neslihan Edeer Karaca, Güzide Aksu, Necil Kütükçüler  
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji BD, İzmir

Pürin nükleosid fosforilaz (PNP) eksikliği anormal timosit gelişimi ve periferik T hücre aktivasyon kusuruna yol açarak infeksiyonlara artmış eğilim ve immüdisregulasyona neden olmaktadır. Bozulmuş pürin homeostazisi aynı zamanda bazı hücre tiplerinde ve dokularda hasara yol açar. PNP eksikliğine bağlı kombine immün yetmezlik (KİY) çocukluk çağıının en önemli acil hastalıklarından biridir. Moleküler inceleme ile kesin tanı konan 4 PNP hastamızın klinik, laboratuvar ve genetik verilerini inceleyerek tüm olgularımızı kaybettiğimiz bu hastalık için farkındalığı arttırmak ve hastaların erken tanı ve başarılı tedavileri için gerekli stratejileri saptamaya çalıştık.

Hastalarımızın tümü bir yaşından önce başvurmuş olup hepsi lenfopenik idi. Üç tanesi T(-)B(-)NK(+) iken bir hastanın T+B(-)NK(+) olduğu görüldü. Son hastada HLA-DR + T hücre sayısı %75 olarak saptandı. Dört hastada PNP geninde 3 değişik mutasyon saptandı. İki hasta kardeşi ve aynı mutasyona sahip olmalarının yanısıra tüm klinik ve laboratuvar bulguları aynı idi. Hasta ailelerinden hepsinde akraba evliliği mevcuttu. Tüm hastalarda serum ürik asit düzeyi çok düşük veya saptanamayacak düzeydeydi. İki hastada mikrosefali, tüm hastalarda motor mental retardasyon ve/veya konvülsiyon benzeri nörolojik bulgular vardı. Bir hastada otoimmün hemolitik anemi gözlenmiş olup tüm hastalarda sistemik mantar infeksiyonu ve dirençli CMV infeksiyonu saptandı. Hiçbirinde tüberküloz gözlenmedi. Dört hastanın üç tanesi pre-transplant dönemde septik tablolarda, bir tanesi de post-transplant dönemde veno-oklüziv hastalık nedeniyle ortalama 13 + 1.2 ayda kaybedildi. Bu vakalar aracılığıyla PNP eksikliğine bağlı KİY için erken tanının önemini vurgulamak ve ürik asit düşüklüğü ve nörolojik bulgularla seyreden sık ciddi enfeksiyon geçiren hastalarda bu tanının ilk olarak düşünülmesi gerektiğini bir kez daha hatırlatmak amacıyla bu olgular sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Pürin nükleosid fosforilaz eksikliği, lenfopeni, hipoürisemi

[Abstract:0092][PS-050]

## Erken Başlangıçlı Otoimmün Tutulumla Başvuran Kombine İmmün Yetmezlik Olgusu: ZAP 70 Eksikliği

Sevgi Bilgiç Eltan<sup>1</sup>, Özlem Keskin<sup>1</sup>, Ercan Küçükosmanoğlu<sup>1</sup>, Suna Erkılıç<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Gaziantep Üniversitesi, Çocuk Allerji İmmünoloji Bilim Dalı, Gaziantep  
<sup>2</sup>Gaziantep Üniversitesi, Patoloji Anabilim Dalı, Gaziantep

**Olgu**

İnsanlarda, tirozin kinaz ZAP70 işlevinin tam eksikliği, CD8 + T hücrelerinin selektif olarak yokluğu ile karakterize periferik T hücrelerinin anormal timik gelişimi ve bozulmuş T hücre reseptör (TCR) sinyaline yol açan kombine immün yetmezlik(KİY) ile sonuçlanır. Şu ana kadar, değişik klinik durumlara sahip yaklaşık 20 KİY hastasında 15 farklı ZAP70 mutasyonu tespit edilmiştir.

Bu sunuda erken başlangıçlı büllöz deri lezyonları ile başvurup ZAP70'de homozigot mutasyon saptanan bir vakayı bildiriyoruz.

7 aylık kız hasta erken başlangıçlı büllöz deri lezyonları ile başvurdu, normal büyüme ve gelişmesi olan hastanın ebeveynleri arasında birinci derece akrabalık olduğu ve erkek kardeşinin bir yaşında immün yetmezlik şüphesiyle öldüğü öğrenildi. Tam kan sayımında normal lenfosit sayısı ancak periferik kan lenfosit altgruplarında CD8 + T hücre mutlak sayılarında azalma tespit edildi. Hastada ayrıca büllöz cilt lezyonu gibi otoimmünitenin klinik bulguları vardı, bu da T hücre tolerogenik fonksiyonlarının bozulmasına işaret ediyordu. Deri biyopsisi lineer IgA dermatozu ile uyumlu saptandı.(Resim 1) İmmünolojik analizde periferde CD8 + T hücrelerinin selektif yokluğu ve fitohemaglutinin yanıtı vermeyen CD4 + T hücrelerinin varlığı saptandı.Yapılan genetik analizde ZAP 70 geninde homozigot (c.1193T>G (p.1398Ser) mutasyon tespit edildi. Büllöz cilt lezyonları için metilprednizolon tedavisine başlandı ve dapson ile devam edilerek tam iyileşme sağlandı. Aylık İntavenöz immunoglobulin replasmanı devam eden hastada %100 uyumlu akraba donörü bulunması ile hematopoetik kök hücre nakli planı yapıldı.

**Sonuç**

Selektif CD8 eksikliği ve eşlik eden otoimmün bozukluğu olan hastalar, ZAP70 eksikliği açısından taranmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** CD 8 eksikliği, kombine immün yetmezlik, otoimmünite, ZAP 70 mutasyonu



[Abstract:0094][PS-051]

## 0-6 Yaş Grubu Sağlıklı Türk Çocuklarında Timopoezin İzlemi

**Akif Kavgacı<sup>1</sup>, Hatice Deniz Bayrakoğlu<sup>2</sup>, Ayşe Sevgi Bal<sup>2</sup>, Zehra Şule Haskoloğlu<sup>2</sup>, Nisa Eda Çullas İlarlan<sup>1</sup>, Seda Topçu<sup>3</sup>, Emel Okulu<sup>4</sup>, Candan İslamoğlu<sup>2</sup>, Meltem Arıkan<sup>2</sup>, Esin Figen Doğu<sup>2</sup>, Kamile Aydan İkincioğulları<sup>2</sup>**  
**1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara**  
**2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara**  
**3Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sosyal Pediatri Bilim Dalı, Ankara**  
**4Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara**

### GİRİŞ

T hücre gelişimi, seçimi ve matürasyonunda timus önemli rol oynayan primer lenfoid organdır. TREC (T-hücre reseptör ekzizon halkaları); T hücre reseptör yapılanması (VDJ) sırasında gelişen küçük dairesel DNA parçaları olup timopoezin en önemli göstergesidir. Başta kombine ve ağır kombine immün yetmezlikler olmak üzere T hücre gelişim defekti gösteren tüm PİY'lerin taramasında günümüzde kullanılan yöntem TREC'dir. Çalışmamız T-REC miktarını temsil ettiği kanıtlanmış CD45RA, CD4, CD31 belirteçlerini yüzeyinde taşıyan T lenfositlerinin akım sitometri ile ölçümüne dayanmaktadır. PİY şüphesi ile değerlendirilen hastaların TREC düzeylerini ölçmek için kullanılacak normal referans değerleri bulunmamaktadır. Bu çalışmanın amacı Türk çocuklarında TREC referans değerlerini oluşturmaktır.

### MATERYAL-METOD

Çalışmamıza Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Sosyal Pediatri Bilim Dalı ve Çocuk Genel Polikliniği takibindeki 0-6 yaş arasındaki sağlıklı bebek ve çocukların yanı sıra Kadın Hastalıkları ve Doğum kliniğindeki sağlıklı bebeklerden alınan kordon kan örnekleri ile birlikte toplam 120 sağlıklı bebek ve çocuk dahil edildi. TREC hücre düzeyleri, CD4+CD45RA+CD31+ olarak akım sitometri ile ölçüldü (Navios, Beckman Coulter, Software Kaluza). Elde edilen CD4+CD45RA+CD31+ hücreler median ve %5-95 aralığında değerlendirildi.

### BULGULAR

Sağlıklı bebek ve çocuklardan alınan periferik kan örneklerinde TREC hücre düzeylerinin kordon kan örneklerinde 6. aya göre düşük olduğu, 6. ayda en yüksek değerine ulaştığı ve 6 yaşa kadar düşme eğilimi gösterdiği saptandı. Median değerler kordon kan örneklerinde %68.36, 6 ayda %76.85, 1 yaşta %73, 2 yaşta %68.9, 4 yaşta %63.965 ve 6 yaşta %58.05 olarak bulunmuştur.

### SONUÇ

Sağlıklı çocuklarda farklı yaş gruplarında TREC normal düzeyleri bilinmemektedir. Bu çalışmada elde edilecek veriler T hücre gelişim defekti şüphesi taşıyan hastaların TREC değerlerinin yorumlanmasına ışık tutacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Akım sitometri, PİY, Timopoez, TREC

[Abstract:0096][PS-052]

## Kök hücre nakli yapılan primer immün yetmezlik olgularının retrospektif değerlendirilmesi

**Gülşah Kılbaş, Güzide Aksu, Serap Aksoylar, Elif Azarsız, Savaş Kansoy, Necil Kütükçüler, Neslihan Edeer Karaca**  
**Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir**

Primer immün yetmezlikler (PİY); tekrarlayan enfeksiyonlar, otoimmünite, alerji ve maligniteye yakınlıkla karakterizedir. Kök hücre nakli (KHN) birçok hasta için tek küratif tedavi seçeneğidir.

Ağustos 1998-Ocak 2017 arasında KHN uygulanan 57 hasta klasik AKİY, kombine immün yetmezlikler (KİY) ve diğer PİY olarak sınıflandırıldı. T+KİY (leaky AKİY), DOCK8 eksikliği, CD40-CD40L eksikliği, Artemis defekti, MHC sınıf-2 eksikliği, ZAP70 eksikliği, Omenn sendromu, PNP eksikliği ve Wiskott-Aldrich sendromu KİY grubunu oluşturdu. Kronik granülomatöz hastalık, Chediak Higashi sendromu, Griscelli sendromu, İnterferon-gamma-reseptör-1-komplet defekti, İL10-reseptör defekti ve yaygın değişken immün yetmezlik olguları diğer PİY grubuna alındı. Başvuru bilgileri, transplantasyona kadar geçen süreç, transplantasyon ve sonrasındaki klinik ve laboratuvar özellikler incelendi.

Başvuru ve tanı yaşı ortancası AKİY grubunda düşük bulundu. En sık başvuru yakınması tekrarlayan enfeksiyonlardı. Mikobakteriyel enfeksiyonlar diğer PİY, CMV enfeksiyonu KİY grubunda sık görüldü. Transplantasyon yaşı, tanı ve transplantasyon arası geçen süre AKİY grubunda daha kısa idi. Onbir hastaya hazırlık rejimi verilmezken, 37 myeloablative, 4 non-myeloablative, 5 RİC hazırlık rejimi uygulandı. AKİY grubunda yaşayanlarda tanı yaş, transplantasyon yaşı, tanı-transplantasyon arası geçen süre kaybedilenlere göre daha erkendi. Kronik akciğer hastalığı, malnütrisyon ve Lansky skoru yaşayan ve kaybedilen hastalar arasında anlamlı farklılık bulundu. Ölümün en sık nedeni akciğer enfeksiyonuydu. Overall survival tüm grupta %67.3, MSD grubunda %89.5, MRD grubunda %75, MUD grubunda %58.3 idi.

PİY hastalarımızda transplantasyon öncesi dönemde eşlik eden morbiditelerine rağmen KHN sonuçları tatmin edicidir. Hekimlerinin erken tanı konusundaki farkındalıklarının artması ve AKİY'lerin yenidoğan tarama programına dahil edilmesi ile daha iyi sağkalım oranları sağlanabilir.

**Anahtar Kelimeler:** immün yetmezlik, kök hücre nakli

[Abstract:0097][PS-053]

**Yaygın viral cilt enfeksiyonu ile başvuran 13 aylık bir olgu; Otozomal Resesif HİES****Mehmet Semih Demirtaş<sup>1</sup>, Emrullah Arıkanoglu<sup>1</sup>, Mehmet Yavuz Özbey<sup>1</sup>, Ayça Kıyıkım<sup>2</sup>, Erdem Topal<sup>3</sup>****11İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Malatya****2T.C. Sağlık Bakanlığı Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjisi Bilim Dalı, İstanbul  
3İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjisi Bilim Dalı, Malatya**

**GİRİŞ:** Hiperimmünglobulin E sendromu (HİES) yüksek Ig E seviyesi, tekrarlayan yüzeysel viral cilt enfeksiyonları, solunum sistemi enfeksiyonları, atopik egzama ile karakterize nadir görülen primer immün yetmezliktir.

**Olgu:** 13 aylık kız hasta, ağız çevresinde ve her iki ekstremitte distalinde sulanan döküntüler ile başvurdu. Fizik muayenesinde bilateral perioral bölgede, sağ el dorsumunda deriden kabarık, eritemli, papüloveziküler lezyonlar izlendi (resim 1). Hastanın öyküsünde 7 ve 12 aylıkken akciğer enfeksiyonu geçirdiği ayrıca 2 aylıkken atopik egzama tanısı aldığı öğrenildi. Ebeveynleri arasında ikinci derece akrabalık var. Atopik egzamanın etiolojisinde besin alerjileri tespit edildi (süt spesifik Ig E >100 KU/L, yumurta >100 KU/L, fıstık:64,5 KU/L, soya fasülyesi:80,7 KU/L, domates >100 KU/L). Hastadan klinik olarak yüzeysel herpes enfeksiyonu düşünüldü. Cilt lezyonları yaygın olduğu için kan immünglobülin düzeyleri çalışıldı. Kan Ig G; 638 mg/dl (605-1430), Ig A; 53 mg/dl (30-107), Ig M; 63 mg/dl (60-328) ve total Ig E; 7283 IU/ml idi. Hastanın atopik egzamasının olması, herpes ile uyumlu yaygın yüzeysel cilt enfeksiyonlarının olması ve total Ig E'nin 2000 IU/L üzerinde olması nedeniyle hastadan otozomal resesif HİES düşünüldü. Marmara Üniversitesi Çocuk İmmünolojisi laboratuvarında çalışılan DOCK8 ekspresyonu düşük bulundu. Hastaya yaygın viral cilt enfeksiyonlarından dolayı iv asiklovir tedavisi ve 500 mg/kg dan IVIG tedavisi başlandı. İzleminde hastanın lezyonları geriledi

**Sonuç:** Otozomal resesif HİES formu erken dönemde yaygın viral cilt enfeksiyonlarıyla karşımıza gelebilir. Bu nedenle yaygın viral cilt enfeksiyonu ile başvuran hastalarda otozomal resesif Hiper Ig E sendromu akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** HİES, immün yetmezlik, yaygın viral cilt enfeksiyonu

[Abstract:0099][PS-054]

**Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli İki Olgu Sunumu****Zeynep Gökçe Gayretli Aydın<sup>1</sup>, Çağman Tan<sup>2</sup>, Deniz Çağdaş Ayvaz<sup>2</sup>, Fazıl Orhan<sup>3</sup>, İlhan Tezcan<sup>2</sup>****1KTÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Trabzon****2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****3KTÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Trabzon**

**Giriş**

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

**Olgu 1**

Anne ve babası arasında 1.derece akrabalık olan 56 günlük kız hasta dış merkezde pnömoni nedeniyle yatırılarak tedavi edilmiş.Taburcu olduktan sonra şikayetlerinde düzelme olmaması nedeniyle hastanemize başvurdu.Fizik muayenesinde bilateral ralleri, takipnesi olması nedeniyle piperasilin tazobaktam tedavisi başlandı.Serum IgG, A, M düzeyleri yaşına göre düşüktü.Periferik kan lenfosit alt gruplarında TveB lenfosit tespit edilemedi, NK hücresi ise mevcuttu.Hastaya bu bulgularla T-B-NK+AKİY tanısı konuldu.İVİG başlandı. Taburculuk sonrası trimetoprim/sülfametoksazol ve flukonazol profilaksisi başlandı.Doku grupları tam uygun vericisi bulunamayan hasta sepsis ve multiorgan yetmezliğiyle kaybedildi.

**Olgu 2**

Anne ve babası arasında akrabalık olmayan dokuz aylık erkek hasta ateş, hırıltı ve ishal nedeniyle başvurdu.Pnömoni tanısı ile seftriakson, vankomisin, klaritromisin ve oseltamivir tedavileri başlandı.Solunum sıkıntısı nedeniyle yüksek akımlı oksijen cihazına bağlandı. Hastanın tetkiklerinde lenfopenisi vardı.Serum IgG,A,M düzeyleri yaşına göre düşüktü. Periferik kan lenfosit alt gruplarında T lenfosit ve NK tespit edilemedi,B lenfosit hücresi ise mevcuttu. Hastaya bu bulgularla T-B+NK- AKİY tanısı konuldu. İVİG başlandı. CMV PCR 3.05X10<sup>3</sup> gelen hastanın göz muayenesinde retinit bulguları mevcuttu.Hastaya gansiklovir tedavisi başlandı. Kemik iliği nakli için Hacettepe Üniversitesi Çocuk İmmünoloji bölümüne yönlendirilen hastanın yapılan genetik analizinde IL2RG geninde c.664C>T p.Arg223Cys(NM\_000206.2) mutasyonu tespit edildi.Doku grupları tam uygun vericisi araştırılan hastaya profilaksi amacıyla trimetoprim/sülfametoksazol ve flukonazol başlandı.

**Tartışma**

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

**Anahtar Kelimeler:** çocuk, ağır kombine immün yetmezlik

[Abstract:0119][PS-055]

**Nadir bir ağır kombine immün yetmezlik nedeni: CD3ε defekti**

**Sena Nur Arbağ<sup>1</sup>, Betül Karaatmaca<sup>2</sup>, Saliha Esenboğa<sup>2</sup>, Pınar Gür<sup>2</sup>, Mirjam Van Der Burg<sup>3</sup>, Deniz Çağdaş Ayvaz<sup>2</sup>, İlhan Tezcan<sup>2</sup>**  
**1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara**  
**2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Ana Bilim Dalı, Ankara**  
**3Erasmus Üniversitesi Tıp Merkezi, İmmünoloji Bölümü, Rotterdam**

**Giriş:**

Ağır kombine immün yetmezlik (AKİY), T ve B lenfosit sayı ve işlevlerinde eksiklikle seyreden, çeşitli genetik mutasyonların neden olduğu bir primer immün yetmezlik grubudur. Burada, ağır kombine immün yetmezlik tanısı konulup izleminde CD3ε gen defekti saptanan ve 4 aylıkken başarılı hematopoietik kök hücre nakli (HKHN) yapılan kız hasta sunulmuştur.

**Vaka:**

Kırk altı günlükken ve 2 aylıkken akciğer enfeksiyonu geçiren kız hastanın anne ve babası birinci dereceden akraba idi. Hastada pamukçuk mevcuttu. Soygeçmişten ailenin üçüncü çocuğunun 4 aylıkken exitus olduğu öğrenildi. Mutlak lenfosit sayısı 2600/mm<sup>3</sup> (3400-7600) olarak tespit edildi ve genetik analizde CD3ε gen defekti saptandı. Hastaya T-B+NK+ AKİY tanısı konuldu. Hastada CMV virüs yükünün 2464935 kopya/mL gelmesi üzerine gansiklovir ve CMV hiperimmünglobulin tedavisi başlandı. Hastaya 4 aylıkken tam uyumlu erkek kardeşinden HKHN yapıldı. Hasta şu anda 4 yaşında olup son bir yıldır IVIG tedavisi almamaktadır.

**Sonuç:**

Özellikle erken dönemde dirençli pamukçuk, yineleyen akciğer enfeksiyonu ve kardeş ölüm öyküsü olan infantlarda ağır kombine immün yetmezlik düşünülmelidir. Erken tanı sonrası hematopoietik kök hücre transplantasyonu ile başarılı sonuçlar alınmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Ağır kombine immün yetmezlik, CD3ε defekti, CMV enfeksiyonu, Hematopoietik kök hücre nakli

**Hastanın demografik, klinik ve laboratuvar bulguları**

Semptomların başlangıç yaşı (ay)	1,5	
HKHN yapıldığında yaşı (ay)	4	
Enfeksiyonlar	CMV'ye bağlı pnömoni ve retinit, moniliyazis	
	HKHN öncesi	HKHN sonrası
Hemoglobin (g/dl)	9,6 (9,5-13,5)	12,7 (11-14)
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	7800 (6000-18000)	10900 (5000-15000)
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	247000 (200000-450000)	310000 (200000-450000)
Mutlak lenfosit sayısı (/mm <sup>3</sup> )	2600* (3400-7600)	8900 (3600-9000)
Mutlak nötrofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	4100 (1000-6000)	5600 (1500-8000)
Mutlak eozinofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	300 (20-850)	100 (0-650)
IgA (mg/dl)	6,67 (4-80)	34,3 (18-150)
IgG (mg/dl)	236 (200-700)	834 (420-1200)
IgM (mg/dl)	82,6 (46-304)	94,3 (52-297)
Total IgE (IU/ml)	1,23 (1,31-165)	18,7 (1,31-165)
Lenfosit subsetleri (%/sayı) (/mm <sup>3</sup> )		
CD3	10%/260 (53-84%) (2500-5500)	52%/4628 (53-75%) (2100-6200)
CD4	1%/26 (35-64%) (1600-4000)	13%/1157 (32-51%) (1300-3400)
CD8	17%/442 (12-28%) (560-1700)	39%/3471 (14-30%) (620-2000)
CD16-56	69%/1794 (4-18%) (170-1100)	39%/3471 (14-30%) (620-2000)
CD19	20%/520 (6-32%) (300-2000)	36%/3204 (16-35%) (720-2600)
Lenfosit transformasyonu	Kontrolün 1/2'si	
Moleküler defekt	c.173delT (p.Leu58HisfsX9)	



[Abstract:0122][PS-056]

### Atipik X-Higm olgusu: Sadece ivig tedavisi ile 23 yıllık izlem

**Necil Kutukculer<sup>1</sup>, Neslihan Edeer Karaca<sup>1</sup>, Güzide Aksu<sup>1</sup>, Ayça Aykut<sup>2</sup>, Özgür Çoğulu<sup>2</sup>**  
**1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İmmünoloji BD, İzmir**  
**2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, İzmir**

CD40L defekti X-e bağlı Hiper IgM sendromuna yol açan, kombine immün yetmezlik kliniği ile seyreden ve erken KİT yapılmadığı sürece hastaların süt çocukluğu döneminde araya giren ağır ve fırsatçı enfeksiyonlarla kaybedildiği bir bozukluktur.

Hasta 6 yaşında yineleyen ÜSYE ve ASYE nedeniyle başvurdu. Başvuru anında IgG:307, IgM: 122 ve IgA 112 bulunması, spesifik antikor yanıtlarının negatif olması ve lenfosit panelinde bir özellik saptanmaması nedeniyle CVID ön tanısıyla IVIG tedavisiyle izleme alındı. 2008 yılında TNFSF13 (APRIL) geninde Asn96Ser; TNRSF13B (TACI) geninde Val220Ala missense mutasyonu ve Thr27 Thr sinonim amino asit mutasyonu saptandı. Takip esnasında nadiren ÜSYE, otit ve akciğer enfeksiyonu gözlemlendi. 23 yıldır izlenen 29 yaşındaki hastanın izlemi esnasında pre-IVIG IgG değeri genellikle 500-600 mg/dl arasında, IgM ve IgA da yaklaşık normal sınırlardaydı. Yaklaşık 10 yaşında iken akciğer BT de bilateral ılımlı bronşektazi alanları saptandı. Hastaya 2017 yılında yeni nesil hedeflenmiş dizi analizi yöntemi ile moleküler analiz yapıldı ve CD40L geninde homozigot c.31 C>T p.R11X mutasyon saptanarak X-HIGM (HIGM1) tanısı kondu. Bunun ardından yapılan flow sitometrik incelemede lenfosit paneli tekrar normal bulunurken stimüle CD3 kapısında CD8-CD154+ hücreler % 16.9 olarak oldukça düşük bulundu ve 23 yıl sonra kesin tanısı konmuş oldu. Annede aynı mutasyon heterozigot olarak saptanırken kız kardeşinde mutasyon gözlenmedi.

Bu hasta kök hücre nakli yapılmadan sadece IVIG tedavisi ile oldukça iyi bir yaşam kalitesi ile erişkin yaşa gelen ve halen sorunsuz takip edilen muhtemelen ilk X-HIGM vakası olması ve bu hastaların gendeki mutasyona bağlı olarak klasik bilgilerimiz dışında bu şekilde seyredebileceğine iyi bir örnek olarak sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** cd40ligand, hiper igm sendromu

[Abstract:0128][PS-057]

### Ciltte yaygın granülomatöz lezyonlarla prezente olup izleminde hemofagositik sendrom ve B hücreli lenfoma gelişerek kaybedilen ZAP-70 eksikliği olgusu

**Pınar Gür Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayvaz, Raziye Atan, Begüm Özbek, Çağman Tan, İlhan Tezcan**  
**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

**GİRİŞ:** ZAP-70 eksikliği tekrarlayan viral, bakteriyel ve fırsatçı enfeksiyonlarla seyreden kombine immün yetmezliktir. Burada ciltte yaygın granülomatöz lezyonlar, hemofagositik sendrom ve EBV ilişkili yüksek dereceli lenfoma gelişen bir olgu sunulmaktadır.

**Olgu:** Aralarında akrabalık bulunan anne-babanın üçüncü çocuğu olan erkek hasta 12 aylıkken vücutta döküntü, sağ aksiller ve boyunda lenfadenopati (LAP) nedeniyle başvurdu. Hastanın 4.ay aşılardan sonra vücutta veziküler döküntü, ateş, sol aksiller ve boyunda LAP'ları geliştiği, başvurduğu hastanede yapılan lenfnodu biyopisisinin nekrotizan granülomatöz lenfadenitle uyumlu geldiği, viral serolojisinden CMV IgM ve IgG'si (+) saptandığı öğrenildi. Hastanemize başvurusundaki muayenesinde deride papüler, koyu-kırmızı renkli lezyonlar, sol aksiller 2x1.5 cm ve boyunda multiple LAP ile hepatosplenomegalisi vardı. Deri biyopsisi granülomatöz dermatit, (ARB negatifti), sol aksiller lenfnodu granülomatöz lenfadenitle uyumluydu. İmmünolojik tetkiklerinde CD3, CD4, CD8 yüzde olarak düşük, sayısal olarak normal aralıktaydı (Tablo1). Bakılan CMV PCR: 12.292 kopya/mL, EBV DNA: 5.535.341 kopya/ml olması üzerine kombine immün yetmezlik ön tanısıyla IVIG ve gansiklovir tedavileri başlandı. Genetik mutasyonu homozigot missense c.574C>T p.Arg192Trp ZAP-70 mutasyonu saptandı. İzleminde hemafagositik sendrom (HFS) gelişen hastaya etoposid, siklosporin, deksametazon ve intratekal tedaviler verildi. Sol submandibularde aniden büyüyen lenfnodundan yapılan biyopsisi EBER (+), yüksek dereceli B hücreli lenfoma raporlandı. Hastada trombositopenisine ikincil intrakraniyal kanama gelişti, kardiyak arrest olup entübe edilerek yoğun bakıma alındı. Aile dışı taramada uyumlu vericisi bulunan ancak lenfoma tanısıyla kemoterapi alması nedeniyle nakil yapılamayan hasta VRE sepsisi ve multiorgan yetmezliği sonrasında exitus oldu.

**TARTIŞMA/Sonuç:** ZAP-70 eksikliğinin klinik seyrinde ağır fırsatçı enfeksiyonlar, otoimmün hastalıklar ve lenfoma gelişimi görülebilir. Bu hastalar kök hücre nakli yapılmadığı takdirde erken dönemde kaybedilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** ZAP-70 eksikliği, B hücreli lenfoma, hemofagositik sendrom



## Hastanın klinik ve demografik özellikleri

Semptoların başlangıç yaşı (ay)	4,5
Başvurudaki yaşı (ay)	12
Klinik seyir	Ciltte granülatöz lezyonlar, granülatöz lenfadenit, hemofagositik sendrom, EBV ilişkili yüksek dereceli B hücreli lenfoma
Tam kan sayımı (CBC)	
Hemoglobin (g/dl)	9,3
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	6200
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	409000
Absolü lenfosit sayısı (/mm <sup>3</sup> )	5700 (1700-6900)
Absolü nötrofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	3000
Serum immunglobülinleri	
IgA (mg/dl)	41,6 (17-69)
IgG (mg/dl)	889 (463-1006)
IgM (mg/dl)	213 (46-159)
Total IgE (IU/ml)	6,05
Lenfosit subsetleri (%/sayı) (/µl)	
CD3	49%/2793 (49-76%) (1900-5900)
CD4	30%/1710 (31-56%) (1400-4300)
CD8	26%/1482 (12-24%) (500-1700)
CD16-56	17%/969 (3-15%) (160-950)
CD19	36%/2052 (14-37%) (610-2600)
EBV DNA (kopya/ml)	5.535.341
CMV PCR (kopya/ml)	12.292
NBT	%100
IL-12RB1/IFN gamma	Normal/Normal
Lenfosit aktivasyon testi	Kontrolle göre düşük
T ve B alt grupları	Lenfositler aktive olmadığı için bakılmadı
Mutasyon	Missense homozigos c.574C>T p.Arg192Trp ZAP-70 defekt

[Abstract:0131][PS-058]

## İnfluenza A Epidemisinde Akut Perikardit Gelişen Bir CVID Olgusu

Halil Tuna Akar<sup>1</sup>, Pınar Gür Çetinkaya<sup>2</sup>, Deniz Ayvaz<sup>2</sup>, İlhan Tezcan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Yaygın değişken immün yetmezlik (CVID) erişkin çağda en sık görülen ve en çok tıbbi girişim gerektiren immün yetmezliktir. Burada CVID tanısı ile IVlg tedavisi altında izlemi esnasında İnfluenza A ilişkili akut perikardit gelişen bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Son 2 yıldır kliniğimizde CVID tanısı ile IVlg tedavisi altında izlenen hasta, kanlı balgam yakınması ile başvurdu. Hastanın balgamlı öksürüğü ve çarpıntısı da varmış. Dış merkezde hastaya dinleme bulgusu olması nedeniyle toraks bilgisayarlı tomografisi yapılmış, sözel sonucunda bir problem olmadığı ifade edilmiş. Ancak hasta kendi isteği ile kliniğimize başvurmuş. Hastaya dış merkezde yapılan ekokardiyografide fizyolojik sınırlarda perikardiyal mayi saptanmış. Öyküsünden hastanın kliniğimize ilk defa 2016'da son 5 yıl içerisinde tekrar eden alt solunum yolu enfeksiyonları, sinüzit ve otit atakları nedeniyle başvurduğu, izleminde postpartum mastit, vajinit ve sistit geçirme öyküsünün bulunduğu öğrenildi. Hastanın hipogammaglobulinemisi açısından tetkik edilerek yaygın değişken immün yetmezlik tanısı konulduğu ve IVlg tedavisi başlandığı, IVlg tedavisinden klinik yarar gördüğü öğrenildi. Soygeçmişinden anne ve babası arasında akrabalık bulunmadığı öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde akciğerinde sekreatuar sesleri ve kaba ralleri vardı. Kalp sesleri ve hemodinamisi doğal olarak değerlendirildi. Kardiyak belirteçleri ve EKG'si normal olarak değerlendirilen hastanın viral üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları olması nedeniyle gönderilen solunum yolu viral panelinde influenza A izole edildi. Hasta kardiyoloji tarafından ekokardiyografi ile değerlendirildi ve perikardiyal mayi saptanarak perikardit kabul edildi. Oseltamivir, NSAİD ve kolşisin tedavileri başlanan hastanın yakınmaları geriledi. Hasta halen bölümümüzde takip edilmektedir.

Tartışma: CVID B lenfosit farklılaşmasında bozukluk nedeniyle immünglobulin üretiminde azalma ile karakterizedir. Hastalarda tekrar eden bakteriyel enfeksiyonlar sık görülür. IVlg tedavide ilk seçenektir.

**Anahtar Kelimeler:** Primer immün yetmezlik, CVID, İnfluenza A, Akut perikardit



[Abstract:0135][PS-059]

**EBV Enfeksiyonuna Yatkınlık ile Seyreden 4 Olgu: CD27 Eksikliği****Merve Süleyman<sup>1</sup>, Ferid Aliyev<sup>1</sup>, Hacer Nesihan Bildik<sup>2</sup>, Pınar Gür<sup>3</sup>, Çağman Tan<sup>3</sup>, Fatma Gümrük<sup>4</sup>, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz<sup>3</sup>, Feyzi İlhan Tezcan<sup>3</sup>****1Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara****2Zonguldak Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Zonguldak****3Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Ünitesi, Ankara****4Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Hematoloji Ünitesi, Ankara**

CD27, tümör nekroz faktör reseptör ailesinin üyesidir. T, B ve NK hücrelerinin farklılaşması, fonksiyonu ve hayatta kalmasında rol oynar. CD27 eksikliğinde tekrarlayan enfeksiyonlar, lenfoproliferasyon, otoimmünite, malignite görülmekte olup şimdye kadar 20 vaka bildirilmiştir.

Olgu1: Akraba anne ve babanın 1 yaşındaki kız çocuğu sık tekrarlayan enfeksiyon ve sepsisle kaybedilen kardeş ölüm öyküsü ile başvurdu. Hipogamaglobunemi, aşı cevabında düşüklük ve EBV viremi saptandı. Üç yaşında IVIG tedavisi başlandı, 13 yaşında Non-Hodgkin Lenfoma(NHL) tanısı aldı. CD27 geninde homozigot defekt saptandı.

Olgu2: 13 yaşında erkek hastanın; ateş, öksürük, kemik ağrısı nedeniyle başvurduğu merkezde; sitopeni ve mediastinal lenfadenopati saptandığı, kemik iliği aspirasyonunun normal, mediastinal lenf nodunun mikrogranülom ve lenfoid hiperplaziyle uyumlu değerlendirildiği öğrenildi. EBV ilişkili lenfoproliferatif hastalık tanısıyla takip edilen hastada CD27 eksikliği saptandı, İVİG tedavisi başlandı, KİT yapılması planlandı.

Olgu3: Akraba anne ve babanın 12 aylık erkek çocuğunun; lenfadenopati, hepatosplenomegali ve gastroenterit nedeniyle yatışları olduğu, enfeksiyon ve malignite yönünden araştırıldığı, takibinde HFS ve PRES geliştiği öğrenildi. EBV viremi tespit edilen hastaya HFS protokolü, İVİG, rituksimab, geniş antibiyotik tedavisi verildi, plazma exchange yapıldı. 14 aylıkken kaybedilen hastada CD27 eksikliği saptandı.

Olgu4: Kaybedilen kardeş (olgu3) ve sık tekrarlayan enfeksiyon öyküsü olan 3 yaşındaki erkek hastanın lenfadenopati, splenomegalisi mevcuttu. Hipogamaglobunemi, CMV ve EBV viremi olan hastada CD27 eksikliği saptandı. Asiklovir ve rituksimab tedavisi, İVİG desteği, TMP-SMX profilaksisi verildi. 4 yaşında tam uyumlu ablasından KİT yapıldı.

CD27 eksikliği; otozomal resesif kalıtılan bir hastalık olup akraba evliliklerinin sık görüldüğü toplumumuzda; EBV viremi, tekrarlayan enfeksiyon, otoimmünite ve malignite öyküsü olan hastalarda akılda bulundurulmalı, erken tanı konup kök hücre nakli yapılmamalıdır.

**Anahtar Kelimeler: CD27 eksikliği, EBV viremi, EBV ilişkili lenfoproliferatif hastalık, immün yetmezlik**

Tablo 1

	Olgu 1 (34 yaş)	Olgu 2 (13 yaş)	Olgu 3 (1 yaş)	Olgu 4 (3 yaş)	Olgu 4 (kit sonrası 4. yıl, 6 yaş)
TAM KAN SAYIMI					
Hemoglobin (g/dl)	11,8	10,3 *	10,7*	10,7*	13
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	3300*	3600 *	8300	10900	11700
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	82000*	489000 *	172000*	340000	277000
Absolü lenfosit sayısı (/mm <sup>3</sup> )	1000*	1100*	4600	4000	2700
Absolü nötrofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	2100*	1500*	3000	5700	8200
İMMÜNGLOBULİNLER					
IgA (mg/dl)	<6,67 (139-378)*	517 (65-698)	7,3(17-69)*	14,5(26-296)*	40,3 (57-282)
IgG (mg/dl)	801 (913-1884)*	1460 (748-2380)	1200 (463-1006)*	312 (604-1941)*	1140 (745-1804)
IgM (mg/dl)	14 (88-322)*	78,6 (56-560)	21,6 (46-159)*	32,2 (71-235)*	70 (78-261)*
Anti HBs (IU/ml)	1,10	520,6	241,6	6,6	>1000
LENFOSİT ALT GRUPLARI (% ve Absolü sayılar) (/µl)					
CD3	72 (56-84) 720 (1000-2200)*	91 (56-84) * 1000 (1000-2200)*	86 (49-76)* 3956 (2100-6200)	59 (56-75) 2360 (1400-3700)	65 (56-75) 1755 (1400-3700)
CD4	22 (31-52) 220 (530-1300)*	29 (31-52) * 319(530-1300)*	40 (31-56) 1840 (1400-4300)	37 (28-47) 1480 (700-2200)	33 (28-47) 891 (700-2200)
CD8	56 (18-35)* 560 (330-920)	55 (18-35) * 605(330-920)	42 (12-24)* 1930 (500-1700)*	23 (16-30) 920 (490-1300)	32 (16-30) 864 (490-1300)
CD19	14 (06-23) 140 (110-570)	3(06-23) * 33(110-570)*	10 (14-37)* 460 (610-2600)*	31 (14-33) 1240 (390-1400)	27 (14-33) 730 (390-1400)
CD16-56	11 (03-22) 110 (70-480)	5 55(70-480)*	1(3-15)* 46 (160-950)*	6 (4-17) 240 (130-720)	8 (4-17) 216 (130-720)
CD27	0	0	0	0	35 945
EBV DNA (kopya/ml)	5776	183926	1332144	61333	Negatif
CMV virüs yükü(kopya/ml)	Negatif	Negatif	566	826	<70
HBV virüs yükü	1876 UI/ml	-	-	-	-

İmmünolojik Veriler

[Abstract:0149][PS-060]

**Hiperimmunglobulin E Sendromu Kliniği İle Seyreden Spink5 Mutasyonuna Bağlı Netherton Sendromu Olgusu**

Murat Cansever<sup>1</sup>, Fulya Bektaş<sup>1</sup>, Emir Gökalp<sup>2</sup>, Türkan Patıroğlu<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Allerji ve İmmunoloji BD, Kayseri  
<sup>2</sup>Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Kayseri

Netherton sendromu nadir görülen (sıklığı 1/200000 yenidoğan) otozomal resesif geçişli konjenital bir iktiyozdur. Cilt, saç ve immun sistemi etkileyen bir hastalıktır. Netherton Sendromu SPINK5 gen mutasyonunu sebebiyle oluşur. Bu gen bir serin proteaz inhibitörü olan LEKT1 proteini yapımını sağlamaktadır. LEKT1 epidermisteki serin peptidaz aktivitesini kontrol etmek ile birlikte normal saç uzamasında, timusta lenfosit gelişiminde ve immün sistem fonksiyonlarını tetikleyen peptidazın kontrolünde rol oynar.

SPINK5 gen mutasyonu sonucu LEKT1 proteini görevini yapamaz ve serin peptidaz aktivitesi kontrol edilemez olur. Laboratuvar bulgularında periferik eosinofili ve immunglobulin E yüksekliği eşlik eder.

Biz hiperimmunglobulin E sendromu kliniği ve laboratuvar bulguları ile benzerlik gösteren ve ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken, SPINK5 mutasyonuna bağlı Netherton sendromunu sunmak istedik.

2,5 yaşında erkek hasta, yenidoğan döneminden itibaren yaygın ekfoliyatif ve iktiyosiform dermatit bulgusu olan hastanın muayenesinde; diş gelişiminin yaşına göre geri olduğu izlendi, tüm vücudunda yaygın iktiyosiform dermatit ve saçlar seyrek ve zayıf olup, diğer sistem muayene bulguları normal saptandı. Saçlarının mikroskopik değerlendirilmesinde bambu hairy (trichorhexis invaginata) görünümü izlendi. Sıklıkla enfeksiyon geçirme şikayeti ile hastaneye yatış öyküsü olan hastanın laboratuvar bulgularında periferik eosinofili ve immunglobulin E yüksekliği saptandı. Hiperimmunglobulin E sendromu ve ayırıcı tanılar açısından çalışılan genetik analizinde SPINK5 geninde (c.2112+2 T>A) homozigot mutasyon saptanıp Netherton sendromu tanısı doğrulandı. Hastanın Netherton sendromu tanısı ile takip ve izlemine devam edilmektedir.

Tedaviye dirençli ekfoliyatif veya iktiyosiform eritroderma ile başvuran, laboratuvar bulgularında Ig E yüksekliği ve periferik eosinofili varlığı izlenen hastalarda ayırıcı tanıda özellikle neonatal dönemden itibaren bulgu veren Netherton sendromunu vurgulamak istedik.

**Anahtar Kelimeler:** Hiperimmunglobulin E Sendromu, Netherton Sendromu, Spink5 Mutasyonu

**Laboratuvar Bulguları**

Hemogram	WBC(mm3) 13640	Hgb(gr/dl) 12,8	Plt(mm3) 380000	ANC(mm3) 6940	ALC(mm3) 4050
İmmunglobulinler	IgG(mg/dl) 829	IgM(mg/dl) 68	IgA(mg/dl) 74	IgE(mg/dl) 4210	Eosinofil(%/mm3) 15/1790
Lenfosit Paneli	CD3(%/mm3) 66/2673	CD4(%/mm3) 39/1580	CD8(%/mm3) 20/810	CD19(%/mm3) 26/1053	CD16-56(%/mm3) 6,5/263

[Abstract:0154][PS-061]

**ZAP 70 eksikliği olgusu**

Müjde Tuba Çöğürlü<sup>1</sup>, Işıl Eser Şimşek<sup>1</sup>, Emine Zengin<sup>2</sup>, Nazan Sarper<sup>2</sup>, Metin Aydoğan<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Allerji Bilim Dalı/Kocaeli  
<sup>2</sup>Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı/Kocaeli

Periferik kanda CD8+ T hücrelerinin yokluğu ile karakterize olan ZAP-70 (zeta-chain-associated protein kinaz) eksikliği, nadir bir ağır kombine immün yetmezlik tipidir. 9 aylık erkek hasta döküntü ve ishal nedeniyle başvurusunda Hgb:5,6 direkt coombs: pozitif saptanması üzerine otoimmün hemolitik anemi ön tanısı ile hematoloji servisine yatırıldı. Fizik muayenesinde gövdede daha yaygın olmakla beraber tüm vücutta maküler egzematöz lezyonlar ve sol koltuk altında 2x2 cm boyutunda LAP mevcuttu. Anne baba arasında akraba evliliği olduğu ve iki kardeşin immün yetmezlik ön tanısı ile tetkik edilirken ağır pnömoni ve kolit nedeniyle tanı almadan exitus olduğu öğrenildi. Laboratuvar incelemesinde lökosit sayısı 5300/mm<sup>3</sup>, total lenfosit sayısı 1600/mm<sup>3</sup>, total nötrofil sayısı 3300/mm<sup>3</sup>, immunglobulin düzeyleri normaldi. Viral tetkikleri negatif saptandı. Periferik kanda CD8+ T lenfositleri çok düşük (CD3+CD8+:%0.7), CD4+ T lenfositleri yüksek (CD3+CD4+:%56); CD3, CD19, HLA-DR, HLA-ABC ve CD16/56 ekspresyonları normal saptandı. Hasta kombine immün yetmezlik ön tanısı ile takip ve tedaviye alındı, hasta, anne-baba ve sağlıklı kız kardeşten genetik analiz gönderildi. Yatışı sırasında (10 aylıkken) sarılık, ateş, ödem gelişen hastanın laboratuvarında lenfopeni, nötropeni ve ferritin>1500 saptanması üzerine hemofagositik sendrom düşünülerek tedaviye siklosporin eklendi. Takibinde batın distansiyonu, generalize ödemi, bacaklarda ve kollarda soyulmaları ve solunum sıkıntısı gelişen hasta ex oldu. CD8+ T lenfosit düşüklüğü ile seyreden, 'ZAP 70 eksikliği' ön tanısı ile gönderilen genetik analizde ZAP 70 geninde (NM\_001079) 12. exonda, literatürde henüz olmayan iki heterozigot mutasyon saptandı. Anne baba ve kız kardeşle heterozigot mutasyon olması üzerine aileye genetik danışmanlık önerildi.

**Anahtar Kelimeler:** immün yetmezlik, ZAP 70

[Abstract:0163][PS-062]

**Anajen saç kaybı ile giden Noonan sendrom-benzeri hastalığı olan bir olguda ICF2 eksikliği****Baran Erman1, Özlem Akgün Doğan2, Pelin Özlem Şimşek Kiper2, Rahşan Göçmen4, Deniz Çağdaş Ayvaz3, Kaan Boztuğ5, Gülen Eda Ütine2, İlhan Tezcan3, Koray Boduroğlu2****1Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Translasyonel Tıp Araştırma Merkezi, İstanbul****2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, Ankara****3Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****4Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Bölümü, Ankara****5CeMM, Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Vienna**

Giriş: Anajen saç kaybı ile giden Noonan sendrom-benzeri hastalık (NS/LAH) RASopatiler olarak adlandırılan ve RAS/MAPK yolağında görev yapan molekülleri etkileyen mutasyonların sebep olduğu hastalık grubu içinde yer almaktadır. Hastalık çok nadir görülmekle birlikte hipertelorizm, pitozis, kognitif bozukluk, boy kısalığı, makrosefali, kardiyak defektler ve ektodermal anomaliler ile karakterizedir. ICF2 eksikliği ise immün yetmezlik-sentromerik instabilite-yüz görünümünde anomali (ICF) sendromu olarak adlandırılan hastalık grubunda yer almaktadır. ZBTB24 geninde yer alan mutasyonlar hastalığa yol açmaktadır. Hastalık otozomal resesif geçişli olup, immünoglobulin düşüklüğü ve buna bağlı olarak görülen tekrar eden enfeksiyonlar ve fasiyal dismorfizm ile karakterizedir. Literatürde, anajen saç kaybı ile giden Noonan sendrom-benzeri hastalıkla birlikte ICF eksikliği olan bir hasta bugüne kadar tanımlanmamıştır.

Olgu ve Yöntem: Birinci derece akraba anne, babadan olan hasta 3 yaşında İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Genetik Bölümüne başvurmuştur. Fiziksel muayenesinde gelişme geriliği, yüz görünümünde anomali saptanan hastanın laboratuvar bulgularında serum immünoglobulin düzeylerinde, CD4+ ve CD19+ hücre sayılarında düşüklük saptanmıştır. Hastanın ekokardiyografisinde mitral yetmezlik, beyin manyetik rezonans görüntüleme ise ventriküler dilatasyon ve ektopik nörohipofiz bulguları ortaya çıkmıştır. Çalışmada tüm ekzom dizileme temelli immünyetmezlik ve RASopatilere yönelik iki farklı zenginleştirme kiti kullanılmıştır. Toplam yaklaşık 400 gen hedeflenmiş ve dizileme yapılmıştır. Elde edilen sonuçlar analiz edildiğinde SHOC2 geninde heterozigot, ZBTB24 geninde ise homozigot missense mutasyonlar saptanmıştır (R49Q).

Sonuç: Olgumuz NS/LAH sendromu ile ICF2 eksikliğinin bir arada bulunduğu literatürde tanımlanan ilk vakadır. RASopatilerde özellikle ağır ve farklı semptomları olan hastalarda immünolojik değerlendirilmenin de yapılması hekimler tarafından düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** ICF, RASopati, immün yetmezlik

NS/LAH sendromu, ICF2 eksikliği ve hastanın klinik bulguları

	NS/LAH sendromu	ICF2 eksikliği	İndeks olgu
Fasiyal dismorfizm			
Makrosefali	+	-	+
Hipertelorizm	+	+	+
Epikantus	+	+	-
Makroglossi	-	+	-
Hipertrofik dişeti	+	-	+
Retrognati	-	+	+
Gelişme geriliği	+	+	+
Eklem laksitesi	+	-	+
Ektodermal anomaliler			
Esnek cilt	+	-	+
Egzama	+	-	+
İhtiyozis	+	-	+
İntestinal malrotasyon	-	-	+
Ektopik hipofiz	-	-	+
İmmün yetmezlik	-	+	+

[Abstract:0167][PS-063]

**Nadir Bir Olgu: EBV'ye yatkınlıkla seyreden OX40 Defekti**

**Can Akal1, Pınar Gür Çetinkaya2, Çağman Tan2, Begüm Özbek2, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz2, Feyzi İlhan Tezcan2**  
**1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara**  
**2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İmmünoloji Ünitesi, Ankara**

**GİRİŞ**

OX40, TNFRSF4 reseptör süperailisinden bir proteindir. OX40 defekti otozomal resesif bir primer immün yetmezliktir. Antijenle karşılaşma sonrasında saatler içinde APC yüzeyinde oluşan OX40-OX40L eşleşmesi T-hücre stimülasyonunda rol almaktadır. Aktivasyon sonrası uzamış hücre bölünmesinde ve hücre ölümünü engellemede rol oynar. APC'lerdeki OX40 ekspresyonuyla hastalık aktivitesinde korelasyon görülmektedir.

**OLGU**

16 yaşında kız hasta, ailenin 11. gebeliğinden 6. çocuk olarak, 11 yaşından itibaren başlayan tekrarlayan ateş, artralji, miyalji, servikal lenfadenopatiyle başvurduğunda HSV, EBV, Rubella IgM (+); abdomen, boyun, aksiller USG'de multiple reaktif LAP, hepatomegali, parankimal heterojenite, splenomegali saptandı. Bu dönemde üveit de mevcuttu ve ACE düzeyi 75 bulundu. Mediastinal LAP biyopsisi sarkoidozla uyumlu bulununca; metotreksat ve prednizolon başlanmış olduğu, 3 yıl sonra kesildiği, 16 yaşındayken uzamış ateş ve pansitopeniyle başvurduğunda LAP, hepatosplenomegalide artış, KİA'da hemofagositoz saptandığı öğrenildi. Kan EBV PCR düzeyi 19,930 kopyaydı. SSS bulguları gelişince çekilen kraniyal MRG serebellit, menenjit ile uyumluydu. BOS viral ensefalit panelinde HHV-6 pozitif, EBV PCR 4208000 kopya/ml görüldü. İmmünolojik değerlendirmesinde lenfopeni, CD4 ve T-hücre alt gruplarında düşüklük olması üzerine çalışılan hedeflenmiş primer immün yetmezlik panelinde TNFRSF4(OX40) geni exon 5'te INDEL mutasyon saptandı. Hastaya HLA tam uyumlu kız kardeşinden KİT planlanmaktadır.

**TARTIŞMA**

OX40 defekti oldukça nadir görülen, daha önce eksikliği Türkiye'de 9 yaşında Kaposi sarkom tanılı bir vakada saptanmış olan bir primer immün yetmezliktir. Hastada HHV-8 izole edilmiştir, vakamızda HHV-6 meningoensefaliti, eş zamanlı EBV sekonder HFS görülmektedir. Bu hastalık grubunda, OX40-OX40L defektine bağlı olarak T-hücre yanıtlarının azalmış olduğu görülmektedir. Literatürde daha önce OX-40 defektiyle EBV ilişkisi bildirilmemiş olup vakamız literatürde bu açıdan ilk vaka olma özelliği taşımaktadır.

**Anahtar Kelimeler: TNFRSF4(OX40), T-hücre stimülasyonu, EBV**

**Sonuçlar**

Semptomların başlangıç yaşı (yıl)	11	
Başvuru yaşı (yıl)	16	
Hastalıklar	Sarkoidoz, Üveit, sekonder HFS	
Tam kan sayımı (CBC)	EBV enfeksiyonu başlangıcında	Meningoensefalit (2 ay sonra)
Hemoglobin (g/dl)	9.6	7.2
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	4500 (4400-8100)	<b>1000 (4400-8100)</b>
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	89000	37000
Absolü lenfosit sayısı (/mm <sup>3</sup> )	<b>600 (1400-3300)</b>	0
Absolü nötrofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	3300	900
<b>Serum immünoglobülinler</b>		
IgA (mg/dl)	86.6 (139-378)	
IgG (mg/dl)	1710 (913-1884)	
IgM (mg/dl)	1040 (88-322)	
Total IgE (IU/ml)	11.8	
<b>Lenfosit subset (%/sayı) (/µl)</b>		
CD3	15 (56-84)	
CD4	15 (31-52)	
CD8	3 (18-35)	
CD16-56	3 (3-22)	
CD19	31 (6-23)	
T hücre alt grupları (%/sayı) (/µl)		
Naive Th CD4+ (CCR7+/CD45RA+)	<b>1.9 (57.1-84.9)</b>	
C.Memory Th CD4+ (CCR7+/CD45RA-)	<b>6.5 (11.3-26.7)</b>	
Efektör Memory Th CD4+ (CCR7-/CD45RA-)	82.1 (3.3-15.2)	
TEMRA Th CD4+ (CCR7-/CD45RA+)	9.3 (0.4-2.6)	
TREC CD4+/CD45RA+/CD31+	<b>0 (7-100)</b>	
Naive Tc CD8+ (CCR7+/CD45RA+)	<b>7 (19-29)</b>	
C.Memory Tc CD8+ (CCR7+/CD45RA-)	<b>4 (28.4-80.6)</b>	
Efektör Memory Tc CD8+ (CCR7-/CD45RA-)	24 (6.2-29.3)	
TEMRA Tc CD8+ (CCR7-/CD45RA+)	64 (9.1-49.1)	
<b>Mutasyon</b>	TNFRSF4 1 exon 5 chr1:1147330 c.625_626delGTinsTC, c.625delG	
<b>EBV DNA kopya</b>	İlk geliş (Serum)	Meningoensefalit (BOS)
	19,930 kopya/mL	4,208,000 kopya/mL

[Abstract:0168][PS-064]

**Ağır Lenfopeni: Adenozin Deaminaz (ADA) eksikliği olan iki olgu sunumu**

**Anar Gurbanov<sup>1</sup>, Pınar Gür Çetinkaya<sup>2</sup>, Betül Karaatmaca<sup>2</sup>, Deniz Nazire Ayvaz<sup>2</sup>, İlhan Tezcan<sup>2</sup>**  
**1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara**  
**2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara**

**Giriş:**

Adenozin deaminaz eksikliği ağır kombine immün yetmezliğe (AKİY) yol açmakta olup vakaların %10-15'ni oluşturmaktadır. Adenozin deaminaz hücrelerde pürin metabolizmasında yer alan bir enzimdir. Adenozinin inozine parçalanmasını katalizlemektedir. Adenozin deaminaz eksikliği kromozom 20q13'te meydana gelen delesyon veya notka mutasyonlar sonucu ortaya çıkar. Eksikliğinde özellikle lenfoid seri hücreler için toksik olan metabolitlerin birikimi sonucunda, hücreler apoptoza giderek ölmektedir. Bu nedenle hastalarda ağır lenfopeni (<500/mm<sup>3</sup>) mevcuttur.

**Olgu:**

Birinci olgumuz üç aylıktan beri ağır lenfopeni, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, metabolik hastalık ön tanısıyla ile takip edilmiş ve hipogamaglobulinemisi nedeni ile İVİg başlanmış, dokuz aylıkken immün yetmezlik ön tanısıyla hastanemize sevk edilmişti. İkinci olgumuz yirmi günlükken monoliyazis ve lökopeni görülmesi nedeniyle immün yetmezlik ön tanısıyla hastanemize yönlendirilmiş. Hastaların klinik ve laboratuvar bulguları Tablo 1'de özetlenmiştir. Hastalara moleküler genetik analiz ile ADA eksikliği tanısı konularak, hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) planı ile donör taraması başlatıldı. İlk olgumuz ARDS gelişmesi nedeni ile kaybedildi, ikinci olgumuza HLA tam uyumlu anneannenin kardeşinden, hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) yapıldı ve kliniğimizde İVİg tedavisi ile izlenmektedir.

**Tartışma:**

ADA eksikliği hematopoietik kök hücre nakli (HKHN), enzim replasman tedavisi (ERT) veya gen tedavisi yapılmadığı takdirde yaşamın ilk yıllarında ölümlerle sonuçlanan AKİY'dir. Yaşamın ilk aylarında klinik olarak belirtiler ortaya çıkmakta, erken tanı, etkin tedavi sağlayabildiği için yaşam kurtarıcı olabilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** adenozin deaminaz, immün yetmezlik, lenfopeni

ADA eksikliği saptanan 2 hastanın başvuru klinik ve laboratuvar bulguları

	Olgu 1	Olgu 2
Cinsiyet	Erkek	Erkek
Başvuru yaşı	9 ay	20 gün
Akrabalık	1.derece kuzen	3.derece kuzen
Viral/Bakteriyel enfeksiyon	Tekrarlayan akciğer, sepsis	Sepsis, monoliyazis
Lenfoproliferasyon	Yok	Yok
Organomegali	Yok	Yok
Alerji	Yok	Yok
Otoimmünite	Yok	Yok
Malignite	Yok	Yok
TAM KAN SAYIMI		
Hemoglobin (g/dl)	11,3 gr/Dl	11,8 gr/Dl
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	4,2 x10 <sup>3</sup> /μL (7200-18000)	2 x10 <sup>3</sup> /μL (6700-14000)
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	182 x10 <sup>3</sup> /μL	309 x10 <sup>3</sup> /μL
Absolü lenfosit sayısı (/mm <sup>3</sup> )	0,1 x10 <sup>3</sup> /μL (3400-7600)	0 x10 <sup>3</sup> /μL (3900-9000)
Absolü nötrofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	2,9 x10 <sup>3</sup> /μL	0,4 x10 <sup>3</sup> /μL
İMMÜNGLOBULİNLER		
IgA (mg/dl)	46,8 mg/dL (8-80)	<6,67 mg/dL (11-14)
IgG (mg/dl)	541 /dL (220-900)	1820 mg/dL (633-1406)
IgM (mg/dl)	65,4 mg/dL (46-304)	7,44 mg/dL (22-87)
Total IgE (IU/ml)	1,35 UI/mL	<1 UI/mL
LENFOSİT ALT GRUPLARI (% ve absolü sayılar) (/μl)	Absolü Lenfosit: 100	Absolü Lenfosit: 0
CD3	0,4 % (49-76) / 0,4 (1900-5900)	0 % (53-84) / 0 (2500-5600)
CD4	0,1 % (31-56) / 0,1 (1400-4300)	0 % (35-64) / 0 (1800-4000)
CD8	2% (12-24) / 2 (500-1700)	0 % (12-28) / 0 (590-1600)
CD16-56	20 % (3-15) / 20 (160-950)	0 % (4-18) / 0 (170-830)
CD19	0,7 % (14-37) / 0,7 (610-2600)	0 % (6-32) / 0 (430-3000)
ADA enzim düzeyi	0 mmol/h/mg (16.4-36.4)	0 mmol/h/mg (16.4-36.4)

[Abstract:0181][PS-065]

### Düşük doz busulfan içeren hazırlama rejimi PİY hastalarında ne denli etkili?

*Sevgi Köstel Bal, Şule Haskoloğlu, Candan İslamoğlu, Figen Doğu, Aydan İkincioğulları  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara*

**GİRİŞ:** Hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) pek çok primer immün yetmezlikte (PİY) tek küratif tedavi seçeneğidir. Hedef en az toksik hazırlama rejimleri uygulayarak başarılı immün yapılanma, uzun ve nakil kaynaklı morbiditeden uzak sağkalım sağlamaktır. Hedeflenmiş busulfan düzeyiyle düşük yoğunluklu hazırlama rejimleri, kontrolsüz inflamasyon sonucunda organ hasarı gelişmiş kronik granülomatöz hastalık tanısıyla nakil yapılan hastalarda yüksek sağkalım oranları ve engraftman başarısıyla tercih edilen bir yöntem olmuştur. Burada, kronik granülomatöz hastalığın yanı sıra, benzer şekilde yoğun inflamasyon/organ hasarı ile seyreden ve düşük doz busulfan içeren hazırlama rejimi ile nakil yapılan 12 çeşitli PİY hastasından elde edilen sonuçlar sunulmaktadır.

**Yöntem:** Kronik inflamasyona bağlı organ hasarları nedeniyle nakil ilişkili morbidite geliştirme riski yüksek çeşitli PİY tanılı 12 hastanın nakil dönemi ve sonrası verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Bulgular: 12 hastaya 17 nakil yapıldı. Ortanca izlem süresi 24 ay, toplam sağkalım %100'dür. Hiçbir hastada transplant ile ilişkili morbidite gelişmedi. Nakil sonrasında 9/12 hastada engraftman gerçekleşti; 3 hastada sekonder, 2 hastada primer graft kaybı meydana geldi. AUC ölçümü yapılmamış hastalarda busulfan 7.5 mg/kg dozunda kullanıldı. 5 hastada AUC ölçümü yapıldı, 4'ünde kümülatif doz 45-60 mg/L.hr aralığında kaydedildi. Sonuç: Hedeflenmiş busulfan düzeyiyle düşük yoğunluklu hazırlama rejimleri HKHT'de düşük toksisitesi nedeniyle kronik enflamasyonlu/organ hasarlı olgularda güvenli bir yaklaşım gibi görünmektedir; ancak başarılı engraftman için busulfan (AUC) monitorizasyonunun mutlaka ve titizlikle yapılması gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** düşük doz busulfan, AUC, primer immün yetmezlik

[Abstract:0183][PS-066]

### Primer İmmün Yetmezlik Hastalarında Periodontal Durumun ve Dişeti Oluğu Sıvısı Sitokin Düzeylerinin Değerlendirilmesi

*Buket Acar1, Deniz Çağdaş Ayvaz2, Çağman Tan2, Yağmur Deniz İlarıslan1, Cansu Özşin Özler3, Betül Karatmaca2,  
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*

Primer immün yetmezlikler (PİY), immün sistem hücre ve fonksiyonlarının kalitatif veya kantitatif olarak etkilendiği geniş bir hastalık grubu olarak tanımlanabilir. İmmün yetmezliğe neden olan nötropeni, hiper IgE sendromu, IgA eksikliği gibi hastalıklarda antijenlere karşı vücut savunmasının zayıflaması, şiddetli sistemik infeksiyonların yanı sıra oral ülserasyonlara ve immün sistemin başlangıç ve adaptif yanıtlarıyla karakterize periodontal lezyonlara neden olabilir.

Bu çalışmanın amacı; konjenital nötropeni, lökosit adezyon defekti, hiper-IgE sendromu, kronik granülomatöz hastalık gibi PİY hastalarında periodontal durumu değerlendirmek ve dişeti oluğu sıvısının sitokin profilini belirlemektir.

#### Yöntem

Bu çalışma 2-30 yaş arası PİY hastaları ile sistemik olarak sağlıklı bireylerle gerçekleştirilmiştir. Ağız içi muayenede sert ve yumuşak dokular incelenerek herhangi bir lezyon varlığı araştırılmıştır. Periodontal dokuların değerlendirilmesinde çeşitli periodontal indekslerden yararlanılmıştır. Dişeti oluğu sıvısındaki pro- ve anti-inflamatuvar sitokin düzeylerinin belirlenmesi için alınan örnekler çoklu analiz kitiyle değerlendirilmiştir.

#### Bulgular

Araştırmada 26 (19 erkek, 7 kız çocuk; yaş ort:10.6±6.3) PİY tanısı almış ve 22 (17 erkek, 5 kız çocuk; yaş ort:11.2±4.1) sistemik olarak sağlıklı birey yer almıştır. PİY hastalarında akraba evliliği ve oral yumuşak doku lezyonu görülme oranı kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur (p<0.05). Hasta ve kontrol grubu arasında mikrobiyal plak düzeyi açısından anlamlı bir farklılık bulunmamakla beraber (p=0.09); hasta grubunda gingival inflamasyon ve alveoler kemik kaybı düzeyi daha yüksek bulunmuştur (p<0.05). İki grup arasında IL-10, IL-13, IL-15 ve IL-17 açısından anlamlı fark bulunmaktadır (p<0.05).

#### Sonuç

PİY hastalarında lokal ve sistemik immünoinflamatuvar yanıt değişimi, inflamatuvar periodontal hastalık riskini artırmaktadır. PİY hastalarında periodontal sağlığın korunması ve idamesi için dental ve periodontal muayeneler sık aralıklarla yapılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Primer İmmün yetmezlik, Diş eti oluğu sıvısı, Periodontal durum



[Abstract:0185][PS-067]

## Ataksi Telenjektazi Hastalarında Hiperimmünglobülin M (HIGM) Fenotipinin Prognoz ile İlişkisi

Şule Haskoğlu<sup>1</sup>, Caner Aytekin<sup>2</sup>, Sevgi Bal<sup>1</sup>, Candan İslamoğlu<sup>1</sup>, Figen Doğu<sup>1</sup>, Aydan İkincioğulları<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji, Ankara

AT, DNA tamirinde ve hücre siklusunda rol alan ATM kinaz enzimini kodlayan ATM genin mutasyonu sonucu gelişen; ilerleyici serebellar ataksi, okülökütanöz telenjektazi, hümorale ve hücresele immün yetmezlik, radyasyon hipersensitivitesi ve maligniteye yatkınlık ile seyreden OR bir hastalıktır. Hipogammaglobülinemi, en sık immünolojik bulgu iken hastaların %10'unda HIGM fenotipi görülmektedir. HIGM fenotipi olan olgularda, ağır enfeksiyonlar ve malignite nedeniyle prognozun daha kötü olduğu bildirilmektedir. Bizde bu çalışmada, AT'li hastalarımızın klinik, immünolojik bulgularını, HIGM fenotipi olan hastalarda enfeksiyon, malignite ve yaşam süreleri arasında bir fark olup olmadığını değerlendirmeyi amaçladık.

2007-2017 yılları arasında, Ankara Üniversitesi TF Çocuk İmmünoloji-Alerji Kliniği ve Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Kliniklerinde izlenen 72 hastanın klinik, laboratuvar ve takip özellikleri retrospektif olarak değerlendirildi.

K/E:41/32, akraba evliliği 53, ailede etkilenen başka birey 23 olguda mevcuttu. Semptom yaşı 4 ay-6yaş, tanı yaşı 2 ay-15yaş arasındaydı. Tüm olgularda ataksi ve telenjektazi mevcuttu. Sık enfeksiyon (üst/alt SYE) 55, bronşiektazi 16, malignite 8, otoimmün hastalıklar 6, granülomatöz cilt yaraları 4 olguda mevcuttu. Lenfopeni 30, Ig izotiplerinden birinde düşüklük 62, CD3+ T hücre lenfopenisi 43, yetersiz lenfosit aktivasyon yanıtı 26, HIGM fenotipi 15, aşırı yüksek IgM düzeyi 4 hastada saptandı. Ex olan 19 hastanın (pnömoni:10, lenfoma:6, karaciğer yetmezliği: 2, böbrek yetmezliği:1) 5'inde HIGM fenotipi vardı. HIGM fenotipli hastalarda ortalama yaşam süresi, malignite, organ yetmezliği ve mortalite oranları sırasıyla 7 yaş, %13, %20 ve %33 iken, diğer hastalarda bu oranlar sırasıyla 16,5 yaş, %7, %0, %24 idi. Bu sonuçlar; AT hastalarında HIGM fenotipinin kötü prognoz ile ilişkili olduğunu düşündürmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Ataksi-telenjektazi, Hiperimmünglobülin M fenotipi, prognoz

[Abstract:0196][PS-068]

## DOCK8 Eksikliğinde Nükleik Asit Algı Yolakları Bozuklukları ve Baskılanmış Tip I IFN Üretimi

Başak Kayaoğlu<sup>1</sup>, Büşranur Geçkin<sup>1</sup>, İhsan Cihan Ayanoğlu<sup>1</sup>, Atıl Bişgin<sup>2</sup>, Mustafa Yılmaz<sup>3</sup>, Mayda Gürsel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Orta Doğu Teknik Üniversitesi Fen-Edebiyat Fakültesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara

<sup>2</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana

<sup>3</sup>Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana

STAT3, DOCK8 eksikliği ve STAT1 işlev kazanım (GOF) mutasyonuna sahip hastalar kombine immün yetersizlik olarak sınıflandırılmaktadırlar. Bu hastalarda, başlıca kronik mukokütanöz kandidiazis olmak üzere belli bir grup ısrarcı enfeksiyonlar gözlenmektedir. Diğerlerinden farklı olarak, DOCK8 eksikliğinde viral enfeksiyonlara karşı yatkınlık olduğu bilinmektedir. Viral enfeksiyonlara karşı koruyucu bağışıklığın oluşmasında, viral nükleik asitlerin doğal bağışıklık reseptörleri aracılığı ile tanınması önemli bir rol oynamaktadır. Bu çalışmada, hastalardan ve sağlıklı bireylerden izole edilen periferik kan mononükleer hücreleri (PBMC), çeşitli doğal bağışıklık reseptör agonistleri ile uyarılmış, etkinleşen sinyal iletim yolları ve sitokin yanıtları değerlendirilmiştir. STAT3, DOCK8 eksikliği ve STAT1 GOF mutasyonuna sahip hastalar, TLR ligandlarına ve enflamazom etkinleştiricilere karşı sağlıklı bireylerle benzer seviyelerde pro-enflamatuvar sitokin üretimi (TNF- $\alpha$ , IL-6 ve IL-1 $\beta$ ) göstermişlerdir. Buna karşılık, DOCK8 eksikliği olan hastalarda farklı tip nükleik asit esaslı ligandlara (D tipi CpG ODN, HSV-DNA, poly I:C ve cGAMP) karşı tip I interferon ve kemokin yanıtı (IFN- $\alpha$  ve IP10) belirgin şekilde azalmışken, STAT1 GOF mutasyonu ve STAT3 eksikliği olan hastalarda normal düzeylerde tip I interferon üretimini gözlemlenmiştir. Sonuçlar, DOCK8 eksikliğinin, viral enfeksiyonların önlenmesi için esas olan nükleik asit algılama yollarını etkileyebileceğini ortaya koymaktadır. Ancak, bu hastaların plazmalarındaki IP-10 kemokin miktarları tayin edildiğinde, DOCK8 eksikliği olan hastalarından birinde, STAT3 eksikliği ve STAT1 GOF mutasyonuna sahip hastalarda sağlıklı bireylere kıyasla yüksek miktarda interferon ilişkili kemokin olan IP-10 saptanmıştır. Bu durum, STAT1 GOF ve STAT3 mutasyonları için hiper STAT1 fosforlanması ile açıklanabilir. Buna karşılık, DOCK8 eksikliğinde, bu durum üretilen kemokinin reseptöre bağlanmasıyla indüklenmesi beklenen sinyal yollarında veya olumsuz geribildirim mekanizmalarında bulunabilecek olası bozukluklar ile açıklanabilir.

**Anahtar Kelimeler:** DOCK8, Nükleik Asit Algı Yolakları, Tip I IFN



[Abstract:0197][PS-069]

## Otoimmün hemolitik anemi ile prezente olan RAG1 mutasyonlu olgu

**Hasan Kapaklı1, Hüseyin Tokgöz2, Nail Topbaş1, Sevgi Keleş1, Şükrü Nail Güner1, Luigi D. Notarangelo3, İsmail Reisli1, Ümran Çalışkan2**

**1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya**

**2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Ana Bilim Dalı, Konya**

**3Amerika Ulusal Sağlık Örgütü, İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Washington, DC, USA**

**GİRİŞ:** RAG 1 (Rekombinaz aktive edici gen 1); RAG kompleksinin bir komponenti olup immünglobulin ve T hücre reseptör gelişim sürecinde V(D)J gen rekombinasyonu önemli rolü olan bir genidir. Bu gende oluşan homozigot mutasyonlar T-B- ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) tablosuna yol açarken hipomorfik mutasyonlar farklı immünolojik fenotiplere (Ommen sendromu, AKİY, leaky AKİY) yol açabilir. Bu hastalar genellikle hayatı tehdit edebilen tekrarlayıcı bakteriyel, viral veya fırsatçı patojen ajanlarla enfeksiyonlarla başvururlar. Burada 20 aylıktan itibaren semptomları başlayan 5 yaşında tanı olan RAG1 mutasyonlu bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Beş yaşında erkek hasta ilk olarak iki buçuk yaşında ateş, plevral ve perikardiyal efüzyon, persistan lenfopeni ve trombositopeni nedeni ile hematoloji kliniğince takibe alınmıştı. Hikayesinden hastanın 20 aylık iken sepsis ve piyodermi, 24 aylık iken akut bronşiolit ve 26 aylık iken akut gastroenterit nedeni ile hastaneye yatırıldığı öğrenildi. Takibinde hemolitik anemi gelişmesi üzerine Evans sendromu tanısı aldı ve perikarditinin tekrarlaması üzerine immün yetmezlik açısından kliniğimize danışıldı. Hastanın tam kan sayımında lenfopeni (1000/mm<sup>3</sup>) ve trombositopenisi mevcuttu. İmmünglobulin değerleri normal olan hastanın periferik lenfosit alt grup analizinde mutlak CD3+ (350/mm<sup>3</sup>), CD3+CD4+ (240/mm<sup>3</sup>), CD3+CD8+ (50/mm<sup>3</sup>), CD19+(80/mm<sup>3</sup>) sayısının ve RTE (%4.6) oranının düşük olduğu gözlemlendi. PHA ile CD25 aktivasyonunda T hücrelerinde aktivasyon olmadığı saptandı ve hastaya kombine immün yetmezlik tanısı konuldu. Yapılan genetik analiz sonucunda RAG1 geninde Bileşik Heterozigot mutasyon saptandı.

**Sonuç:** RAG 1 eksikliği tekrarlayan ağır enfeksiyonlarla karakterize bir ağır kombine immün yetmezliktir. Bu gende oluşan bazı mutasyonlar daha hafif seyirli klinik tablolara yol açmakta ve hastalar farklı klinik bulgularla beklenenden daha ileri yaşlarda bize başvurabilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** RAG1, Çocuk, OHA, Kombine İmmün Yetmezlik

[Abstract:0198][PS-070]

## Ataksi telenjiektazi hastalarının ebeveynlerinde enfeksiyonlar ve lenfosit alt grup bozuklukları

**İsmail Öğürlü1, Safa Barış1, Ahmet Özen1, Emel Uyar1, Ayça Kıyıkım1, Dilek Başer1, Gözde Yeşil2, Hacer Aktürk3, Ayper Somer3, Elif Karakoç Aydın1**

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

**2Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Genetik Bölümü, İstanbul**

**3İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Enfeksiyon Bilim Dalı, İstanbul**

**Amaç:** Ataksi Telenjiektazi (AT), ATM genindeki homozigot mutasyon sonucu oluşur ve kombine immün yetmezlik ile ilişkilidir. Heterozigot AT taşıyıcıları, malignite, diyabet ve kardiyovasküler hastalıkları oluşumu için risk taşımaktadır. Gözlemlerimiz, taşıyıcı bireylerde ayrıca enfeksiyon sıklığında artış olduğunu göstermektedir. Bu çalışmadaki amacımız, AT hastalarının ebeveynlerinde artmış enfeksiyon riskinin immünolojik nedenlerinin akan hücre ölçer ile araştırılmasıdır.

**Yöntem:** 25 AT hastası (19K/9E) ve 37 ebeveynin (19K/18E) klinik bulguları kaydedildi. Daha sonra yaş uyumlu 35 kontrol ile hasta ve ebeveynlerin T ve B hücre alt grupları akan hücre ölçerle değerlendirildi. Klinik bulguların özelliklerine göre lenfosit alt tiplerinin bulguları karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Çalışmamızda AT hastalarında artmış enfeksiyon bulgularının yanında, heterozigot taşıyıcıların %51'inde (n=19) enfeksiyon sıklığının fazla olduğu görüldü. Bu enfeksiyonlar sırasıyla, kronik otit (n=2), pnömoni (n=1), deri abseleri (n=2), ishal (n=2), HSV ve HPV enfeksiyonu (n=6), tırnak mantar enfeksiyonu (n=11) şeklindeydi. Sağlıklı yaş uyumlu kontroller ile karşılaştırıldığında ebeveynlerin, CD4+CD45+ naif T (p=0.006) ve timusta lenfosit üretimini göstergesi olan RTE (p=0.03) hücrelerinde anlamlı düşüklük belirlendi. Ebeveynler de kendi içerisinde enfeksiyon sıklığı açısından karşılaştırıldığında, ciddi tekrarlayan enfeksiyonlara sahip hastaların %84.5'inde (n=17) naif T ve RTE düşük saptandı (p<0.001).

**Sonuç:** Çalışmamızda elde ettiğimiz bulgular özellikle naif T ve RTE hücreleri düşük ebeveynlerde enfeksiyona yatkınlığın normal bireylere göre daha yüksek olduğunu göstermektedir. T lenfositlerde gözlenen hücresel düşüklükler, DNA tamir mekanizmasının bozuk olduğunu düşündürmektedir. Çalışmalarımız hipotezimizi doğrulamak için bu yönde devam etmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Ataksi telenjiektazi, ebeveyn, immünolojik bozukluklar, lenfosit alt tiplmesi



[Abstract:0202][PS-071]

**Naif ve İndüklenmiş Mezenkimal Kök Hücrelerin Fokal Segmental Glomeruloskleroz Üzerine Etkisinin Sprague-Dawley Modeli Üzerinde İncelenmesi**

**Özge Burcu Şahan<sup>1</sup>, Emine Korkmaz<sup>2</sup>, İlyas Onbaşılar<sup>3</sup>, Kadri Şafak Güçer<sup>4</sup>, Figen Kaymaz<sup>5</sup>, Fatih Özaltın<sup>6</sup>, Ayşen Günel Özcan<sup>1</sup>**  
**1Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kök Hücre Bilimleri Ana Bilim Dalı, Ankara**  
**2Hacettepe Üniversitesi, Nefrojenetik Laboratuvarı, Ankara**  
**3Hacettepe Üniversitesi, Transgenik Hayvan Teknolojileri Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara**  
**4Hacettepe Üniversitesi Hastanesi, Pediatrik ve Perinatal Patoloji Ünitesi, Ankara**  
**5Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Histoloji ve Embriyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara**  
**6Hacettepe Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Ankara**

Podosit hasarı ile seyreden fokal segmental glomeruloskleroz (FSGS)'un tedavisinde mevcut tedavi yöntemleri yetersiz kalmaktadır. İmmunomodülasyon özellikleri ile doku rejenerasyonu sağlayabilen Mezenkimal Kök Hücreler (MKH) FSGS'de umut vaat edici olabilir. Yayınlanan son çalışmalar herhangi bir doku hasarının rejenerasyonunda, çeşitli faktörlerle kültür ortamında indüklenmiş MKH'lerin (iMKH) standart ortamlarda çoğaltılmış naif MKH'lere oranla daha etkili olduğunu göstermektedir.

In vivo Puromisin Aminonükleozid (PAN) modelinde podosit hasarının rejenerasyonunda immünomodülasyon kapasitesi artırılmış iMKH'lerin naif MKH'lara göre etki farkını araştırmayı amaçladık.

Bu pilot çalışmamızda FSGS modeli oluşturmak için erkek Sprague-Dawley (SD) sıçanlara intraperitoneal tek doz Puromisin Aminonükleozid (PAN) (150mg/kg) enjeksiyonu yapıldı. FSGS'nin oluştuğu biyokimyasal (protein/kreatinin (P/K) oranı), immunhistokimyasal (SYNPO antikoru ile) ve elektron mikroskopisinde podosit efasmanı olup olmamasına göre değerlendirildi. PAN uygulama sonrası 3. (erken dönem) ve 5. (geç dönem) günlerde 2x10<sup>5</sup> naif MKH veya indüklenmiş MKH (IGF-1 ve HGF ile) intravenöz olarak sıçanlara enjekte edildi. MKH veya iMKH tedavisinden sonra 3., 9. ve 20. günlerde P/K oranına bakılmak üzere 24 saatlik idrarları toplandı ve 20. günde hayvanlar sakrifiye edildi.

İdrardaki P/K oranları değerlendirildiğinde; akut hasarın 3. gününde tedavi uygulamasında, iMKH'ler ile proteinürinin 9. günde tamamen kaybolduğu (P/K:1,22 mg/mg) saptandı. Naif MKH ile ise proteinüri düzeylerinin yüksek devam ettiği (P/K:68,13 mg/mg) ve ancak, 20. günde proteinüride azalma olduğu görüldü (P/K:8,02 mg/mg). Hasar sonrası 5. günde tedavi uygulanan sıçanlarda ise hem naif hem indüklenmiş hücreler ile proteinürinin 9.günde tamamen kaybolduğu saptandı.

Sonuç olarak akut hasar sonrası erken dönemde sadece indüklenmiş MKH uygulaması hasarı düzelterken hasarın geç döneminde naif MKH uygulaması indüklenmiş MKH'ler kadar etkili olabilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** İndüklenmiş Mezenkimal Kök Hücre, Fokal Segmental Glomeruloskleroz, Puromisin Aminonükleozid, Proteinüri

[Abstract:0219][PS-072]

**Primer İmmün Yetmezlik Hastalarında Kemik İliği Nakli Sonrasında Bacillus Calmette Guerin (BCG) Aşısı Morbiditesi**

**Selin Sevinç<sup>1</sup>, Şule Haskoloğlu<sup>2</sup>, Sevgi Köstel Bal<sup>2</sup>, Candan İslamoğlu<sup>2</sup>, Figen Doğu<sup>2</sup>, Aydan İkinciöğulları<sup>2</sup>**  
**1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara**  
**2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Allerji Bilim Dalı, Ankara**

Giriş: BCG aşısı tüberküloz profilaksisi için ülkemizde 2. ayda rutin olarak uygulanan canlı bir aşıdır. Bazı PİY hastalıklarında BCG aşısı lokal veya yaygın enfeksiyon tablosuna yol açmakta, morbidite ve mortalite üzerinde etkili olmaktadır. Bu çalışmada, KİT sonrası BCGitis gelişen 27 hastamızın izlem ve tedavi sonuçları değerlendirildi.

Yöntem: 2004-2017 yılları arasında PİY nedeniyle KİT yapılan ve BCGitis gelişen 27 hastanın; BCG aşısı komplikasyonları, fizik muayene bulguları, anti tüberküloz tedavileri ve süreleri, yan etkileri ve yanıtları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Hastaların ortanca başvuru yaşı 7 ay (2-14 ay), nakil zamanında ortanca yaş 11 ay (3-64ay), nakil sonrası ortanca izlem süresi 41 aydır. Hastaların 18'ine ağır kombine immün yetmezlik, 9'una kombine immün yetmezlik tanısıyla KİT yapıldı. 15 hastaya tam uyumlu, 12 hastaya yarı uyumlu vericiden nakil yapıldı. 16 (%60) hastaya hazırlama rejimi verildi. Hastaların %18'ine (n:5) KİT öncesi tüberküloz profilaksisi uygulandı. BCGitis ortalama +38 günde (2-240 gün) saptandı. 18 hastada lokal, 9 hastada yaygın tutulum izlendi. Ortalama antitüberküloz tedavi süresi 9,5 ay (1-30 ay), ortalama tam remisyon süresi 9,9 aydır (15 gün-30 ay). 3 hastada rekürrens izlendi. 9 hastaya cerrahi tedavi uygulandı. 17 hastada tedaviye ikincil yan etki görüldü, en sık yan etki transaminaz yüksekliği (n:14), ikinci sırada (n:6) hematolojik yan etkilerdi.

Sonuç: KİT sonrası dönemde immün rekonstitüsyonun bulgusu da olan BCGitis, hastalarımızda önemli bir morbidite nedeni olmakla beraber organ yetmezliği ve mortaliteye neden olmadığı görüldü. Medikal tedavi yanında gerekli olgularda cerrahi de uygulanarak, tüm hastalar başarıyla tedavi edildi. PİY'lerin BCG aşısı yapılmadan önce tarama programları ile tanı alması bu önemli morbiditeyi önleyecektir.

**Anahtar Kelimeler:** BCGitis, kemik iliği nakli, primer immün yetmezlik

[Abstract:0220][PS-073]

### Nadir Bir İmmün Yetmezlik: Pürin Nükleozid Fosforilaz Eksikliği

Şükrü Çekiç<sup>1</sup>, Yasin Karalı<sup>1</sup>, Fevzi Aydoğdu<sup>2</sup>, Sara Şebnem Kılıç Gültekin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

<sup>2</sup>Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Bursa

#### GİRİŞ:

Pürin Nükleozid Fosforilaz (PNP) eksikliği otozomal resesif (OR) geçişli, enfeksiyon ve otoimmün hastalıklara yatkınlıkla seyreden nadir bir immün yetmezliktir. Azalmış PNP aktivitesi sonucu biriken metabolitlere bağlı gelişen toksisite nedeniyle ile T- B+ NK+ kombine immün yetmezlik tablosu gelişir.

#### Olgu:

On üç aylık kız suçiçeği aşısı yapıldıktan 3 hafta sonra sol uylukta aşı yapılan bölgenin etrafında içi sıvı dolu lezyonların oluşması yakınmasıyla başvurdu. Özgeçmişinde hipotoni ve ürik asit düşüklüğü nedeniyle tetkik edilmiş. Anne baba kuzen evliliği var. Fizik muayenede; sol uylukta en geniş olmak üzere baş, gövde ve ekstremitelerde yaygın değişik evrelerde veziküler lezyonları vardı. Nörolojik muayenede hipotonisitesi vardı ve desteksiz oturamıyordu. Laboratuvarında ürik asit düşüklüğü (<1 mg/dl), lenfopeni (0.345 K/ $\mu$ L), lenfosit alt gruplarında T lenfopeni (CD 3: %4,7(%65-85), CD 4: %3,7 (%29-59), CD 8: %0,5 (%19-48),CD4/CD8:7,4, HLA-DR: %45,6, CD 19: %16,7 (%7-23),HLA DR +CD 19 +: %16,1,CD3 +CD16+ CD56 +: 0,1,CD3- CD16+ CD56 +:%61,6 )saptandı. İmmünglobulinleri yaşına göre normaldi. PNP enzim aktivitesi düşük saptandı. Hastaya mevcut klinik ve laboratuvar bulgularına dayanarak PNP eksikliği tanısı konuldu. İntravenöz immünglobulin (600 mg/kg, 3 hafta arayla), asiklovir, flukanazol, sefotaksim ve vankomisin tedavileri başlandı. Tedavi sonrası HLA uyumu tam olan erkek kardeşinden kemik iliği transplantasyonu (KİT) yapıldı.

#### TARTIŞMA:

PNP eksikliği nadir bir kombine immün yetmezliktir. Literatürde son yapılan çalışmaya göre toplam 67 hasta bildirilmiştir. Özellikle ürik asit düşüklüğü önemli uyarıcı faktördür. Hipoürisemisi olan hastalarda PNP eksikliği düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Pürin Nükleozid Fosforilaz, Kombine İmmün Yetmezlik, Hipoürisemi

[Abstract:0224][PS-074]

### Yenidoğan döneminde tanı alan Omenn Sendromu olgusu

Şükrü Çekiç<sup>1</sup>, Yasin Karalı<sup>1</sup>, Hilal Özkan<sup>2</sup>, Fatma Nilgün Köksal<sup>2</sup>, Sara Şebnem Kılıç Gültekin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

<sup>2</sup>Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Bursa.

GİRİŞ: Omenn sendromu; eritrodermi, deskuamasyon, alopesi, kronik ishal, gelişme geriliği, eozinofili, Ig E yüksekliği, lenfadenopati ve hepatosplenomegali ile karakterize otozomal resesif geçişli bir ağır kombine immün yetmezliktir. Bildirilen vakaların çoğunda RAG1 ve RAG2 genlerinde hipomorfik mutasyonlar saptanmıştır.

Olgu: Altı günlük kız hasta, doğumundan itibaren fark edilen; yaygın eritrodermi, kaş ve kirpiklerin yokluğu ve yüksek eozinofil sayısı (eozinofil: %23) nedeniyle tarafımıza yönlendirildi. Özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Bir buçuk yaşında sağlıklı erkek kardeşi vardı. Fizik muayenede yaygın eritrodermi, deskuamasyon ve alopesi saptandı. Tam kan sayımında; lökositoz (24900/mm<sup>3</sup>), nötropeni (1090/mm<sup>3</sup>), eozinofili (10800 /mm<sup>3</sup>-%43,6) saptandı. Diğer tetkiklerinde; IgG: 422 mg/dl, IgA<6,25 mg/dl, IgM<15 mg/dl, total Ig E:35,3 u/ml, CD 3:%66,7, CD4:%31,5, CD8:%31,4, CD4/CD8:1, HLA-DR:%59, CD19:%1,6, CD3-CD16+CD56+:%13,4, CD45RA:%10,3, CD45RO:%88,8, CD4+CD45RA+:%0,5, CD4+CD45RO+:%73,6. Olguya mevcut klinik ve laboratuvar bulgularına dayanarak Omenn sendromu tanısı konuldu ve 600mg/kg dozunda IVIG başlandı. Kemik iliği nakli planlandı ancak nakil hazırlık aşamasında gelişen sepsis nedeniyle kaybedildi.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Omenn sendromunun prognozu tedavisiz olgularda çok kötüdür. Erken tanı ve hızla kemik iliği nakli yapılması hastaların yaşam sürelerinin uzaması için son derece önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** Omenn sendromu, eritrodermi, hipereozinofili

[Abstract:0232][PS-075]

**Hiper IgE kliniğinde gelen RLTPR eksikliği: Olgu Sunumu****Hasan Kapaklı1, Muhammed Furkan Erden1, Esra Hazar Sayar1, Mehmet Ali Karaselek1, Şeyma Çelikkilek Çelik1, Şükrü Nail Güner1, Talal A. Chatila2, Sevgi Keleş1, İsmail Reisli1****1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya  
2Harvard Üniversitesi Boston Çocuk Hastanesi, İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Boston, MA, USA**

Giriş: Proline-rich domain-containing protein (RLTPR) geni T-hücrelerinde organ spesifik immüniteden sorumlu myosin 1 linker 2 ve capping protein regülatörünü kodlamaktadır. Bu protein CD4+T hücrelerindeki CD28 sinyal uyarılma yolağında rol almaktadır. Bu gende oluşan mutasyonlar otozomal resesif olarak kalıtılan ve CD4+T hücrelerinde düşüklükle karakterize immün yetmezlik tablosuna yol açmaktadır. Klinik olarak bu hastalar normal bir ciltle doğarken, ilerleyen yıllarda eritrodermi, egzema, seberoik dermatit, soğuk ürtiker, hiperpigmente lezyonlar, tekrarlayan bakteriyel akciğer enfeksiyonları gibi farklı klinik bulgularla başvurabilmektedir.

Olgu: Sekiz yaşında erkek hasta, kliniğimize 6 yaşında iken, 12 aylıktan itibaren vücutta kaşıntı, kızarıklık, döküntü, baş bölgesinde tekrarlayan yaralar ve tekrarlayan bronşit şikayeti ile başvurdu. Anne ve babası aynı köyden olan hastanın kendi kardeşinin ve annesinin iki kardeşinin, 1.5 yaşlarında öldüğü öğrenildi. Antihistamik tedavilere kısmi yanıt alınan hastanın değerlendirmesinde vücutta yaygın polimorfik döküntüler, cilt kuruluğu, eozinofili (1100/mm<sup>3</sup>) ve IgE yüksekliği (4320 IU/ml) vardı. İnhalasyon ve besin spesifik IgE'ler negatif, tekrarlayan bronşitler nedeniyle çekilen Toraks BT'si normal bulundu. Hiper IgE sendromu açısından bakılan HIES skoru düşüktü. Genetik analizinde RLTPR geninde homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Ağır egzema, IgE yüksekliği ile başvuran olgularda Hiper IgE sendromu haricinde ülkemiz gibi akraba evliliğinin sık olduğu ülkelerde RLTPR eksikliğide akılda bulundurulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** RLTPR, IgE, çocuk, immün yetmezlik

[Abstract:0238][PS-076]

**JAK3 ve LAD3 mutasyonlu bir olgu****Hüseyin Tokgöz1, Ümran Çalışkan1, Gökhan Gözün2, Hasan Kapaklı2, Özge Metin Akcan3, Şükrü Nail Güner2, Luigi D. Notarangelo4, Sevgi Keleş2, İsmail Reisli2****1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Ana Bilim Dalı, Konya  
2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya  
3Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Ana Bilim Dalı, Konya  
4Amerika Ulusal Sağlık Enstitüsü, İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Washington, DC, USA.**

Giriş: Lökositlerin enflamasyon bölgesine göçleri damar endoteli ile lökositler üzerindeki  $\beta 2$  integrin molekülleri(CD11veCD18) arasındaki etkileşim sonucu oluşur. Bu moleküllerde eksiklikler lökosit adezyon eksikliği(LAD) olarak bilinen primer immün yetmezlik tablosuna yol açar. LAD otozomal resesif kalıtılan, vücutta tekrarlayan ağır cilt enfeksiyonları ve lökositoz ile karakterize nadir bir primer immün yetmezliktir. Tanımlanmış 3 tip LAD hastalığı vardır. LAD-3 Kindlin-3 proteinini kodlayan FERMT3 genindeki mutasyon sonucu oluşur ve lökosit ve trombositlerdeki integrinlerde fonksiyonel bozukluk ile karakterizedir.

Janus Kinaz3(JAK3) eksikliği ise T-B+NK- immunofenotip ile karakterize ağır kombine immün yetmezlik(AKİY) olup AKİY'lerin %7-14'inden sorumludur. Bu hastalar genellikle ilk 1 yaşta büyüme geriliği, sık enfeksiyon ve inatçı ishal gibi bulgularla başvururlar. Burada her iki genetik mutasyonu taşıyan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Anne baba uzaktan akraba olan 7 aylık erkek hasta halsizlik, solukluk, ciltte yaralar, anemi ve lökositoz nedeni ile hastanemize sevk edildi. Genel durumu kötü olan hastanın sağ kalça lateralinde, sırtta, boyunda etrafında eritemli halo bulunan ortası nekrotik, pürülan akıntılı, kötü kokulu nodüler lezyonları vardı. Laboratuvar tetkiklerinde Hgb:9,5 gr/dl, WBC:32.000/mm<sup>3</sup>, ANS:14.800/mm<sup>3</sup>, ALS:12.000/mm<sup>3</sup>, PLT:158.000/mm<sup>3</sup> idi. Periferik yaymasında lenfomonositoz mevcut, atipik hücre yoktu. Trombositlerin bol ve dağınık olduğu görüldü. Periferik lenfosit alt grup analizi normal olan hastanın Recent Timik Emigrant (%5.6) hücre oranının AKİY/KİY düşündürecek düzeyde düşük olduğu gözlemlendi. Periferik yaymada küme yapmamış trombositleri, immün yetmezlik kliniği olan ve göbek bağı 1 aylıktan düşen hastada LAD olabileceği düşünüldü. Hastanın immünglobulinleri, CD11a, CD11b, CD11c ve CD18 ekspresyonu ile DHR testi normal geldi. Yapılan genetik analiz sonucunda hem FERMT3 hem de JAK3 geninde homozigot mutasyon tesbit edildi.

Sonuç: Literatürde daha önce JAK3 ve LAD3 birlikteliği tanımlanmamıştır. Sık enfeksiyon ile birlikte atipik klinik bulgularla başvuran olgularda birden fazla gen defektinin olabileceği unutulmamalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** LAD3, JAK3, Çocuk, immün yetmezlik

[Abstract:0239][PS-077]

## IgM Yüksekliğinin Eşlik Ettiği Artemis Gen Defekti

**Hasan Kapaklı<sup>1</sup>, Esra Hazar Sayar<sup>1</sup>, Fadime Ceyda Eldeniz<sup>1</sup>, Şükrü Nail Güner<sup>1</sup>, Mehmet Ali Karaselek<sup>1</sup>, Bodo Grimbacher<sup>2</sup>, Sevgi Keleş<sup>1</sup>, İsmail Reisli<sup>1</sup>**

**1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya**

**2Center for Chronic Immunodeficiency, UniversityMedical Center Freiburg, Germany**

**GİRİŞ:** DCLRE1C (DNA cross-linkrepair 1c) geni V(D)J gen rekombinasyonu ve DNA onarımında rol alan Artemis proteinini kodlar. Bu gende oluşan mutasyonlar sonucunda genellikle ağır kombine immün yetmezlik kliniği görülürken, özellikle ekzon 3 ve 14'deki mutasyonlarda klinik daha hafif seyredebilir ve tanı geç yaşlara sarkabilir. Burada HiperIgM sendromu klinik ve laboratuvar bulguları ile başvurup genetik analiz sonucu Artemis gen eksikliği tanısı alan iki olgu sunulmuştur.

**Olgu I:** 12 aylık kız hasta, 10 aydır devam eden diaper dermatit ve 2 aydır olan hırıltılı solunum şikayetleri ile başvurdu. Öyküsünde anne baba kuzen olduğu öğrenildi. Laboratuvar incelemesinde mutlak lenfosit:3030/mm<sup>3</sup>, IgG düşük(65 mg/dl), IgA normal(66 mg/dl), IgM yüksek (113 mg/dl) saptandı. Periferik lenfosit alt grub analizinde mutlak CD3+(%43), CD3+CD4+(%18), ve CD19+B(%7) hücre oranlarının düşük olduğu gözlemlendi. Lenfosit proliferasyon testinde T hücrelerinde uyarımla aktivasyon olmadı. Genetik analizinde Artemis mutasyonu tespit edildi.

**Olgu II:** 4 yaş erkek hasta, 3 yıldır devam eden sık hastalanma şikayetleri ile başvurdu. Öyküsünde anne baba kuzen, kardeşinde ALL olduğu öğrenildi. Laboratuvar incelemesinde IgG düşük(210 mg/dl), IgA düşük(6 mg/dl), IgM yüksek (311 mg/dl) saptandı. Lenfosit:1000/mm<sup>3</sup> olan hastanın periferik lenfosit alt grub analizinde mutlak CD3+(%49), CD3+CD4+(%17), ve CD19+B(%9) hücre oranlarının düşük olduğu görüldü. Lenfosit proliferasyon testinde T hücrelerinde uyarımla aktivasyon olmadı. Cd40 ligand eksikliği açısından bakılan genetik analiz normal saptandı. Genetik analizinde Artemis mutasyonu tespit edildi.

**Sonuç:** Kombine İmmün yetmezlik kliniği ile seyreden ve IgM yüksekliği belirlenen hastaların ayırıcı tansında Artemis gen defekti de düşünülmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Artemis Gen defekti, Ig M Yüksekliği, Kombine İmmün Yetmezlik

[Abstract:0178][PS-078]

## Dental Folikül Mezenkimal Kök Hücreleri Atopik Dermatit Hastalarından İzole Edilen Periferik T Lenfositlerde Aktivasyona Bağlı Apoptozu Baskılar

**Noushin Zibandeh<sup>1</sup>, Deniz Genç<sup>1</sup>, Züleyha Özgen<sup>2</sup>, Yazgül Duran<sup>1</sup>, Safa Barış<sup>1</sup>, Kamil Göker<sup>3</sup>, Tülin Ergün<sup>2</sup>, Tunç Akkoç<sup>1</sup>**

**1Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul**

**2Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dermatoloji Anabilim Dalı, İstanbul**

**3Marmara Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız ve Çene Cerrahi Anabilim Dalı, İstanbul**

**Amaç:** Bu çalışmada, Dental Folikül Mezenkimal Kök Hücrelerin (DF-MKH) Th2 baskın Atopik Dermatit hastalarının periferik kanından izole edilen lenfositleri üzerindeki immünomodülatör etkisinin in vitro ortamda araştırılması ve Th1/Th17 baskın Psoriasis hastaları ve sağlıklı bireylerle karşılaştırılması amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Marmara Üniversitesi Dermatoloji, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Polikliniği takipli AD tanısı almış hastalar (n=9), Psoriasis hastaları (n=6) ve sağlıklı bireyler (n=6) çalışmaya dahil edilmiştir. Laboratuara gelen 20 ml venöz kandan Periferik Kan Mononükleer Hücre (PKMH) izolasyonu yapıldı. PKMH'ler uyaransız ve uyarımlı ortamda DF-MKH varlığında ve yokluğunda 72 saat kültür edildi. Süre sonunda CD4+/CD8+T lenfosit proliferasyonu, hücre apoptoz belirteçleri, T regülatör hücre oranları, Naive/Memory T hücre oranları ve kültür süpernatantından sitokin düzeyleri flow sitometri cihazında, GATA3/Tbet1/FoxP3 protein ekspresyonları Western Blot yöntemiyle analiz edildi.

**Bulgular:** AD ve psoriasis hastalarında CD4+ ve CD8+T lenfositlerin DF-MKH varlığında hücre proliferasyonu, Fas(CD95), FasL(CD178) ve TNFR1I yüzdesi anlamlı derecede baskılandı (p<0,05). Her iki hasta grubunda memory T hücre oranı DF-MKH varlığında anlamlı olarak azalırken, Naive T hücreleri anlamlı olarak arttı (p<0,05). DF-MKH varlığında CD4+CD25+Foxp3+ oranı AD ve Psoriasis grubunda arttı (p<0,05). IL-17A, IL-6 ve TNF-α düzeyleri her iki hasta grubunda anlamlı olarak baskılandı (p<0,05). IFN-γ AD hastalarında DF-MKH varlığında anlamlı olarak artarken, Psoriasis hastalarında anlamlı olarak düştü (p<0,05). IL-10 her iki grupta anlamlı olarak arttı (p<0,05). T-bet ekspresyonu DF-MKH varlığında AD hastalarında artarken, Psoriasis hastalarında düştüğü görüldü (p<0,05).

**Sonuç:** DF-MKH'lerin Th2 baskın AD ve Th1/Th17 baskın psoriasis hastalıklarında aberan immün yanıtı düzelttiği saptandı. Sonuçlarımız DF-MKH'lerin inflammatuar deri hastalıklarında immünomodülatör etkisi olduğunu ve tedavi yaklaşımlarında kullanılmasının uygun olabileceğini düşündürmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Apoptozis, Atopik Dermatit, İmmünomodülasyon, Mezenkimal Stem Cell, Psoriasis

[Abstract:0216][PS-079]

**HLA-B27 Antijen Pozitifliği Olan Hastalarda Lenfosit Alt Grupları****Zehra Sucu, Şeyhan Kutluğ, Alişan Yıldırım**  
**19 Mayıs Üniversitesi tıp fakültesi çocuk hastanesi****1. GİRİŞ**

HLA-B27, MHC gen ailesinin bir parçası olarak, 6. kromozomun B lokusunda kodlanan ve T hücreler tarafından kişinin kendisine ait hücrelerle yabancı hücrelerin ayırımında kullanılan, bir dizi antijenik protein sınıfının genel adıdır. Güncel tıbbi bilgiler bu antijen pozitifliğinin bir dizi otoimmün ve otoinflamatuvar hastalıklarla yakın ilişkili olduğunu göstermiştir.

**2. BULGULAR**

Çalışmamızda polikliniğimize başvurmuş ve HLA-B27 pozitifliği saptanmış 19 vakanın verileri incelendi. Vakaların yaş dağılımı 1 yıl 3 ay ile 18 yıl 4 ay arasında değişmekteydi. Vakalar için en sık başvuru şikâyeti 52.6% ile sık enfeksiyon geçirme olarak belirlendi.

**3. TARTIŞMA**

Birtakım çalışmalar HLA-B27 pozitif hastalıklar grubundan juvenil AS hastalarında CD4+ hücre miktarlarının arttığını ortaya koymuştur. (1, 2) Bunun yanında JIA hastalarında CD8+ T hücrelerde olan artış ve CD45RA+ T hücrelerde olan azalıştan bahseden veriler mevcuttur. (3) Ayrıca İBH hastalarında CD19+ CD27+ B IgD- hücre miktarının azaldığı da bir çalışmada (4) gösterilmiştir. Bizim çalışmamızda ise CD4+ hücre için 7.7% oranda yükseklik mevcuttu. CD8+ T hücre için oran 15.4% seviyesindeydi. Tıpkı referans verdiğimiz çalışmada olduğu gibi bizim vaka grubumuzda da CD45RA+ T hücre oranlarında düşüklük olan grup mevcutken (46.2%), artış gözlenen bir vaka yoktu. Yine verilerimizde CD19+ CD27+ B IgD- Switched grupta olan 38.5% seviyesinde olan düşüklük, mevcut çalışmaları destekler nitelikteydi. Her ne kadar örneklem yetersizliğinden dolayı bu sayıların anlamlı olup olmadığı belirlenememiş olsa da, verilerin referans çalışmaları tamamen doğruluyor olması dikkat çekicidir. CD3+ T, CD19+ B, CD20+ B, CD45RO+ T hücrelerde görülen düşük yüzdeler ve HLA-DR+ T ve CD19+ CD27+ B hücreleri için yapılan ölçümler ise literatür için yeni verilerdir.

**Anahtar Kelimeler: HLA-B27, lenfosit, subset**

Tablo - Lenfosit Alt Tipleri İçin Özellikler

Alt Tip	Düşük	Normal	Yüksek
CD3+T (n=13)	2 (15,4%)	11 (84,6%)	0
CD4+T (n=13)	0	12 (92,3%)	1 (7,7%)
CD8+T (n=13)	0	11 (84,6%)	2 (15,4%)
CD19+B (n=13)	1 (7,7%)	12 (92,3%)	0
CD20+B (n=13)	2 (22,2%)	7 (77,8%)	0
CD45RA+T (n=13)	6 (46,2%)	7 (53,8%)	0
CD45RO+T (n=13)	6 (46,1%)	7 (53,8%)	0
HLA - DR +T (n=13)	2 (15,4%)	9 (69,2%)	2 (15,4%)
CD19 + CD27 + B (n=13)	1 (7,7%)	11 (84,6%)	1 (7,7%)
CD19 + CD27 + B IgD - Switched (n=13)	5 (38,5%)	7 (53,8%)	1 (7,7%)

[Abstract:0221][PS-080]

**Ev tozu akarı ve/veya polen alerjisiyle tetiklenen Allerjik rinitli erişkin hastalarda periferik eozinofil düzeyi ve Bronşiperreaktivitesi Subkutan İmmunoterapi (SCİT) tedavisi ile azalabilir mi?****Fatma Merve Tepetam<sup>1</sup>, Cihan Örcen<sup>1</sup>, Halime Pençe<sup>2</sup>, İsmet Bulut<sup>1</sup>****1Sağlık Bilimleri Üniversitesi Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İmmunoloji ve Alerji Kliniği, İstanbul****2Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biokimya Ana Bilim Dalı**

**GİRİŞ VE Amaç:** Allerjik rinit, bronşiperreaktivitesi (BHR) ile ilişkili olabilir ve astım gelişimi için artmış bir risk oluşturur. Çalışmamızda en az 1 yıllık tedavinin sonunda subkutan immunoterapinin (SCİT) klinik etkisinin yanında BHR ve eozinofil üzerine etkisini araştırmayı amaçladık.

**Yöntem:** Retrospektif vaka kontrol çalışması immunoloji ve allerji departmanımızda yapıldı. Kayıtlı veri, astımın eşlik ettiği veya etmediği, ev tozu akarı ve/veya polen alerjisine bağlı allerjik rinit semptomu olup SCİT planlanması öncesi BHR değerlendirilmesi için test yapılan hastalardan oluşuyordu. SCİT grubu ilaçların yanında en az 1 yıldır SCİT alan hastalardan oluşurken, kontrol grubu sadece ilaç tedavisi alan hastalardan oluşuyordu. Gruplar 1-4 yıl tedavi sonrasında semptom skor, ilaç tüketim, BHR, eozinofil değişimi ve yeni aeroallerjen duyarlanımı açısından karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Çalışmamızda SCİT grubu 40, kontrol grubu 28 hasta içeriyordu. Gruplar arasında yaş, cinsiyet, sigara öyküsü, takip süresi, astım sıklığı, ev tozu akarı ve/veya polen duyarlılık oranı açısından anlamlı bir fark yoktu. Sadece SCİT grubunda semptom skoru, eozinofil düzeyi anlamlı olarak azalırken, PD20 değerinin anlamlı olmasa da arttığı gözlemlendi (Tablo 1). Ancak gruplar arasında ay başına düşen ortalama ilaç tüketimi, yeni duyarlanma-duyarsızlaşma oranı açısından fark yoktu. Pozitif BHR (PD20 < 8 mg/ml) yüzdesi SCİT grubunda azalırken, kontrol grubunda ise arttığı gözlemlendi (Figür 1). Progrese olan hastaların (PD20 düzeyi azalan veya yeni PD20 < 16 mg/ml olan hastalar) yüzdesi kontrol grubunda anlamlı olarak daha fazlaydı (%70'e %38,1; p=0,046).

**TARTIŞMA VE Sonuç:** Randomize kontrollü daha fazla hasta içeren çalışmalara ihtiyaç olsa da erişkin hastalarda SCİT, PD20 düzeyini arttırarak BHR'yi ve aynı zamanda eozinofil düzeyini azaltır.

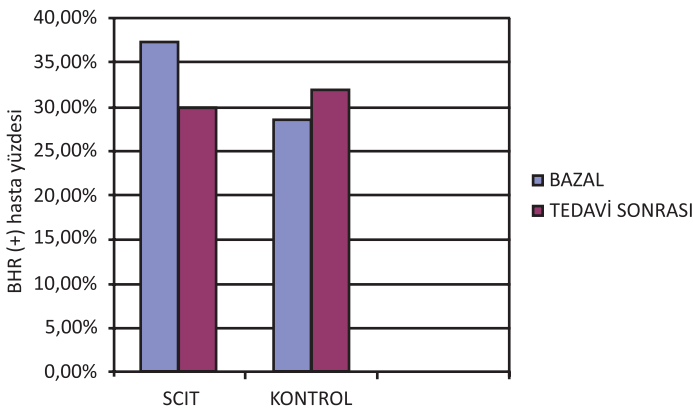
**Anahtar Kelimeler:** Bronşiperreaktivitesi, eozinofil, Subkutan immunoterapi

Tablo 1: Tedavi sonrası Grupların semptom, eozinofil ve PD20

	Bazal SCİT grup (n=40)	SCİT sonrası	p Değeri	Bazal Kontrol grup (n=28)	Medikal Tedavi Sonrası	p Değeri
^Semptom skoruru	15,26±3,82	6,81±4,58	<0,001	10,65±5,57	8,96±5,31	0,061
*Eozinofil Düzeyi <sup>1</sup> (hücre/ml)	275±200 (260)	256±211 (200)	0,023	200±130 (110)	170±110 (100)	0,59
^Eozinofil <sup>1</sup> (%)	4,15±2,55	3,45±2,35	0,057	2,79±1,23	2,58±1,43	0,72
*PD20 (mg/ml)	3,06±3,17 (1,85)	5,34±4,22 (3,76)	0,078	5,98±3,54 (5,53)	5,89±4,96 (5,71)	0,85

**Kısaltmalar:** SCİT: Subkutan İmmunoterapi, PD20: FEV1'de %20 düşme saptanan metakolin provakasyon dozu. <sup>1</sup>Sadece hemogram verileri olanlar dahil edildi. <sup>^</sup>:Normal dağılım nedeniyle ortalama±SD değerleri verildi, tedavi sonrası değişim için paired t test kullanıldı. <sup>\*</sup>:Anormal dağılım nedeniyle ortalama±SD yanında ortanca değerler verildi. Tedavi sonrası değişim analizinde wilcoxon signed rank test kullanıldı. p < 0,05 ise istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Figür 1: SCİT ve Kontrol grubunda tedavi sonrası BHR 'si (+) hasta oranının değişimi



**SCİT: Subkutan İmmunoterapi BHR:Bronşiperreaktivitesi McNemar test;p>0,05**



[Abstract:0112][PS-081]

## “Çıplak” Ağır Kombine İmmün Yetmezlikli 2 Kardeşte Tanımlanan Yeni Foxn1 Mutasyonu

**Sinem Fırtına<sup>1</sup>, Funda Çipe<sup>2</sup>, Yuk Yin Ng<sup>3</sup>, Ayça Kıyıkım<sup>4</sup>, Özden Hatırnaz Ng<sup>1</sup>, Tuğçe Sudutan<sup>1</sup>, Çiğdem Aydoğmuş<sup>2</sup>, Safa Barış<sup>4</sup>, Gülyüz Öztürk<sup>5</sup>, Elif Aydın<sup>4</sup>, Ahmet Özen<sup>4</sup>, Müge Sayitoğlu<sup>1</sup>**

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

**2Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve Enfeksiyon Birimi, İstanbul**

**3İstanbul Bilgi Üniversitesi, Genetik ve Biyomühendislik Bölümü, İstanbul**

**4Marmara Üniversitesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Birimi, İstanbul**

**5Acibadem Atakent Hastanesi, Çocuk Kemik İliği Nakil Ünitesi, İstanbul**

“Çıplak” ağır kombine immün yetmezlikler (AKİY), insanlarda FOXN1 gen mutasyonları sonucu görülen ve tedavi edilmediği takdirde yaşamın ilk yıllarında ölümcül olabilen bir sendromdur. FOXN1 mutasyonuna sahip hastalarda T-B+NK+ AKİY fenotipi yanı sıra gelişmemiş timus, konjenital alopesi ve tırnak distrofisi görülmektedir. Bu çalışmada, T-B+NK+ fenotipe sahip 2 kardeşin saç ve kaş foliküllerinin olmaması ve tırnak distrofisi gibi bulguları sebebiyle etkilenmiş kardeşler ve aralarında akraba evliliği bulunan ebeveynlerinde FOXN1 gen mutasyonları araştırılmış ve hastalarda daha önce tanımlanmamış bir mutasyon (NM\_003593.2:c.880G>A, p.V294I) tanımlanmıştır. İlk olarak, iki aylık erkek bebek pnömoni, otit ve geçmeyen diyare şikayeti ile kliniğe başvurmuş ve T-B+NK+ AKİY tanısı almıştır. Hastanın DNA örneği literatürde AKİYlerin patogeneğinde yer aldığı bilinen 18 geni içeren (IL2RG, JAK3, IL7RA, PTPRC, CD3D, CD3E, CD3Z, CORO1A, DCLRE1C, PRKCD, AK2, ADA, RAG1, RAG2, XLF/NHEJ1, LIG4, PNP, ZBTB24) yeni nesil genetik tanı paneli ile dizilenmiş ve herhangi bir mutasyon bulunamamıştır. Hastanın vefatından 14 ay sonra altı aylık kız kardeşi T-B+NK+ AKİY tanısı almış ve röntgende timus yokluğu, total alopesi ve tırnak distrofisi bulguları da görülmüştür. Ayrıca ailede yapılan T hücre reseptörü artık DNA halkası (TREC) ve B hücre kappa-reseptör artık DNA halkası (KREC) analizleri hastaların T negatif, B pozitif olduğunu doğrulamıştır. Ebeveynlerin TREC ve KREC seviyeleri yaş-uyumlu kontrolleri ile karşılaştırıldığında ebeveynlerin TREC seviyelerinin normal sınırlar içinde olsa da ortalama altında olduğu, KREC seviyelerinin ise ortalama olduğu görülmüştür. Daha önce yapılan çalışmalarda insanlarda bugüne kadar sadece üç FOXN1 mutasyonu (R255X, R320W, S188fs) gösterilmiştir. Bu çalışma ile hastalığa yol açan yeni FOXN1 mutasyonu belirlenmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Çıplak "nude" Ağır kombine immün yetmezlik, Timus yokluğu, alopesi, FOXN1 mutasyonu, tırnak distrofisi

[Abstract:0129][PS-082]

## Akciğer Enfeksiyonu Lenfadenopati ile Prezente Olan Hastada ITK Eksikliği ve EBV İlişkili Diffüz Büyük B Hücreli Lenfoma

**Yağmur Çakır<sup>1</sup>, Pınar Gür Çetinkaya<sup>2</sup>, Begüm Özbek<sup>2</sup>, Çağman Tan<sup>2</sup>, Deniz Çağdaş Ayvaz<sup>2</sup>, İlhan Tezcan<sup>2</sup>**

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

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

Lenfadenopati ayırıcı tanısı yapılırken enfeksiyonlar ve lenfoproliferatif süreçler akılda tutulmalıdır. ITK eksikliği EBV ilişkili lenfoproliferasyon gelişimiyle karakterize olabilen bir kalıtsal primer immün yetmezliktir. ITK, T hücre aktivasyonu için gerekli sinyal iletim moleküllerinden biridir. Burada multiple lenfadenopati, diffüz parankimal pulmoner nodüler tutulum, EBV ilişkili diffüz büyük B hücreli lenfoma gelişen ITK eksikliği tanısı alan kombine immün yetmezlikli bir olgu sunulmaktadır.

Onaltı yaşındaki erkek çocuk öksürük, halsizlik, boyunda şişlik ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonu nedeniyle başvurdu. Özgeçmişinde ilk kez 18 aylıkken pnömoni geçirdiği, yılda ortalama 3 kez pnömoni nedeniyle hastaneye yattığı öğrenildi. Fizik muayenesinde sol arka servikal, aksiller ve supraklaviküler lenfadenopati, hepatomegali ve bilateral akciğer bazallerinde krepitan ralleri mevcuttu. Akciğer grafisinde infiltrasyon ve nodüler lezyonları olan hastaya pnömoni tanısıyla tedavileri başlandı. Viral değerlendirmesinde serum EBV virüs yükü 1358 kopya/ml olarak saptandı. İmmünolojik tetkiklerinde IgM düzeyinde düşüklük, lenfosit alt gruplarında yüzde ve sayısal olarak düşüklük, T ve B hücre alt gruplarında düşüklük saptanması üzerine kombine immün yetmezlik tanısıyla IVIG başlandı. Toraks BT'sinde diffüz parankimal pulmoner nodüler tutulum, mediastinal lenfadenopatileri olan, kombine immün yetmezlik zemininde EBV ilişkili lenfoproliferatif hastalık düşünülen hastanın yeni nesil dizileme immün yetmezlik panel çalışmasında ITK geninde homozigot missense mutasyon saptandı. Hasta, yapılan supraklaviküler lenf nodu eksizyonel biyopsi sonucunda EBV ilişkili diffüz büyük B hücreli lenfoma tanısı aldı.

ITK eksikliği EBV'ye yakınlık oluşturan primer immün yetmezliklerden birisidir. Bu hastalarda ortaya çıkan immünolojik eksiklik nedeniyle EBV ilişkili poliklonal hiperplazi ve Hodgkin lenfoma dahil olmak üzere lenfoproliferatif hastalık gelişebilir. Bu nedenle büyük ve ilerleyici lenfadenopatileri olan hastalarda primer immün yetmezlik hastalıkları ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** EBV, ITK eksikliği, lenfadenopati, lenfoma



[Abstract:0137][PS-083]

**Primer immün yetmezlikli olgularımızın demografik ve klinik özellikleri: Çukurova bölgesi tek merkez deneyimi****Mahir Serbes, Dilek Doğruel, Ayşe Şenay Şasihüseynoğlu, Mustafa Yılmaz, Derya Ufuk Altıntaş**  
**Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Adana**

Giriş. Primer immün yetmezlikler enfeksiyonlara hassasiyetin arttığı, otoimmün hastalık ve malignite oluşumuna yatkınlıkla karakterize hastalıklardır.

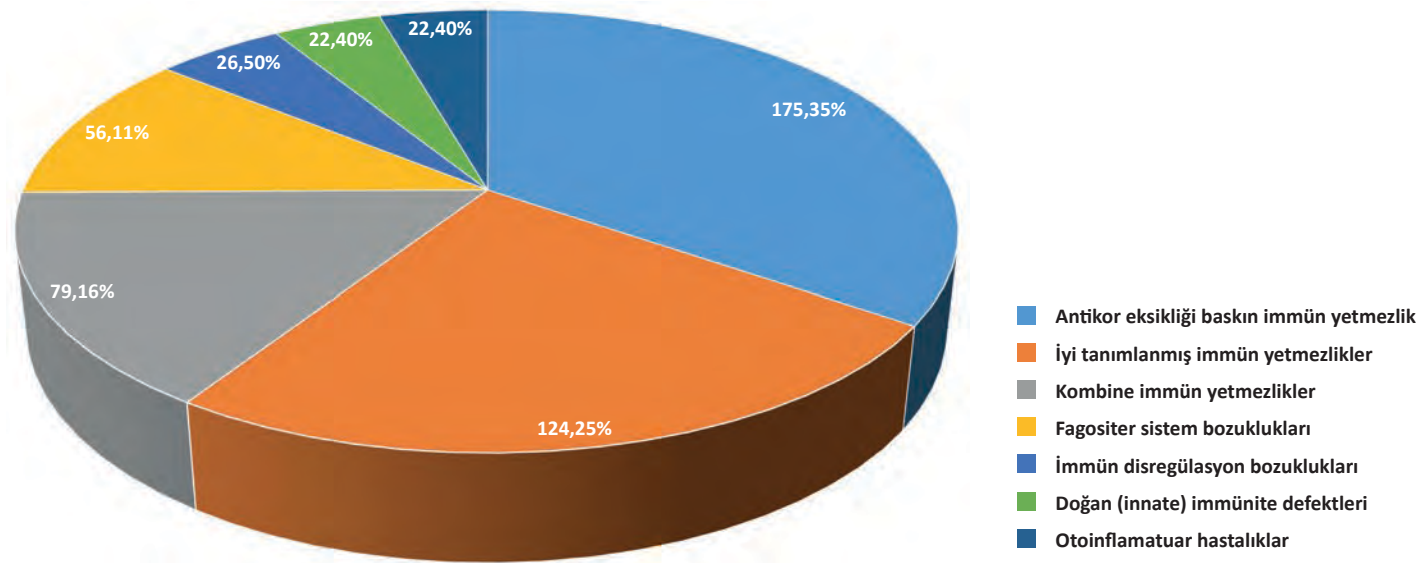
Amaç: Kliniğimizde primer immün yetmezlik tanısıyla izlenen hastaların klinik ve demografik özelliklerinin değerlendirmesi amaçlandı. Gereç-Yöntem: 1998-2017 tarihleri arasında kliniğimizde primer immün yetmezlik tanısı konulan toplam 504 hastanın dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmaya primer immün yetmezlik tanılı 504 çocuk hasta alındı. Hastalarımızın %59.5'i erkek (n=300), %40.5'i kız (n=204) idi. Primer immün yetmezlik tanısı vakalarımızdan %58.9'una (n=297) <6 yaş kondu. Hastalarda %64'inde (n=323) anne-baba arasında akraba evliliği ve %21.2'inde (n=107) ailede immün yetmezlik öyküsü olduğu tespit edildi. Başvuru sebepleri sırasıyla; en yaygın olarak tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu %37.5 (n=189), üst solunum yolu enfeksiyonu %24.4 (n=123), gastroenterit %9.9 (n=50) ve cilt enfeksiyonu %6.1 (n=31) saptandı. Araştırmamızda en sık tanı konulan immün yetmezlikler sırasıyla; %34.7'inde (n=175) antikor eksiklikleri, %24.6'ında (n=124) iyi tanımlanmış immün yetmezlikler, %15.6'ında (n=79) kombine T ve B hücre yetmezlikler, %11.1'inde (n=56) fagositer sistem bozuklukları, %5.1'inde (n=26) immün disregülasyon bozuklukları ve % 4.3'ünde (n=22) doğal immünite defektleri ve (n=22) otoinflamatuar hastalıklar olarak saptandı(şekil 1). Hastalarımızın %55.4'üne (n=279) Ig replasman tedavisi ve %5.1 ne (n=26) kemik iliği transplantasyonu yapıldı. Araştırmaya alınan 504 hastanın, %15'ü (n=76) öldü ve % 3.9 (n=20) izlem sırasında malignite gelişti. Otoimmünite %16.6 (n=84) ve alerjik hastalıklar %24.2 (n=122) hastamızda tespit edildi.

Sonuç: Primer immün yetmezlikler farkındalığının artması ve yeni tanımlanmış mutasyonlar ile her geçen gün spektrumu genişlemekte ve klinik önemi artmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** primer immün yetmezlikler, sıklık, demografik özellikler

Şekil 1- Primer immün yetmezlikli hastalarımızın dağılımı







[Abstract:0138][PS-084]

## Ağır Egzema ve Tekrarlayan Solunum Sistemi Enfeksiyonu ile İzlenen STK4 Mutasyonu Saptanan Bir Hasta

**Çağman Tan1, Halil Tuna Akar2, Begüm Özbek1, Pınar Gür Çetinkaya1, Betül Karaatmaca1, Deniz Çağdaş Ayvaz1, İlhan Tezcan1**  
1Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı  
2Hacettepe Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı

Giriş: Tekrar eden enfeksiyonların yanı sıra ağır atopik dermatit de primer immün yetmezlik için uyarıcı bir bulgu olabilir. Bu bildiriye tekrar eden alt solunum yolu enfeksiyonları, ağır atopik dermatit, tekrar eden siğiller ve ağır su çiçeği geçirme öyküsü nedeniyle kliniğimizde izlenirken STK4 mutasyonu saptanan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: 9 yaş kız hasta, 5 aylıktan itibaren tekrarlayan bronşiolit, IgE yüksekliği, ağır su çiçeği enfeksiyonu geçiren, tekrarlayan siğilleri olan, topikal ve oral steroid tedavisine yanıt vermeyen, ağır atopik dermatit ve bronşiolit nedeniyle hastaneye yatış şikayetleri ile başvurmuş. T hücre yetmezliği ön tanısı ile takip edilen hastaya IVIG tedavisi başlandı. 2017 yılında yeni nesil dizileme hedeflenmiş primer immün yetmezlik paneline alınan hastada STK4 geninin 7.ekzonunda(c.782GA>G, p.Cys261Tyr) homozigot missense mutasyon tespit edildi. Mutasyon veri bankalarında incelendiğinde; PolyPhen: 1,SIFT:0.0,Mutation Taster'da hastalık yapıcı olarak bulundu. Sanger dizileme ile aynı mutasyon analiz edildi ve hasta homozigot, anne ve babası heterozigot olarak tespit edildi.

Tartışma: Serin/Treonin Protein Kinaz 4 geni ilk defa 1995 yılında tanımlanmıştır. STK4 geni 20q13.12'de yerleşik bir gen dir. Hastanemizden yapılan çalışma ile uluslararası literatürde Türk kökenli bir ailede 4 vakada bildirilmiştir. Bu vakalarda T hücre yetmezliği, otoimmünite ve ciltte viral enfeksiyonlar bildirilmiştir. IgE yüksekliği, tekrarlayan bronşiolit gibi allerjik şikayetleri, ağır egzema, tekrarlayan viral enfeksiyonlar görülen hastalarda STK4 eksikliği akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** İmmün Yetmezlik, Atopik dermatit, Yeni Nesil Dizileme, STK4

[Abstract:0139][PS-085]

## Otozomal Dominant HİPER IgE SENDROMU: 2 Farklı Olgu ve 2 Farklı STAT3 Mutasyonu

**Çağman Tan1, Halil Tuna Akar2, Begüm Özbek1, Pınar Gür Çetinkaya1, Betül Karaatmaca1, Caner Aytekin3, Deniz Çağdaş Ayvaz1, İlhan Tezcan1**  
1Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı  
2Hacettepe Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı  
3Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Hiper IgE sendromu (HIES) ekzema, tekrarlayan deri ve akciğer enfeksiyonları, artmış serum IgE ile bağ dokusu ve iskelet anomalileri ile karakterize primer bir immün yetmezliktir. Otozomal dominant HIES de STAT3 mutasyonları hastalığa yol açmaktadır. Hedeflenmiş yeni nesil dizileme çalışmasında STAT3 mutasyonu saptanan iki olgu sunulmuştur.

OLGU 1: Aralarında 10 akrabalık olan anne babanın, 1 yaşındaki erkek çocuğu doğumundan beri devam eden aralıklı kusma şikayetleri ve ateş atakları ve şiddetli dermatit-saçlı deride döküntü nedeniyle kliniğimize başvurdu. İzlemede aşı yerinde abse formasyonu ve kusma-oral alımda bozukluk nedeniyle izlenirken hipogamaglobulinemisi nedeniyle IVIG verildiği, kliniğimize başvurusundan önce 3 defa pnömoni nedeniyle hastaneye yatış,oral moniliazis ve üçten fazla otit epizodu olduğu öğrenildi.

OLGU2: Dış merkezde immün yetmezlik şüphesi nedeni ile takipli olan 8 yaşındaki erkek hasta kliniğimize şiddetli dermatit, saçlı deride döküntü, tekrar eden akciğer enfeksiyonları ve bacaklarda abse nedeniyle başvurdu. Anne baba akrabalığı olmayan hastanın bir kardeşinin enfeksiyonla kaybedildiği öğrenildi.

Primer immün yetmezlik yeni nesil dizileme çalışmaları sonucunda iki hastada da STAT3 geni 22.ekzonda farklı missense mutasyonlar tespit edildi. Tespit edilen mutasyonlar; PolyPhen 0.99, SIFT: 0.0, Mutation Taster: disease causing (hastalık yapıcı) olarak tespit edildi. Hastalarımız kliniğimizde IVIG tedavisi altında izlenmeye devam edilmektedir.

Tartışma: HİES; nadir görülen yineleyen akciğer enfeksiyonları ve cilt bulguları ile karakterize olan, sık görülen astım ve atopik dermatitin de ayırıcı tanısına da girebilmektedir. Bu hastalarda yakın izlem, genetik tanı ve uygun tedavinin prognoza olumlu katkısı olacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Otozomal Dominant Hiper IgE Sendromu, Yeni nesil dizileme, STAT3 Mutasyonu



[Abstract:0140][PS-086]

**Erken Dönemde Su Çiçeği Geçiren Bir Olguda BTK Mutasyonu**

**Çağman Tan1, Halil Tuna Akar2, Begüm Özbek1, Pınar Gür Çetinkaya1, Deniz Çağdaş Ayvaz1, İlhan Tezcan1**  
**1Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı**  
**2Hacettepe Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı**

**Giriş:** Çocukluk çağında görülen hipogammaglobulinemi süt çocukluğunun geçici hipogammaglobulinemisinden agammaglobulinemiye kadar geniş bir klinik spektrumda karşımıza çıkmaktadır. Burada erken dönemde suçiçeği geçiren ve hipogammaglobulinemi nedeniyle kliniğimizde takip edilirken BTK mutasyonu saptanan bir olgu sunulmuştur.

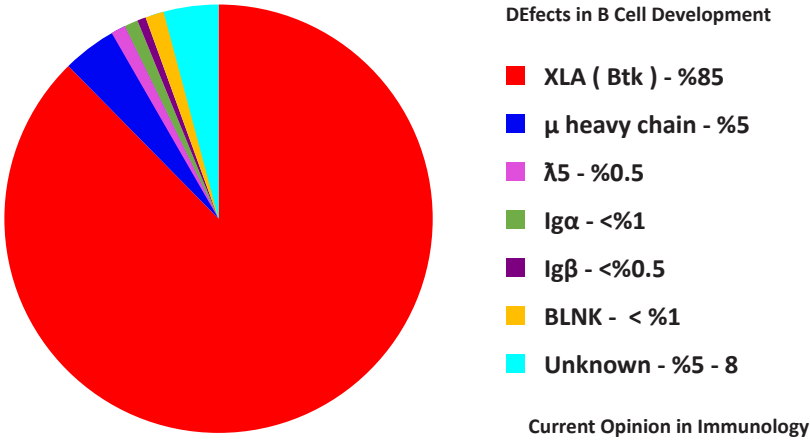
**Olgu:** Anne-baba akrabalığı olmayan, 2 yaşında erkek hasta;5 aylıkken su çiçeği geçirme öyküsü olan, 17 aylıkken enfeksiyon tablosu nedeni ile akut nekrotizan tonsilit, sepsis tanısı ile yatırılarak izlendikten sonra, yapılan tetkiklerinde hipogammaglobulinemi ve CD19,CD20 düşüklüğü saptandı. Aylık intravenöz immunoglobulin (IVIG) ile takip edilen hasta CD19 ve CD20 B lenfosit sayısı düşüklüğü ve hipogammaglobulinemi nedeni ile X'e bağlı agammaglobulinemi (XLA) tanısı ile hedeflenmiş primer immün yetmezlik yeni nesil dizileme çalışmasına alındı.

**Sonuç:** Hastada 843 varyant analizi sonucunda X kromozomu üzerinde yer alan BTK geninin 10. ekzonunda missense mutasyon tespit edildi. Tespit edilen mutasyon PolyPhen1,SIFT0.0,ClinVar Patojenik ve MutationTaster'da hastalık yapıcı olarak bulundu.Hastamız kliniğimizde IVIG tedavisi altında izlenilmeye devam edilmektedir.

**Tartışma:** Bu çalışma ile B-hücre eksikliği tespit edilen hastalarda hedeflenmiş primer immün yetmezlik paneli ile hızlı ve klinik ile uyumlu sonuçlar alınabileceği gösterilmiştir. BTK; X'e bağlı agammaglobulinemi vakalarının %85'inde görülse de kesin mutasyonun tespiti genetik danışma açısından önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** XLA, Yeni nesil dizileme, BTK mutasyonu

XLA Dağılım Grafiği





[Abstract:0141][PS-087]

## Beyaz Küre Yüksekliği ve Göbek Kordonunun Düşmemesi ile başvuran olguda ITGB2 Mutasyonu

**Çağman Tan, Begüm Özbek, Pınar Gür Çetinkaya, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan**  
**Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş: ITGB2 geni 21q22.3' te lokalizedir,  $\beta 2$  integrinlerin  $\beta$  subunitini kodlar. Otozomal resesif kalıtmı olan ITGB2 gen mutasyonları sonucunda tüm lökosit integrinlerin (Mac-1, LFA-1, p150, 95) sunumu eksiktir. Lökosit adezyonu sırasında sıkı tutunmada rol alan  $\beta 2$  integrinlerin ortak elemanı CD18 kodlaması hatalıdır, lökositler üzerinde CD18 ekspresyonu düşüktür. Yeni doğan döneminde beyaz küre yüksekliği ve göbek kordonunun geç düşmesi ile takip edilip ITGB2 mutasyonu saptanan hasta sunulmaktadır.

Olgu: 2.gebeliğin 2. yaşayarı 5 aylık kız hasta. Babanın 5, annenin 1 kardeşi 6-7 aylarda bilinmeyen nedenle kaybedilmiş. Hasta dış merkezde göbek kordonu etrafında kızarıklık ve şişlik, anal bölgede fissür ve hemaroid ile uyumlu görünüm olması üzerine 20 gün IV antibiyotik verildikten sonra CD18/CD11b yokluğu tespit edildikten sonra HLA tam uyumlu annesinden nakil planlandı. Hedeflenmiş primer immün yetmezlik yeni nesil dizi analizi çalışmasına alındı. Çalışma sonunda hastada ITGB2 geninde exon 6'da homozigot nonsense mutasyon tespit edildi.

Tartışma ve Sonuç: Lökosit adezyon defektinin 3 formu bulunmaktadır. Beyaz küre yüksekliği ve göbek kordonunun geç düşmesi LAD kliniği ile uyumludur. Tip I ve Tip III'te integrin fonksiyonları etkilenirken, Tip II de selektinler etkilenir ve fukozillenmiş ligand eksikliği bulunmaktadır. Hastamız hedeflenmiş primer immün yetmezlik yeni nesil dizi analizi ile LAD1 tanısı almıştır.

**Anahtar Kelimeler:** LAD1, ITGB2 geni mutasyonu, Yeni nesil dizileme

[Abstract:0142][PS-088]

## Pnömoni ve CD19-CD20 Yokluğu ile Başvuran Bir Hastada Homozigot PIK3R1 Mutasyonu

**Çağman Tan, Pınar Gür Çetinkaya, Begüm Özbek, Deniz Çağdaş Ayvaz, İlhan Tezcan**  
**Hacettepe Üniversitesi Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı**

Giriş:Class IA fosfatidylinositol 3-kinases (PI3K) enzimi hücre büyüme ve proliferasyonunda görev alır. Bu enzimin düzenleyici subunitesini kodlayan PIK3R1 geninin homozigot mutasyonlarının hipogamaglobulinemi ve B hücre eksikliğine ek olarak CD19 eksikliğine neden olduğu, heterozigot formlarının aksine büyüme geriliği yapmadığı yakın zamanda gösterilmiştir. Bildirilen olgularda agammaglobulinemi ve B hücrelerde gelişim defekti saptanmıştır. Buradaki olgu nadir bildirilmesi nedeniyle sunulmuştur.

Olgu: Aralarında 10 akrabalık bulunan anne-babanın 8 aylık kız çocuğu ateş öksürük şikayetleri ile başvurusunda pnömoniye eşlik eden idrar yolu enfeksiyonu nedeni ile yatırılarak IV antibiyotik başlanmıştı. Altta yatan immün yetmezlik açısından bakılan immunolojik tetkiklerinde CD19 ve CD20 ekspresyonlarının %0 tespit edilmesi üzerine üzerine kliniğimize yönlendirildi. Hedeflenmiş yeni nesil dizi analizi çalışmasına alınan hastada PIK3R1 geninin 7. ekzonunda homozigot splice site mutasyonu tespit edildi. Hasta aylık düzenli IVIG ve antibiyotik profilaksisi ile takip edilmektedir.

Sonuç: CD19/20 yokluğu ve hipogamaglobulinemi görülen hastalarda homozigot PIK3R1 mutasyonu altta yatan genetik nedenlerden biridir. Bu hastalar tekrarlayan ve ağır seyreden özellikle solunum sistemi enfeksiyonları açısından IVIG ve antibiyotik tedavisi ile yakın izlenmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** PIK3R1, hipogammaglobulinemi, CD19 defekti, CD20 defekti



[Abstract:0144][PS-089]

**Kliniği ağır seyreden kistik fibrozis hastalarında intravenöz immünglobülin tedavisinin kliniğe yansması****Büşra Sultan Kibar<sup>1</sup>, Sevgi Pekcan<sup>2</sup>, Hasan Kapaklı<sup>3</sup>, Sevgi Keleş<sup>3</sup>, Şükrü Nail Güner<sup>3</sup>, İsmail Reislı<sup>3</sup>****1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya****2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Göğüs Bilim Dalı, Konya****3Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya****GİRİŞ VE AMAÇ**

Kistik fibrozisin ağır klinik verdiği, bu nedenle intravenöz immünglobülin (IVIG) tedavisi uygulanan hastaların sonuçları sunuldu.

**GEREÇ VE YÖNTEM**

Çalışmamız 6 hastada (6-18 yaş) retrospektif olarak yapıldı. Bu hastalar 3-20 kür IVIG tedavisi aldı. IVIG dozu 0,4gr/kg dozdan ve 21 günde bir olarak verildi.

Hastalarımızda akciğer fonksiyonunu değerlendirmek amacıyla FEV1, FVC, FEF25-75 karşılaştırılması, hastanede yatış sıklığı, balgam kültüründeki üremeler, kilo ve boya katkısı, immünglobülin değerleri ve IVIG tedavisi öncesi immünolojik tetkikler karşılaştırıldı.

**SONUÇLAR**

Tüm hastaların IVIG öncesi bakılan tetkiklerinde IgG ve periferik lenfosit alt grupları normaldi. Tüm hastaların izohemaglutinin titresi yetersizdi. IVIG öncesi IgG ortalaması 2016 (min1460,max2570), IgA ortalaması 302 (min83,max412) idi.

Solunum fonksiyonlarına bakıldığında; FEV1 ortalaması %49'dan(min25,max89) %57'ye (min30,max93), FVC ortalaması %51'den (min27,max89), %59'a (min32, max93) yükseldiği görüldü. Tüm hastaların FEV1 ve FVC değerlerinde artış saptandı.

Hastalarda kilo ve boyun ortalama persentili 10-25 iken, 25-50 persentile yükselerek persentil kazancı oldu.

Oksijen ihtiyaçlarını karşıladığımızda bir hastamızın BİPAP ayarı 18/6'dan 12/6'ya düştü, oksijen ihtiyacı 3 lt/dk'dan 1 lt/dk'ya düştü. Bir hastamız devamlı oksijen alırken IVIG sonrasında iki saat aralıkla oksijen almakta, bir diğer hastamızın saturasyonu %89'dan %95'e, bir diğerinin saturasyonu %89-90'dan 96-97'ye yükseldi.

Balgam kültürlerine baktığımızda üreme sıklığında azalma görüldü.

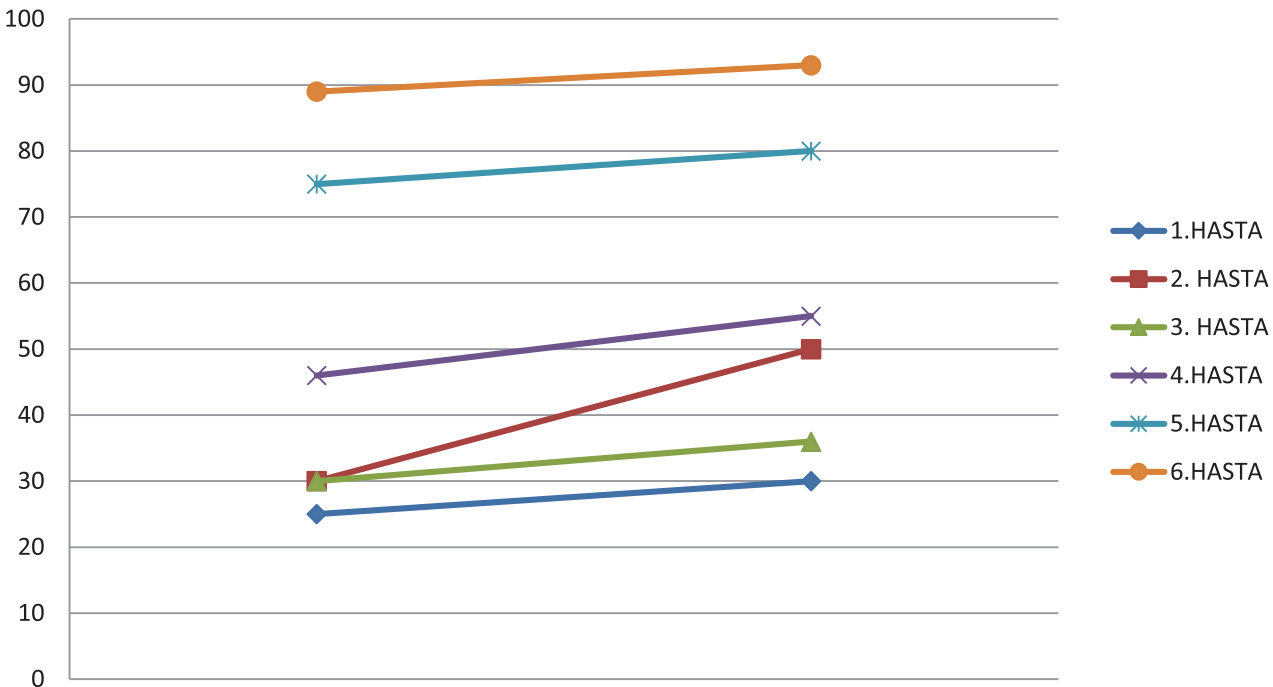
Hastaneye yatış sıklığını karşıladığımızda, IVIG öncesi akciğer enfeksiyonu nedeniyle yatışları son 1 yılda min 2-max 5 iken, IVIG sonrası 4 hastanın yatış ihtiyacı olmayıp 2 hasta bir kez hastanede yatmıştır.

Tüm hastalar IVIG tedavisini iyi tolere etmiş ve yan etki görülmemiştir.

Sonuç olarak IVIG tedavisi özenle seçilmiş kistik fibrozis hastalarında yaşam kalitesinin artırmada önemli derecede fayda sağlayabilir.

**Anahtar Kelimeler: intravenöz immünglobülin tedavisi, kistik fibrozis**

IVIG öncesi ve sonrası FEV1 % değerleri

**IVIG tedavisi sonrası FEV1% değişimi**

[Abstract:0188][PS-090]

**Sendromik immün yetmezlikler**

**Mustafa Sait Yılmaz<sup>1</sup>, Şükrü Nail Güner<sup>1</sup>, Hasan Kapaklı<sup>1</sup>, Selman Yıldırım<sup>2</sup>, Sevgi Keleş<sup>1</sup>, İsmail Reisli<sup>1</sup>**  
**1Necmettin erbakan üniversitesi çocuk allerji ve immünoloji anabilim dalı**  
**2Necmettin erbakan üniversitesi genetik anabilim dalı**

Sendromik özelliklere sahip hastalarda sıklıkla tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonu görülür ancak iyi bilinen Down ve DiGeorge sendromları gibi bazı kromozomal patolojiler dışındaki diğer sendromik hastaların immünolojik özellikleri ve klinik gidişatları üzerine çok az şey bilinmektedir. Bu çalışmada hastanemize başvuran tanımlanmış veya henüz tanı almamış sendromik özellikleri bulunan hastaların laboratuvar ve klinik parametrelerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı'nda Ocak 2006- Aralık 2016 arasında sendromik immün yetmezlik tanısı alan 77 vakanın dosyası çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, şikayetlerinin başlangıç ve tanıyaşları, aile öyküsü, klinik özellikleri, enfeksiyon sıklıkları ve immünolojik verileri dosya kayıtlarından elde edilerek kaydedildi.

Toplam 77 hastanın 25'inde (%32,4), Di George 24'ünde (%31,1) Ataksi Telenjiektazi, 5'inde (%6,4) Kabuki Make-Up Sendromu tanısı mevcuttu. Nijmegen Breakage ve ICF sendromu tanılı ikişer; Phelan Mcdermid, Cole Huges, Bloom, Wiscott Aldrich sendromu tanılı birer vaka belirlendi. Hastaların yaş ortancası 49 ay (4-208) idi. Hastaların 37'si (%48,1) kız, 40'ı (%51,9) erkekti ve ebeveynler arasındaki akrabalık oranı % 70,1 olarak belirlendi. Hastaların şikayetlerinin başlama ve tanı alma yaşı ortanca değerleri sırasıyla 10 ay (1-64) ve 36 ay (1-204) olarak belirlendi. Tanıda gecikme ortanca değeri 24 ay (1-186) olduğu saptandı.

Tekrarlayan enfeksiyon öyküsü ve sendromik görünümü olan hastalarda immün yetersizliklerin ayırıcı tanıda daha sıklıkla düşünülmesi ve immünolojik değerlendirmenin öncelikli yapılması, bu hastalıkların erken dönemde tanı almasını sağlayacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** akrabalık, genetik, immünyetmezlikler, sendromlar, tekrarlayan enfeksiyon

Hastaların demografik özellikleri ve bu özelliklerin hastalık gruplarına ait verileri

		Di George (n=25)	Ataksi Telenjiektazi (n=24)	Kabuki Make-up (n=5)	Diğer Sendromlar (n=23)	Tüm Hastalar (n=77)
Cinsiyet n(%)	Kadın	13(52,0)	11(45,8)	2(40,0)	11(47,8)	37(48,1)
	Erkek	12(48,0)	13(54,2)	3(60,0)	12(52,2)	40(51,9)
Doğum şekli	C/S n (%)	8 (32,0)	7 (29,2)	1 (20,0)	10 (43,5)	26 (33,8)
	ND n (%)	17 (68,0)	17 (70,8)	4 (80,0)	13 (56,05)	51 (66,2)
Doğum ağırlığı (gram)	ort±ss	2694±2750	3012±667	2480±496	2625±489	2759±595
	Ortanca (min- maks)	2750 (900-1700)	3000 (1950-4500)	2500 (1800- 3200)	2520 (1600- 3570)	2750 (900-4500)
Tanı yaşı (ay)	ort±ss	61,8±70,0	70,4±50,9	48,0±51,4	57,45±66,1	62,2±61,5
	Ortanca (min- maks)	20(1-198)	59(2-180)	19(6-128)	15(2-204)	36(1-204)
Şikayet başlama yaşı(ay)	ort±ss	12,8±16,6	23,4±19,5	16,6±24,9	11,5±16,0	16,0±18,4
	Ortanca (min- maks)	6(1-60)	17(3-60)	3(1-60)	4(1-64)	10(1-64)
Akrabalık	n (%)	15(60,0)	20(83,3)	2(40,0)	17(73,9)	54(70,1)

C/S: Sezeryan; ND: Normal spontan vajinal doğum; ort±ss: Ortalama±standart sapma; min-  
maks: minimum-maksimum

**[Abstract:0189][PS-091]****Hiper IgE hastalarında geniş lenfosit alt-tiplendirme; Dock8 ve Stat3 ayrımını gösteren belirteç nedir?**

**Dilek Başer, İsmail Ögülür, Ayça Kıyıkım, Nurhan Kasap, Ercan Nain, Safa Barış, Elif Karakoç Aydıner, Ahmet Özen**  
**Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul**

**Amaç:** DOCK8 eksikliği otozomal-çekinik, STAT3 otozomal-baskın hiper-IgE sendromu (HİES) olarak bilinmektedir. Ortak klinik ve laboratuvar bulguların yanısıra ayırıcı ve özgün özellikleri literatürde bildirilmiştir. Burada DOCK8 veya STAT3 mutasyonu tanımlanmış HİES hastalarımızda geniş lenfosit alt-tiplendirmesi ile mutasyonu öngörmeye potansiyel bir belirteç araştırılmaktadır.

**Yöntem:** Çalışmaya 8 [3E/5K, 8(4-18)yaş] DOCK8, 5 [3E/2K, 5(1-37) yaş] STAT3 eksikliği ve yaş-uyumlu 11 sağlıklı-kontrol [5E/6K, 10(5-39) yaş] dahil edildi. Tümünde T, B ve NK oranları, Th, Ts ve B hücre alt-tipleri değerlendirildi.

**Bulgular:** DOCK8 eksikliğinde STAT3 eksikliği ve sağlıklı-kontrollere göre CD3T (p=0,03) ve CD4+T (p=0,005) lenfosit oranları anlamlı düşük bulundu. STAT3 eksikliğindeyse diğer gruplara göre CD8T (p=0,026) lenfosit oranı anlamlı düşük saptandı. DOCK8 ve STAT3 hastaları arasında hafıza ve naif CD4T ve CD8T hücrelerde farklılık saptanmadı. Hafıza-CD8T hücreler; DOCK8 eksikliğinde sağlıklı-kontroller ve STAT3 hastaları ile kıyaslandığında yüksek ve naif-CD8T hücrelerin düşük olduğu ancak istatistiksel anlamlı olmadığı belirlendi (p>0,05). (CD45RA+CC7-)CD4T hücrelerde her iki hastalık grubunda da sağlıklı kontrollere göre anlamlı artış varken (p=0,005), hastalıklar arasında anlamlı fark gözlenmedi. Naif B (p<0,001) ve CD21low/CD38lowB (p=0,008) hücrelerde DOCK8 ve STAT3 mutasyonlu hastalarda sağlıklı kontrole göre anlamlı bir artış varken B hücre alt grupları açısından DOCK8 ve STAT3 hastaları birbirine benzer saptandı. İstatistiksel anlamlılığa ulaşmama ile beraber DOCK8 hastalarında diğer gruplara göre sınıf-çevrimi-yapmış-B-hücre ve RTE(CD4+CD45RA+CD31+) hücrelerde azalma, (CD45RA+CCR7-)CD8T hücrelerde ise artış görüldü.

**Sonuç:** Bu verilerle HİESle başvuranlarda basit lenfosit-alt gruplarında CD3T ve CD4-Th lenfositlerde azalma DOCK8 hastalığı, CD8-Ts hücrelerde artış ise STAT3 hastalığı lehine yorumlanabilir. Th, Ts ve B hücre alt-grupları ve RTE hücrelerde saptadığımız değişiklikler literatürle uyumludur.

**Anahtar Kelimeler:** Dock8, Hiper IgE, immünfenotipleme, Stat3

**[Abstract:0191][PS-092]****Sağlıklı Çocuklarda Dihidrorodamin 123 (DHR) Testi Referans Değerlerinin Belirlenmesi**

**Özlem Narin, Hülya Uçaryılmaz, Ayça Emsen, Hasibe Artaç**  
**Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Konya**

**Amaç:** Kronik granüloamatöz hastalık (KGH)'da en hassas yöntem akım sitometri ile yapılan Dihidrorodamin 123 (DHR) testidir. Türkiye'de sayılı merkezde yapılmakta olup testin referans değerleri ile ilgili yeterli veri bulunmamaktadır. Bu çalışmada, sağlıklı çocuklarda dihidrorodamin testi için referans aralıkların belirlenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç-Yöntem:** Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'na sağlam çocuk muayenesi için başvuran herhangi bir hastalığı olmayan veya minör travma ile gelen 0-18 yaş arası 100 sağlıklı çocuk ve 18 yaş üstü 10 yetişkin çalışmaya dahil edildi. Hastalar 0-1 ay, 1-3 ay, 4-6 ay, 7-12 ay, 13-24 ay, 25-36 ay, 3-5 yaş, 6-8 yaş, 9-11 yaş, 12-18 yaş ve yetişkin olmak üzere 10 kişilik gruplara ayrıldı. EDTA'lı periferik kan numunelerinde Dihidrorodamin (DHR) testi yapıldı ve akım sitometride ölçüldü. Sonuçlar belirlenen yaş gruplarına göre ortalama ve %95 güven aralığı olarak analiz edildi.

**Bulgular:** Sağlıklı kontrollerde stimülasyon indeksi değerinin 21 ile 451 arasında değiştiği (ort±SD; 105.9±77) saptandı. Gruplar arasındaki fark değerlendirildiğinde 1-3 ay arasındaki yaş grubunda, 6 ay üzerindeki tüm yaş gruplarına göre stimülasyon indeksinin düşük olduğu bulundu (p<0.05).

**Sonuç:** DHR testi, reaktif oksijen radikallerinin özellikle hidrojen peroksidin azalmış seviyelerini indirek tespit eden bir yöntemdir. Bu çalışma ile sağlıklı çocuklarda DHR testi için referans değerler belirlenmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Dihidrorodamin 123 testi, referans değerler, sağlıklı çocuk



[Abstract:0207][PS-093]

## Detection of T-cell receptor excision circles (TRECs) in dried blood spot (DBS); implementation of routine newborn screening for the diagnosis of SCID

Yuk Yin Ng<sup>1</sup>, Sinem Firtına<sup>2</sup>, Özden Hatırnaz Ng<sup>2</sup>, Ayça Kıyıkım<sup>3</sup>, Elif Karakoç Aydiner<sup>3</sup>, Ahmet Özen<sup>3</sup>, Ayper Somer<sup>4</sup>, Selda Torun<sup>4</sup>, Manolya Kara<sup>4</sup>, Müge Sayitoğlu<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*İstanbul Bilgi Üniversitesi, Genetik ve Biyomühendislik Bölümü*

<sup>2</sup>*İstanbul Üniversitesi, Aziz Sançar Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü, Genetik AD*

<sup>3</sup>*Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Alerji ve İmmünoloji Bölümü*

<sup>4</sup>*İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Pediatrik İnfeksiyon Hastalıkları ve Klinik İmmünoloji Bölümü*

Severe combined immune deficiency (SCID) is a group of rare inherited diseases characterized by impaired T cell differentiation. Moreover, SCIDs are associated mostly with a defective antibody response, leading to "combined" deficiency of humoral and cellular immunity. The diagnosis of SCID is complicated due to the genetic heterogeneity of the disease and often delayed, yet accurate and early molecular diagnosis can be life saving for patients with SCID. In newborn screening, SCID can be determined early by quantifying T-cell receptor excision circles (TRECs) in Guthrie card dried blood spots (DBS) using a real time quantitative polymerase chain reaction (RT-qPCR). Since TRECs are a DNA byproduct of T cell receptor recombination, low TRECs reflect T cell deficiency. Hence, neonatal TREC levels can be used to detect impaired T cell development and thus to screen for SCID. Recently, we have started to detect TRECs copies in DBS samples. Briefly, DNA was eluted from triple 3.2-mm punches of the DBS, and quantitative real-time qPCR for TREC and TRAC was performed. Using DBS from healthy individuals, the numbers of TREC was detected on average of 200 TRECs/ul blood. Currently, we are validating the number TRECS in DBS from both healthy individuals and PID patients in a cohort study.

**Keywords:** DBS, newborn screening, SCID, TREC

[Abstract:0227][PS-094]

## Kistik fibrozis hastalarının retrospektif olarak immünolojik incelemesi

Sevgi Pekcan<sup>1</sup>, Büşra Sultan Kibar<sup>2</sup>, Sevgi Keleş<sup>3</sup>, Hasan Kapaklı<sup>3</sup>, Şükrü Nail Güner<sup>3</sup>, İsmail Reisli<sup>3</sup>

<sup>1</sup>*Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Göğüs Bilim Dalı, Konya*

<sup>2</sup>*Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya*

<sup>3</sup>*Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya*

### GİRİŞ VE AMAÇ

Kistik fibrozis hastalarında immün sistemin değerlendirilmesi amaçlandı.

### GEREÇ VE YÖNTEM

Kliniğimizde takip edilen kistik fibrozis hastaları retrospektif olarak immünolojik açıdan tarandı. Hastalarımızın yaşları 1 ay ile 18 yaş arasındaydı.

Hastalarımızın lenfosit sayısı, lenfosit yüzdesi, ortalama trombosit hacmi (MPV), IgG değerleri, IgG alt grupları, izohemaglutinin titresi, antiHbs, tetanoz aşı yanıtı, pnömokok aşı yanıtı, periferik lenfosit alt grupları kaydedildi.

### BULGULAR

Kistik fibrozis tanısıyla takip edilen hastalardan, immün yetmezlik şüphesiyle ayrıntılı immünolojik tetkikleri gönderilen hastaların sonuçlarına bakıldığında lenfosit sayısının ortalaması 3.6, lenfosit yüzdesinin ortalaması %39 idi. Hastaların %73 ünde MPV düşüklüğü mevcuttu. MPV ortalaması 7.5 idi. Hastaların % 8'inde IgG düzeyi düşüklüklerinin olduğu ve buna IgA veya IgM düşüklüğünün eşlik ettiği görüldü. IgG ortalaması 690 (min227- max799), IgM ortalaması 87 (min22-max217), IgA ortalaması 48 (min23- max121) idi. IgA düşüklüğü diğerlerine göre daha sıktı. Ayrıca %65 hastanın izohemaglutinin titresi  $\leq 1/8$  idi. İzohemaglutinin ortalaması 1/12 idi. AntiHbs, 3 hastada negatif idi. 2 hastada aşı sonrası negatiflik sebat etti. Pnömomokok antikor yanıtı %92 pozitif iken, tetanoz antikor yanıtında %70 negatiflik mevcuttu. Periferik lenfosit alt gruplarına bakıldığında hastaların % 7'sinde natural killer (NK) hücre oranı düşüklüğü görüldü.

### SONUÇ

Kistik fibrozis, immün yetmezlik dışı sık enfeksiyona yol açan nedenlerdendir. Fakat aynı zamanda kistik fibrozisli hastalarda da immün yetmezliğin eşlik edebileceği unutulmamalıdır. Büyüme geriliği, bronşektazi gelişimi, az rastlanan ajanlar ile enfeksiyon, tedaviye gecikmiş yanıt, tekrarlayan oral moniliazis, yeterli dozda pankreatin enzimi kullanımına rağmen ishali devam eden hastalarda immün yetmezliğin eşlik edebileceği akla gelmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** İmmün yetmezlik, İmmünglobülin, Kistik Fibrozis, Sık enfeksiyon



[Abstract:0234][PS-095]

## Ağır Kombine / Kombine immün yetmezlikli hastalarda CD4+CD45RA+CD31 (RTE) hücre düzeylerinin değerlendirilmesi

*Hasan Kapaklı, Sevgi Keleş, Tuğba Esra Yaman, Şeyma Çelikkbilek Çelik, Mehmet Ali Karaselek, Selda Keyik, Şükrü Nail Güner, İsmail Reisli*

*Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya*

Naif T hücreleri timusta gelişen ve buradan periferik T hücre reperuvarına katılan hücrelerdir. Timusta, perifere çıkan naif T hücre repertuarında yaşla birlikte timik outputun azalması dolayısı ile bir azalma olmaktadır. Recent Thymic Emigrant(RTE) hücreleri yüzeyinde CD4+CD45RA+CD31+ taşıyan ve tipik olarak bu azalan naif T hücre popülasyonunu gösteren T hücre alt grubudur. Bu sebeple yaşla birlikte timus outputundaki değişiklikleri izleme, otoimmün hastalıklarda, ağır kombine/kombine yetmezliklerde(AKIY/KIY) timik outputu belirleme, hemopoetik kök hücre nakli(HKHN) sonrası timik rekonstrüksiyonu değerlendirmede bir belirteç olarak kullanılmaktadır. Bizde bu çalışmada kliniğimizde AKIY/KIY tanısı ile izlenen hastalarda RTE oranını değerlendirmeyi amaçladık.

**Yöntem ve Sonuçlar:** Necmettin Erbakan Üniversitesi Pediatrik İmmunoloji Kliniğinde 2017 yılında 19 AKIY/ 24 KIY tanısı ile takipli 43 hasta (22 erkek,21 kız) çalışmaya alındı. Hastalarda CD4+CD45RA+CD31+ T (RTE) hücre oranına akım sitometrik yöntemle bakıldı. Hastaların yaş ortalaması 2,2 idi.(min:2 ay max:9 yaş) Hastaların 11'i Ataksi-telenjektazi, 12'si DCLRE1C eksikliği, 1'i Digeorge sendromu, 1'i RAG1 defekti, 2'si ADA enzim eksikliği, 4 CD3G eksikliği, 12'si ise henüz mutasyonu belli olmayan AKIY'li hastalardı. 17 hastada kök hücre nakli (KNH) yapılmıştı. AKIY'li hastalar ile DCLRE1C eksikliği olan hastalar ve Ataksi telenjektazili hastaların absolü lenfosit oranları birbirlerine benzerdi. AKIY'li hastaların total ve yardımcı T hücre oranları DCLRE1C' li, Ataksi telenjektazili ve CD3G eksikliği olan hastalardan belirgin düşüktü. HKHN yapılan hastalar ile kıyaslandığında AKIY'de, DCLRE1C eksikliğinde, Ataksi telenjektazili ve CD3G eksikliği olan hastalarda RTE hücre oranlarının belirgin olarak düşük olduğu saptandı.

**Tartışma:** RTE hücre oranları özellikle AKIY/KIY tanısında yararlı ve akım sitometrik yöntemle hızlı bir şekilde değerlendirilebilen bir testir. AKIY/KIY'ten şüphelenildiğinde tanıyı destekleyici bir belirteç olarak kullanılabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Recent Thymic Emigrant, Ağır kombine/kombine immün yetmezlikler, Çocuk

[Abstract:0101][PS-096]

## CD8 Expression on Clonal B-CLL cells and CD8+ Lymphocytes in the Microenvironment, Relations with Prognosis and Survival

*Elif Gulsum Umit*

*Trakya University Faculty of Medicine*

Cancer is related with immunodeficiency. With the evolution of tumors, they find ways to elude immune recognition (1). The complex scheme used by tumoral cells to breakout from immune response include the production of proinflammatory cytokines, modulation of regulatory T cells (Tregs) and recruitment of tumor-associated macrophages.

B-cell CLL is characterized by the slow accumulation of lymphocytes with mature appearance. Their long term presence in circulation is an example of tumor cells escaping immune recognition. CLL is strongly associated with immune dysregulation, both as an immune suppression also as an immune overreaction.

In this perspective, we aimed to investigate the innate immune response to CLL as well as the additional properties these monoclonal B-CLL cells may have acquired during the course of the disease and their implications on prognosis, complications and survival.

Data of 275 patients diagnosed with B-CLL were collected in a retrospective manner.

CD8 positivity on clonal CLL cells was observed in 12 patients without a significance regarding prognosis and complications. Surrounding cells were gated by flow cytometry and 71 patients demonstrated a dense surrounding CD8 positive lymphocytes. None had 17p deletion while 28 patients demonstrated 13q deletion (39.4% of CD8+ Treg group while 82.3% of all patients with 13qdel) and 6 patients 11q deletion. ITP, lowIgG levels, development of secondary malignancies, bone marrow infiltration, Richter's transformation were significantly corelated with CD8 positive microenvironment while AHA, hemoglobin and peripheral lymphocyte levels were not. CD8+ T lymphocyte density in the microenvironment was significantly related with survival.

**Keywords:** CLL, immune dysregulation, CD8+ T lymphocytes





[Abstract:0116][PS-097]

## **Lactobacillus paracasei subsp. paracasei soluble factors inhibits cell proliferation and interleukin-6 production of human bone marrow mesenchymal stem cells**

**Suray Pehlivanoglu<sup>1</sup>, Ozge Burcu Sahan<sup>2</sup>, Songul Surel<sup>1</sup>, Nazan Tokatlı Demirok<sup>3</sup>**

**1Necmettin Erbakan University, Faculty of Science, Department of Molecular Biology and Genetics, Konya.**

**2Hacettepe University, Center for Stem Cell Research and Development, Ankara.**

**3Namik Kemal University, School of Health, Department of Nutrition and Dietetics, Tekirdag.**

Recent studies have shown that probiotics give positive effects on human health. *Lactobacillus paracasei* is one of the facultative heterofermentative probiotic bacterial species. This bacteria controls a variety of biological functions, including immunity. According to recent data, *L. paracasei* inhibits IgE-dependent human basophil activation, suppresses human T-cell proliferation, and downregulates interleukin (IL)-4, IL-10, and IFN-gamma-producing cells. In this context we aim to clarify the survival and immunomodulatory effects of *L. paracasei* on multipotent human bone marrow mesenchymal stem cells (hBM-MSCs) with strong immunomodulator and regenerative properties.

In this study, we cultivated *L. paracasei* overnight to grow with DMF10 medium which is also suitable for hBM-MSCs. To obtain bacterial soluble factors medium supernatant was filtered with 0.22 µm filter after santrifugation. Then this medium and, as a control, normal DMF10 medium was added onto the hBM-MSCs and the cells cultured for 72 hours in 37°C, %5 CO<sub>2</sub> incubator. To evaluate the potential proliferative effects of *L. paracasei* soluble factors on hBM-MSCs we performed MTT cell based proliferation assay. Also we performed ELISA assay for the determination of IL-6 levels in hBM-MSCs medium supernatants. Our results suggest that *L. paracasei* soluble factors decreased proliferation rates by 37% ( $P < 0.05$ ) and IL-6 production by approximately 19% ( $P < 0.05$ ) in hBM-MSCs.

By this study we showed the effects of *L. paracasei*-derived soluble factors on hBM-MSCs proliferative capacity and immunomodulator ability. Also, hBM-MSCs could be regulated in terms of cell therapy for various immunological diseases and could be gained therapeutic properties in vitro.

**Keywords:** *Lactobacillus paracasei*, Mesenchymal stem cells, Immunomodulatory effects

[Abstract:0125][PS-098]

## **HGF (Hepatosit Buyume Faktoru) ve NCL (Nucleolin) arasındaki ilişkinin kanser hücre migrasyonu üzerine etkilerinin araştırılması: Tunneling Nanotubes (TNT)**

**Sevil Oskay Halaçlı<sup>1</sup>, Claire M. Wells<sup>2</sup>**

**1Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Pediatrik Temel Bilimler Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı**

**2Kings Collage London, Faculty of Life Sciences and Medicine, School of Cancer and Pharmaceutical Sciences**

Nucleolin (NCL), NCL geni tarafından kodlanan çok fonksiyonlu bir proteindir. Cöğünlukla nukleer yerleşim gösteren NCL, ribozom biyosentezi, transkripsiyon, sitokinez, kromatin stabilitesi, hücre canlılığı ve proliferasyon gibi temel hücresel faaliyetlerde hayati bir önem taşımaktadır. Kanserde, bozulmuş ekspresyonu ve değişmiş lokalizasyonu hastalığın kötü seyri ile ilişkilidir. Bu çalışmada, prostat kanserinde NCL'nin Hepatosit Buyume Faktoru (HGF) ile ilişkisini ve bu ilişkinin kanser hücre migrasyonu üzerine etkilerini inceledik. Bu amaçla model olarak PC3 prostat kanseri hücre hattı ile diğer bir önemli model olan HEK293 (Human Embryonic Kidney Cells) kullanıldı. HGF muamelesi sonrası fosforile NCL ekspresyonu artarken, hücrelerdeki NCL lokalizasyonu nukleustan sitoplazmaya değişim gösterdi. Belirtec olarak Green Fluorescent Protein (GFP) içeren NCL plazmidi ile transfekte edilen hücreler 16 saat serum açlığına maruz bırakıldıktan sonra HGF ile muamele edildi. Muamele edilen hücrelerde, floresan ve konfokal mikroskop kullanılarak, hücreler arası transferden sorumlu olan nanotüp (Tunneling NanoTube=TNT) sayısında anlamlı bir artış gösterildi. Bu artışın, HGF muamelesinden bağımsız ancak NCL ekspresyon artışıyla doğru orantılı olduğu saptandı. Time-lapse mikroskopi yöntemi kullanılarak, GFP- NCL ekspresyonuna paralel olarak artan TNT sayısının, hücrelerde migrasyonun anlamlı artışına sebep olduğu gösterildi. Bu çalışmalar neticesinde, bundan sonraki amacımız, NCL'nin sebep olduğu TNT oluşumunun moleküler mekanizmasını incelemektir.

**Anahtar Kelimeler:** Nucleolin, PAK6, TNT



[Abstract:0126][PS-099]

## CTLA-4 Defekti: CVID Tanısıyla İzlenen Hastaların Moleküler Patolojilerinden Bir Tanesi

*Elif Azarsız<sup>1</sup>, Neslihan Edeer Karaca<sup>1</sup>, Ayça Aykut<sup>2</sup>, Özgür Çoğulu<sup>2</sup>, Güzide Aksu<sup>1</sup>, Necil Kütükçüler<sup>1</sup>*  
*1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları ABD, İmmünoloji BD, İzmir*  
*2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik ABD, İzmir*

Sitotoksik T lenfosit ilişkili antijen-4 (CTLA4) proteini, eksikliğinde otoimmünite ve immün disregülasyon izlenen bir negatif immün yanıt düzenleyicisidir. Bu çalışmada alışımlı klinik tablolar yanısıra splenektomi gerektiren ve böbrek tutuluğu gözlenen CTLA-4 eksikliği olan 18 yaşında bir erkek olgu sunulmaktadır.

Olgu 10 yaşında güçsüzlük, solukluk ve tekrarlayan ishal yakınmasıyla dış merkeze başvurmuş, splenomegali ve otoimmün hemolitik anemi (AIHA) (Evans Sendromu) tanısıyla kortikosteroid tedavisi almıştır. Bronkopnömoni ve AIHA nedeni ile iki kez daha hastaneye yatırılmış, laboratuvar tetkiklerinde izlenen panhipogamaglobulinemi nedeniyle ileri değerlendirme için kliniğimize sevk edilmiştir. Aile öyküsü normal ve akrabalık bulunmayan, splenomegali, gelişme geriliği, multipl lenfadenopati, pansitopeni, panhipogamaglobulinemi ve Cryptosporidium ishali izlenen olguda, zayıf aşı yanıtı ve lenfosit altgrup dağılımı normal bulunmuştur. Antibiyotik tedavisi sonrası lenfadenopatiler gerilemiştir. Sık rastlanan yaygın değişken immün yetmezlik (CVID) tanısı ile düzenli intravenöz immünoglobülin replasmanı ve profilaktik antibiyoterapi başlanmış, tıbbi tedaviye dirençli AIHA nedeniyle splenektomi yapılmıştır. Takip sırasında kısa boy ve osteoporoz tedavisi gören olgu Giardia lamblia veya Cryptosporidium kökenli fungal veya bakteriyel bronkopnömoni ve diyare, EBV ve CMV viremisi nedeniyle birkaç kez hastaneye yatmıştır. Enfeksiyon dönemlerinde izlenen lenfoproliferasyon nedeni ile X'e bağlı lenfoproliferatif sendrom için yapılan genetik analiz normal bulunmuştur. Toraks BT'de kronik fibrotik akciğer değişiklikleri, bronşektazi ile kolonoskopide nonspesifik kolit izlenmiştir. Kompense hipotiroidi, büyüme hormon eksikliği, osteoporoz ve kronik tubulointerstitial nefrit yönünden de takip edilen olgunun yapılan moleküler incelemesinde CTLA-4 geninde (c.518G>A, p.Gly173Glu) heterozigot mutasyon tespit edilmiştir.

Sonuçta, klinik olarak CVID tanısı ile izlenen otoimmünite, tekrarlayan enfeksiyonlar ve lenfoproliferasyon ile karakterize olgularda CTLA-4 eksikliği de mutlaka düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** CTLA-4, immün disregülasyon

[Abstract:0132][PS-100]

## Hemofagositik Sendrom kliniği ile izlenen hastada BLM mutasyonu ilişkisi

*Emil Aliyev<sup>1</sup>, Pınar Gür Çetinkaya<sup>2</sup>, Çağman Tan<sup>2</sup>, Begüm Özbek<sup>2</sup>, Deniz Çağdaş Ayvaz<sup>2</sup>, Feyzi İlhan Tezcan<sup>2</sup>*  
*1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara*  
*2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara*

Giriş: Hemofagositik Sendrom (HFS) sitotoksisite ve T lenfosit aktivasyon ve proliferasyon ile ilişkili proteinlerin eksikliklerinden kaynaklanan klinik sendromu ifade etmektedir. Literatürde tanımlanmış olan birçok farklı gen HFS kliniği ile ilişkilendirilmiştir.

Olgu: 7 yaş 5 aylık kız hasta, ateş şikayeti ile Dış Merkez'e başdu. Şikayetlerine dalak ve karaciğer büyüklüğü de eklenen hastaya çekilen abdomen ve torakal Bilgisayarlı Tomografi'de hepatosplenomegali görülmüş. İzleminde dalak ve karaciğer boyutlarında artış devam edince otoimmün hepatit ve metabolik hastalıklar açısından değerlendirilmiş, anormallik saptanmamış. Hastanın ateşinin devam etmesi üzerine primer HFS düşünülerek, kemoterapi protokolü başlanması planlansa da, aile kendi isteği ile hastanemize başvurmuş. Hastaya HLH 2004 protokolü başlanmış. Bakılan kan kantitatif immünglobulinler ve lenfosit subset değerlendirmesinde düşük CD4 sayısı saptanınca, "next generation sequencing" ile çalışılmak üzere gönderilen primer immün yetmezlik panelinde 15. lokusta BLM geninde compound heterozigot hastalık yapıcı missense defekt saptanmıştır. Hastaya tam uyumlu donöründen (babası) KIT yapılmış ve komplikasyonsuz takip edilerek taburcu edilmiştir. Ayaktan izlemine devam edilmektedir.

Tartışma-Sonuç: BLM gen mutasyonu, Bloom sendromu kliniğinden sorumlu gen mutasyonlarından biridir. Hastanın boy ve kilosunun 10-25p olmasının dışında herhangi bir Bloom fenotipi ile uyumlu bulgu saptanmadı. Literatüre bakıldığı zaman hastada saptanan BLM gen mutasyonunun HFS kliniğine de eşlik etmediği görülmüştür. HFS nedeniyle takip edilen hastanın fenotipi Bloom sendromu ile uyumlu olmamakla birlikte, bu genin HFS kliniğinden sorumlu olabileceği ile ilgili ileri genetik doğrulama açısından değerlendirilmesine devam edilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** hücrel immün yetmezlik, hemofagositik sendrom, BLM gen defekti, hepatosplenomegali

## Hasta sonuçları özeti

Başvuru yaşı	6 yaş 8 ay	
Klinik bulgular	Rekküren HFS	
Tam kan sayımı (CBC)	Başvuru anında	KIT taburculuğu sonrası
Hemoglobin (g/dl)	10,4	13,5
Lökosit (/mm <sup>3</sup> )	1400	9000
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	27000	65000
Absolü lenfosit sayısı (/mm <sup>3</sup> )	1000 (1300-3000)	1800 (1300-3000)
Absolü nötrofil sayısı (/mm <sup>3</sup> )	300	5700
Serum immünoglobülinler		
IgA (mg/dl)	38,4(49-437)	
IgG (mg/dl)	530 (591-2760)	
IgM (mg/dl)	61,4 (44-644)	
Total IgE (IU/ml)	33,1	
Lenfosit subset (%/sayı) (/µl)		
CD3	93 (55-83) 1581 (700-2100)	
CD4	51 (28-57) 850 (700-1400)	
CD8	39 (10-39) 663 (300-920)	
CD16-56	2 (7-31) 17 (90-600)	
CD19	5 (6-19) 85 (100-500)	
Mutasyon	BLM mutasyonu exon 13'te (p.Pro868Leu) hastalık yapıcı missense defekt	

[Abstract:0152][PS-101]

**Otoimmün lenfoproliferatif sendrom: Olgu sunumu****Çiğdem Aydoğmuş<sup>1</sup>, Funda Çipe<sup>1</sup>, Ayça Aykut<sup>2</sup>****<sup>1</sup>İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ünitesi, İstanbul****<sup>2</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İzmir**

Otoimmün lenfoproliferatif sendrom (ALPS) kronik, malign olmayan lenfoproliferasyon ve sitopeni ile karakterize olup artmış lenfoma riski taşımaktadır. FAS, FAS-ligand, CASPAs-10, NRAS ve KRAS ta mutasyon sonucu meydana gelmektedir.

Olgumuz 5 yaşında erkek, öyküsünden ilk 1 yaş içinde sık enfeksiyon geçirdiği öğrenilen hastamızın 1 yaşında hepatosplenomegalisi ve hemolitik anemisi saptanmış. Malignite şüphesi ile tetkikleri ilerletilmiş ancak kemik iliği aspirasyonu ve karaciğer biyopsisinde patoloji saptanmamış. Karaciğer dalak büyüklüğünün sebat etmesi, kronik EBV enfeksiyonu gelişmesi üzerine immünolojik açıdan değerlendirilen hastanın eş akrabalığı olması, B12 vitamin düzeyinin >1500 üzerinde syretmesi ve double negatif T düzeyinin %14 saptanması üzerine ALPS düşünüldü ve genetik analiz yapıldı. Genetik analiz sonucunda FAS geni ekzonlarında Homozigot c.869C>T ( p. Ala290Val ) mutasyonu saptandı.

Altı aydan uzun süren, malign olmayan hepatosplenomegali ve lenfadenopatiler, sitopeni ve sık enfeksiyon varlığında ALPS akla gelmeli tetkikler bu yönde genişletilmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** malignite, lenfoproliferasyon, EBV



[Abstract:0155][PS-102]

## LRBA eksikliği: 2 Olgu

**Müjde Tuba Çöğür1, Ayşen Uncuoğlu2, Işıl Eser Şimşek1, Emine Zengin3, Nazan Sarper3, Safa Barış4, Metin Aydoğan1**

**1Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk immunoloji ve Alerji Bilim Dalı/Kocaeli**

**2Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı/Kocaeli**

**3Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı/Kocaeli**

**4Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk immunoloji ve Alerji Bilim Dalı/İstanbul**

### 1. olgu

3 yaşında solukluk ve sararma nedeniyle yapılan tetkiklerde Hb:3,3 saptanarak 1 ünite eritrosit süspansiyonu ile transfüze edilen hasta, kontrol hemogramda Hb: 3.4 retikülosit:%3,4 direkt coombs pozitif saptanarak otoimmün hemolitik anemi tanısıyla hematoloji bölümümüz tarafından steroid tedavisiyle izleme alındı.5 yıllık izlemi sırasında tekrarlayan ishal ve akciğer enfeksiyonlarının gelişmesi ve anne baba arasında akraba evliliği olması üzerine çocuk immünoloji ve alerji bölümümüze yönlendirildi. Laboratuvar incelemesinde IgG-IgA düzeyleri yaşa göre düşük ve lökosit sayısı 9300/mm<sup>3</sup>, total lenfosit sayısı 1060/mm<sup>3</sup>, total nötrofil sayısı 6700/mm<sup>3</sup> saptandı. Periferik kanda CD8+ T ve CD4+ T lenfositleri düşük (CD3+CD8+:%20, CD3+CD4+:%28); CD19, HLA-DR, HLA-ABC ve CD16/56 ekspresyonları normal saptandı. Hasta kombine immün yetmezlik ön tanısı ile takip ve tedaviye alındı. Flow sitometri çalışmasında LRBA protein ekspresyonu saptanmasına rağmen klinik olarak LRBA eksikliği ile uyumlu olduğu için gen analizi gönderildi. Sanger sekanslamada LRBA mutasyonu saptandı. Hastaya abatacept tedavisi başlandı.

### 2. olgu

4 yaşından itibaren kronik ishal nedeniyle takibe alınan hastanın, sık sinüzit öyküsünün olması ve 16 yaşında otoimmün hemolitik anemi ve trombositopenisinin gelişmesi üzerine bakılan IgG-IgM düzeyleri yaşa göre düşük ve lökosit sayısı 4000/mm<sup>3</sup>, total lenfosit sayısı 1385/mm<sup>3</sup>, total nötrofil sayısı 2120/mm<sup>3</sup> saptandı. Periferik kanda CD8+ T ve CD4+ T lenfositleri normal (CD3+CD8+:%30, CD3+CD4+:%37), B lenfositleri düşük (CD19+:%7,7 CD20+:%8,6), HLA-DR, HLA-ABC ve CD16/56 ekspresyonları normal saptandı. Hasta yaygın değişken immün yetmezlik ön tanısı ile IVIG başlanarak takibe alındı. Flow sitometri çalışmasında LRBA protein ekspresyon saptanmasına rağmen klinik olarak LRBA eksikliği ile uyumlu olduğu için gen analizi gönderildi. Tüm exon sekanslamada LRBA mutasyonu saptandı. Hastaya abatacept tedavisi başlandı.

**Anahtar Kelimeler: immün yetmezlik, Lrba eksikliği**

[Abstract:0201][PS-103]

**LRBA Eksikliği Diğer İmmün Yetmezliklerden Farklı Kılan Klinik ve Laboratuvar Özellikler**

**Ayça Kıyıkım1, Esra Dursun1, Ercan Nain1, Işıl Eser Şimşek2, Şükrü Çekiç3, Müjde Tuba Çöğür2, Dilek Başer1, Nurhan Kasap1, İsmail Öğürlü1, Şeyhan Kutluğ4, Manolya Kara5, Ayla Güven6, Çiğdem Aydoğmuş7, Ayper Somer5, Alişan Yıldırım4, Metin Aydoğan2, Şebnem Kılıç3, Elif Karakoç Aydın1, Ahmet Özen1, Safa Barış1**

**1TCSB Marmara Üniversitesi EAH, Çocuk Allerjisi ve İmmünolojisi BD, İstanbul, 2Kocaeli Üniversitesi, Çocuk Allerji ve İmmünolojisi BD, Kocaeli, 3Uludağ Üniversitesi, Çocuk İmmünolojisi BD, Bursa, 419 Mayıs Üniversitesi, Çocuk Allerji ve İmmünolojisi BD, Samsun, 5İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon BD, İstanbul, 6İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe EAH, Çocuk Endokrinolojisi BD, İstanbul, 7Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kanuni Sultan Süleyman EAH, Çocuk Allerjisi ve İmmünolojisi BD, İstanbul**

**Amaç:** Lipopolysaccharide-responsive beige-like anchor (LRBA), T hücre immünitesinde inhibitör bir protein olan sitotoksik T lenfosit antijen-4 (CTLA-4)'ün hücre içi trafiğinde rol oynar. LRBA eksikliği otozomal çekinik kalıttır. Erken dönemde enfeksiyona yatkınlık ve otoimmüniteye yol açmakla beraber geniş yelpazede bulgular göstermektedir. Bu çalışmada, genetik olarak LRBA eksikliği tanısı alan hastalarımızın klinik bulguları, çeşitliliği ve abatasept tedavisine yanıtlarının incelenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** İstanbul, Bursa, Kocaeli, Samsun illerimizden toplam 8 merkezden, genetik olarak LRBA mutasyonu tanımlanmış 13 hastanın verileri incelendi ve hastaların klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi.

**Bulgular:** LRBA eksikliği tanısı olan hastalarımızın (n=13) ortalama yaşı 16,0±8.4 yıl ve ortalama takip süreleri 36±26 ay idi. Hastalarda ilk bulgunun ortaya çıkış yaşı ortalama 21,3±27.3 ay iken immünoloji polikliniğine başvuru yaşının ise ortalama 12,6±8.2 yıl olduğu gözlemlendi. Tanıda gecikme süresi 12.8±9.5 yıl olarak bulundu. En sık görülen klinik özellikler Tablo 1'de sunulmaktadır. Viral enfeksiyonlardan en fazla görülenleri CMV (n:7), Varicella (n:6) ve EBV (n:4) olarak belirlendi. Abatasept tedavisi 9 (%70) olguya uygulandı ve bunların 7'inde (%78) abatasept sonrası klinik yarar gözlemlendi. İki olguya hematopoetik kök hücre nakli yapıldı ve bu olgulardan biri nakil sonrası komplikasyonlar nedeniyle kaybedildi. Çalışmanın sonunda 11/13 (%85) olgu yaşamaya devam etmekteydi.

**Çıkarımlar:** LRBA eksikliği çeşitli klinik fenotiplerle seyredebilir. Erken başlangıçlı solunum yolu enfeksiyonları, otoimmünite ve enteropatinin görüldüğü hastalarda ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Organ hasarı gelişmeden önce hastaların tanınması ve CTLA4 analogu olan abatasept tedavisinin erken verilmesi kötü seyirli olan prognozun daha iyi olmasını sağlayacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** LRBA eksikliği, Otoimmünite, Primer immün yetmezlik, Abatasept, immün disregülasyon

LRBA eksikliği tanılı hastalarımızda görülen klinik bulgular

Klinik Bulgular	Oran	Yüzde Değer
Sinopulmoner enfeksiyonlar	11/13	%84
Üst solunum yolu enf.	9/13	%69
Alt solunum yolu enf.	10/13	%76
Lenfoproliferasyon	12/13	%92
Hepatomegali	7/13	%53
Splenomegali	10/13	%76
Lenfadenomegali	9/13	%69
İmmün disregülasyon	13/13	%100
Kronik diyare	11/13	%84
Hemolitik Anemi	5/13	%38
ITP	6/13	%46
Tip 1 DM	2/13	%15
Alopezi	1/13	%7
Vitiligo	2/13	%15
Artrit	4/13	%30
Hashimoto tiroiditi	1/13	%7
Optik nörit	1/13	%7
Demyelinizan Hastalık	1/13	%7
Büyüme Gelişme Geriliği	7/13	%53
Deri absesi	2/13	%15
Çomak parmak	4/13	%30
Malignite	1/13	%7
Kandidiyaz	3/13	%23
Giardia	1/13	%7
Osteoporoz	4/13	%30
Pulmoner Tromboembolizm	1/13	%7
Kolesistit	1/13	%7

[Abstract:0203][PS-104]

**Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Hastalarda Malignite Çeşitliliği**

**Ayça Kıyıkım<sup>1</sup>, Özlem Sürekli<sup>1</sup>, Ercan Nain<sup>1</sup>, Nurhan Kasap<sup>1</sup>, Hacer Aktürk<sup>2</sup>, Ömer Doğru<sup>3</sup>, Nurşah Eker<sup>3</sup>, Aylin Canbolat<sup>4</sup>, Ayper Somer<sup>5</sup>, Ahmet Koç<sup>3</sup>, Gülnur Tokuç<sup>3</sup>, Elif Karakoç Aydın<sup>1</sup>, Ahmet Özen<sup>1</sup>, Safa Barış<sup>1</sup>**  
**1TCSB Marmara Üniversitesi EAH, Çocuk Allerjisi ve İmmünolojisi BD, İstanbul**  
**2Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Zeynep Kamil EAH, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD, İstanbul**  
**3TCSB Marmara Üniversitesi EAH, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, İstanbul**  
**4İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe EAH, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, İstanbul**  
**5İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon BD, İstanbul**

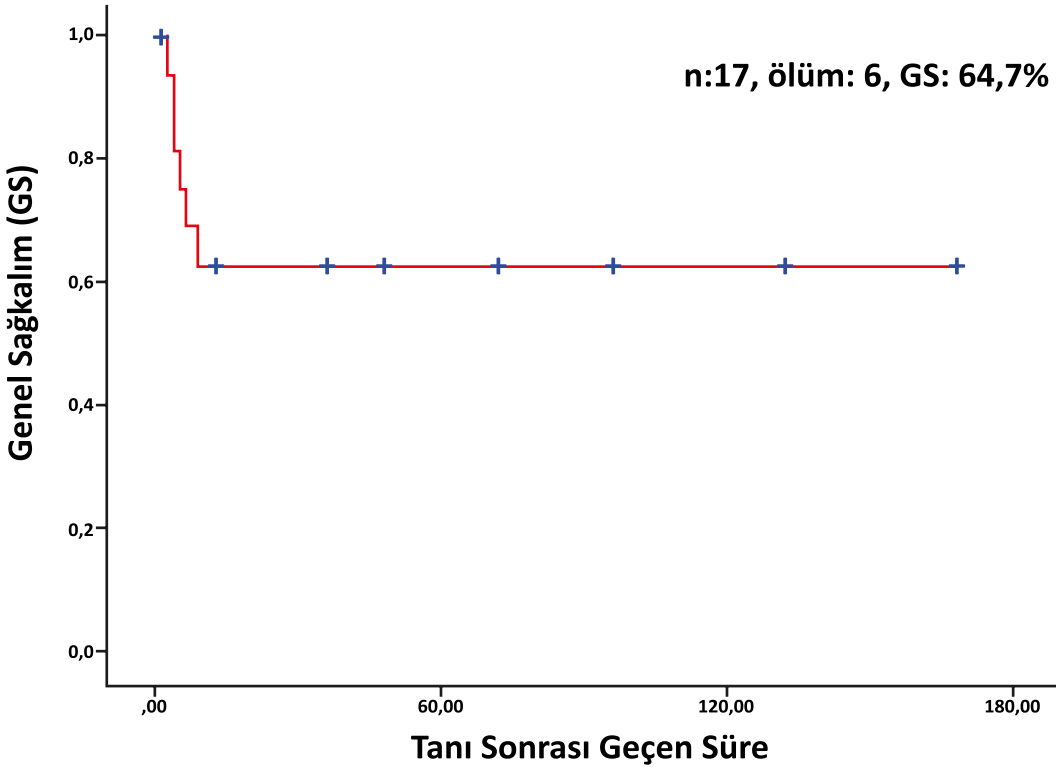
**GİRİŞ:** Primer immün yetmezliği (PIY) olan hastalarda malignite gelişimi normal popülasyona göre daha yüksek oranda görülmektedir. Kliniğimizde takip ettiğimiz primer immün yetmezliği olan hastalarda gelişen maligniteleri, risk faktörlerini ve tedavileri sunmayı amaçladık.

**Yöntem:** Primer immün yetmezliğe sahip olan ve malignite geliştiren 16 hastanın verileri değerlendirildi. Demografik özellikler, geçirilen enfeksiyonlar, otoimmünite, gelişen malignite tipleri, tedavi ve prognozları değerlendirildi.

**Bulgular:** Toplam 17 hastanın yaş: 16.2±8.8 yıl, malignite gelişme yaşı 11.7±6.8 yıl idi. Hastaların tanıları sırasıyla: Kombine immün yetmezlik (n:13), antikor eksikliği ile giden immün yetmezlik (n: 4) idi. Kombine İY grubunda Bloom Sendromu (n:2), Ataksi-Telenjektazi (n:1), DOCK 8 eksikliği (n:2), Pürin Nükleozid Fosforilaz eksikliği (n:1), Epstein-Barr Virus ilişkili immün yetmezlik (n: 2), Nijmegen breakage sendromu (n:1), 4 hastada ise kombine immün yetmezliğin moleküler nedeni belirlenemedi. Antikor eksikliği grubunda, yaygın değişken immün yetmezlik (n:2), fosfoinositol 3 kinaz reseptör-1 eksikliği (n:2) bulunmaktaydı. En sık görülen malignite lenfoma (n:8) iken, kolanjiokarsinom, Wilms tümörü, gastrik ve kolon adenokarsinom, vulvar skuamöz karsinom, akut myeloid lösemi, nazal skuamöz karsinom diğer görülen malignitelerdi. Üç olguda ciddi non-neoplastik lenfoproliferasyon saptandı. Lenfoma geliştiren olguların 5'inde EBV pozitifliği saptandı. Toplam 6 olgu malignite tedavisi sırasında kaybedildi. Genel sağkalım oranı %64.7 olarak belirlendi (Şekil 1).

**Sonuç:** PIY'lerde malignite gelişimi bir çok faktörle ilişkili olabilmektedir. Altta yatan genetik nedenler kronik yangı, DNA tamir kusurları, myeloid ve lenfoid hücrelerde gelişim bozukluklarına neden olarak maligniteye yatkınlık yaratabilmektedir. Bunun yanında sık geçirilen enfeksiyonlar ve çevresel etkenler de PIY hastalarında malignite oluşumunu kolaylaştırmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Malignite, Primer İmmün Yetmezlik, Sağkalım





[Abstract:0223][PS-105]

## MSH6 Defekti: Nörofibromatozis, Sistemik Lupus Eritematozus Ve İmmün Yetmezlik Birlikteliği

Şükrü Çekiç<sup>1</sup>, Yasin Karalı<sup>1</sup>, Kaan Boztuğ<sup>2</sup>, Sara Şebnem Kılıç Gültekin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

<sup>2</sup>Viyana Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk ve Adölesan Sağlığı, Viyana

Giriş: MSH6 geninin kodladığı protein, DNA replikasyonu sırasında yapılan hataları düzeltmeye yardımcı olur. Bu gen, Nörofibromatozis tip 1, Lynch sendromu, sistemik lupus eritematozus, yüksek IgM düzeyi, erken dönemde kolon kanseri, lösemi ve lenfoma gelişimi ile ilişkilendirilmiştir.

Olgu: On yaşında kız hasta; deride kahverengi lekeler, saç dökülmesi, öksürük, el parmakları ve ayak bileğinde ağrı, ısı artışı ve kızarıklık yakınmaları ile başvurdu. Özgeçmişinde tekrarlayan akciğer enfeksiyonları olduğu ve uzun süredir nörofibromatozis nedeniyle takip edildiği öğrenildi. Anne baba arasında 1. derece kuzen evliliği, annenin kız kardeşleri ve erkek kardeşinde nörofibromatozis öyküsü vardı. Her iki akciğer orta ve alt zonlarda krepitan raller, deride yaygın farklı boyutlarda kahverengi lekelenmeler ve gövdede geniş çaplı nevüs, sol dirsek ekleminde ısı artışı ve hareketle ağrı tespit edildi. Laboratuvarında; C3: 60mg/dl, C4:14,9mg/dl, ANA, anti-nDNA, anti dsDNA, anti histon, Anti Ro52 ve anti nükleozom antikorları pozitif saptandı. IgG:213 mg/dl, IgA: 66,4 mg/dl, IgM: 334mg/dl (69-387), CD19: %14.6 saptandı. Olguya intravenöz Ig (400mg/kg, 3 haftada bir) ve hidroklorokin tedavileri başlandı. MSH6 geninde ekzon 2'de çerçeve kayması şeklinde mutasyon K. Boztuğ lab da tespit edildi. İzleminde bel ağrısı gelişen hastanın lomber MRI'ında; L3-L5 düzeyleri arasında, spinal kanal ve nöral foramenler ile ilişkili olarak, sol paravertebral alanda uzanan ve periferik sinir kılıfı tümörünü düşündüren kitle lezyonu tespit edildi. Patolojik tanı için operasyon planlandı.

Tartışma: Olgu; MSH6 defekti nedeniyle nörofibromatozis, SLE ve Ig M yüksekliği ile seyreden hipogamaglobulinemi bulgularını birlikte taşımaktadır. Hastalarda erken dönemde kanser gelişimine yatkınlık söz konusudur ve bu nedenle yakın izlenmelidir. Erken tanı, hasta yaşam süre ve kalitesi için önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** MSH6, nörofibromatozis, IgM yüksekliği, SLE

[Abstract:0240][PS-106]

## İmmüendisregülasyonu olan Hastalarımızda Foxp3 Ekspresyonunun Akım Sitometrik olarak Değerlendirilmesi

Tuğba Esra Pekcandanoğlu<sup>1</sup>, Sevgi Keleş<sup>1</sup>, Şeyma Çelikkilek Çelik<sup>1</sup>, Hüseyin Tokgöz<sup>2</sup>, Ümran Çalışkan<sup>2</sup>, Hasan Kapaklı<sup>1</sup>, Şükrü Nail Güner<sup>1</sup>, İsmail Reisli<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya

<sup>2</sup>Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Konya

Primer immün yetmezlikli (PIY) olan hastalarda otoimmün hastalıklara sık rastlanmaktadır. Otoimmünitenin kontrolünde T regülatuar (Treg) hücreler önemli hücreler olup immün sistemin regülasyonunu sağlarlar. Bu hücrelerde oluşacak sayısal yada fonksiyonel bozukluklar otoimmün hastalıkların gelişimine yol açmaktadır. Özellikle Treg hücre transkripsiyon faktörü olan Forkhead box3 (foxp3) geninde oluşan mutasyonlar sonucu IPEX sendromu oluşmakta ve bu hastaların büyük bir kısmında Treg oranlarında belirgin düşüklük saptanmaktadır. Günümüzde immüendisregülasyon sendromlarından LRBA eksikliği ve CTLA4 eksikliğinde de Treg hücrelerinde sayısal ve fonksiyonel bozukluklar olduğu gösterilmiştir.

Amaç: Kliniğimizde LRBA, CTLA-4 eksikliği ve IPEX sendromu tanısı ile takip edilen hastalarda ve sağlıklı kontrollerle Treg hücre oranlarının akım sitometrik olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem ve Sonuç: Kliniğimizde LRBA eksikliği tanısı ile takip edilen 4, CTLA4 eksikliği olan 2 ve IPEX sendromlu 1 hasta ve 5 sağlıklı kontrol çalışmaya alındı. Hastalarda Treg hücre oranlarını belirlemek için CD4+T hücrelerinde intranükleer foxp3 ekspresyonuna bakıldı. Kontrol ile kıyaslandığında gerek LRBA gerekse CTLA4 eksikliğinde Treg hücre oranının kontrollerden düşük olduğu saptandı. IPEX eksikliği olan hastada ise Treg oranı belirgin düşüktü.

Tartışma: İmmüendisregülasyon sendromları otoimmünite başta olmak üzere farklı klinik tablolarla karşımıza çıkabilir. Bu hastalarda akimsitometrik olarak Treg hücre oranının değerlendirilmesi tanı açısından yol gösterici olacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Foxp3, İmmün yetmezlik, T regülatuar



[Abstract:0241][PS-107]

### CD3 Gamma Eksikliği olan Hastalarda T Hücre Alt Gruplarının Değerlendirilmesi

**Şeyma Celikbilek Celik1, Sevgi Keleş1, Havva Bozkurt Alan1, Hasan Kapaklı1, Mehmet Ali Karaselek1, Şükrü Nail Güner1, Hüseyin Tokgöz2, Sevgi Pekcan3, Ümran Çalışkan2, İsmail Reisli1**

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

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

**3Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Bilim Dalı, Konya**

**Giriş:** CD3 T hücrelerin ko-reseptör molekülleri olup gamma, epsilon, delta ve zeta olmak üzere 4 farklı zincirden meydana gelmektedir. Bu zincirlerin herhangi birinde oluşan mutasyonlar primer immün yetmezliğe neden olmaktadır. CD3 zincir bozuklukları otozomal resesif kalıtılan ağır kombine immün yetmezliktir (AKİY). Altta yatan moleküler defekte bağlı olarak klinik fenotip değişmekte hafif (CD3γ) veya şiddetli (CD3δ,ε,ζ) olabilmektedir. Hastalar genellikle lenfopeni ile T-B+NK+SCID tablosunda başvurmaktadır. Bu hastalarda otoimmün hastalıklara sık rastlanmakta fakat hastalarda otoimmün hastalıklara yatkınlığın nedeni bilinmemektedir. Bilindiği gibi regülatuar T hücreleri (Treg) immün sistemin regülasyonundan sorumlu hücrelerdir. Biz çalışmamızda kliniğimizde CD3 gamma eksikliği tespit edilen hastalarda ve yaş uyumlu kontrollerde Treg oranı dahil T hücre alt gruplarının oranlarının akım sitometrik olarak belirlenmesini amaçladık.

**Yöntem ve Sonuç:** Akım sitometrik analizde gerek CD4+ gerekse CD8+ T hücreleri naif T (Tnaif), efektör T (Teff), santral T (Tcm) ve TEMRA (T TEMRA), Recent Timic Emigrant (RTE), Th1, Th17, foliküler helper T (TFH), Treg hücreleri olarak gruplandırıldı. Hasta örnekleri sağlıklı kontrollerle kıyaslandığında; beklenildiği gibi hastaların Total T hücreleri, CD3+TCR alfa-beta+ ve TCR gama-delta+ T hücre oranlarının kontrollerden düşük olduğu saptandı. Hastaların NK hücre oranları kontrollerden belirgin yüksekti. Ayrıca hastaların Th1 hücre oranları kontrolden yüksek olup, Treg hücre oranları kontrollerden düşüktü. Hastaların gerek CD4+ Naif T gerekse CD8+ Naif T hücre oranları kontrollerden belirgin düşük, efektör T hücre oranları ise kontrollerden yüksekti. RTE hücre oranları kontrollerden belirgin düşük bulundu.

**Tartışma:** CD3 gamma eksikliği otoimmünitenin ön planda olduğu primer immün yetmezliktir. Çalışmamız bu hastalarda otoimmün hastalığın patogenezlerinde Th1 ve Treg hücrelerinin rolünü olduğunu göstermektedir. Bu konuda yapılacak ileri fonksiyonel analizler mekanizmanın daha iyi anlaşılmasını sağlayacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Lenfopeni, Naif T hücre, Otoimmünite

[Abstract:0242][PS-108]

### Farklı Primer İmmün Yetmezliklerde T Hücre Alt Gruplarının Değerlendirilmesi

**Şeyma Celikbilek Celik, Sevgi Keleş, Hasan Kapaklı, Mehmet Ali Karaselek, Tuğba Esra Pekcandanoğlu, Selda Keyik, Havva Bozkurt Alan, Şükrü Nail Güner, İsmail Reisli**

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

**Giriş:** Lenfositler üzerinde taşıdıkları belirteçlere göre CD3+Total T lenfositleri, CD4+Yardımcı T lenfositler, CD8+sitotoksik lenfositler ve CD16+56+ NK hücreleri olarak sınıflandırılır. Son zamanlarda T hücreleri üzerlerinde taşıdıkları belirteçlere göre santral, efektör, temra ve naif T hücreleri olmak üzere yeni T hücre alt grupları tanımlanmıştır. Farklı kombine immün yetmezliklerde bu hücre oranları arasında fark olup olmadığı bilinmemektedir. Biz çalışmamızda kliniğimizde primer immün yetmezliği olan hastalarda bilinen ve yeni tanımlanan T hücre alt grupları arasındaki farkı değerlendirdik.

**Yöntem ve Sonuç:** Kliniğimizde DCLRE1C eksikliği olan 9, CD3 Gama eksikliği (CD3G) olan 4, LRBA/CTLA4 eksikliği olan 4, MST1 eksikliği olan 4, STAT3 eksikliği olan 3, Ataksi telenjektazi tanısı ile takip edilen 10 hasta ve 10 sağlıklı kontrol çalışmaya alındı. Akım sitometrik analizde gerek CD4+ gerekse CD8+ T hücreleri naif T (TNAİF), efektör T memori (TEM), santral T memori (TCM) ve TEMRA (TTEMRA), Recent Timic Emigrant (RTE), Th1, Th17, foliküler helper T (TFH), Treg hücreleri olarak gruplandırıldı. Çalışmamızda DCLRE1C'de; CD4+ Naif T hücre oranı STAT3 eksikliği olan hastalar ve kontrollerden belirgin düşük, CD8+Naif T hücre oranları ise belirgin yüksekti. CD4+Teff oranı STAT3 ve kontrol grubundan belirgin yüksek, RTE oranı ise kontrollerden belirgin düşüktü. Ayrıca Th1 hücre oranı MST1 eksikliği olan hastalardan düşük, STAT3 grubundan belirgin yüksekti. MST1 eksikliğinde ise; yardımcı T hücre ve RTE oranları kontrollerden belirgin düşük olup Th1 hücre oranı STAT3, LRBA ve kontrollerden belirgin yüksek bulundu. CD3G'li hastalarda; sitotoksik T'lerinin düşük olduğu, Th1 hücrelerinin yüksek olduğu ve Treg hücre oranı kontrollerden düşüklüğü saptandı.

**Tartışma:** DCLRE1C eksikliği otoimmünitenin baskın olduğu bir immün yetmezliktir. Bu hastalarda otoimmüniteye yatkınlık regülatör T hücrelerinin düşüklüğünden kaynaklanabilir. Yine CD3G ve MST1 eksikliği olan hastalarda Th1 hücre oranında belirgin yüksekliğinin olması bu hastalıkların patogenezinde interferonopatinin yattığını düşündürmektedir. Bu hastalıkların mekanizmasının daha iyi anlaşılabilmesi için daha fazla hastanın dahil edildiği ileri fonksiyonel analizlere ihtiyaç vardır.

**Anahtar Kelimeler:** CD3G, DCLRE1C, LRBA, MST1, STAT3





[Abstract:0130][PS-109]

## Nadir bir sekonder immünyetmezlik nedeni olarak primer intestinal lenfanjiyektazi

Gökçe Özyılmaz Bozat<sup>1</sup>, Pınar Gür Çetinkaya<sup>2</sup>, Saliha Esenboğa<sup>2</sup>, Betül Kar aatmaca<sup>2</sup>, Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz<sup>2</sup>, İnci Nur Saltık Temizel<sup>3</sup>, Aysel Yüce<sup>3</sup>, Feyzi İlhan Tezcan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

### Giriş

İntestinal lenfanjiyektaziler barsaktan protein ile birlikte lenfosit ve immünglobulin kaybına yol açarak sekonder immün yetmezliğe yol açmaktadır. Burada, Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi'nde izlenmekte olan, hipogamaglobulinemi, hipoalbuminemi ve lenfopeni ile seyreden Primer İntestinal Lenfanjiyektazi ilişkili sekonder immün yetmezliği olan iki olgu sunulmaktadır.

### Olgu Sunumu

#### Vaka 1

15 aylık erkek hasta, 3 aydır olan ishal şikâyeti ile başvurdu. Eşlik eden hipoalbuminemi, hipogamaglobulinemi ve lenfopeni saptanan hastanın, endoskopi görünümü ve biyopsi sonucunda intestinal lenfanjiyektazi ile uyumlu bulgular elde edildi. Proteinden zengin diyet ve orta zincirli yağ asidi başlandı. Hipogamaglobulinemesi için subkutan immünglobulin tedavisi başlandı. Hastanın izleminde immünglobulin değerlerinde artış olduğu elde edildi.

#### Vaka 2

21 aylık erkek hasta, 5 aydır devam eden ishal ve ödem şikâyeti ile başvurdu. Hipoalbuminemi, hipogamaglobulinemi saptandı. Endoskopi görünümü ve biyopsi sonucu intestinal lenfanjiyektazi ile uyumlu olan hastanın beslenmesi düzenlendi, ishal için oktreotid tedavisi başlandı. Hipogamaglobulinemesi için İntravenöz immünglobulin(IVIg) başlandı. Hastanın 5 yıllık izleminde immünglobulin değerlerinde belirgin yükselme sağlanmamakla birlikte, enfeksiyon sıklığında artış olmadı. Tedavisinde IVIg kullanımı durdurularak klinik takibi planlandı.

### Tartışma

Primer intestinal lenfanjiyektazi nadir görülen hastalık olup, hipoalbuminemi ile birlikte lenfopeni, hipogamaglobulinemi olduğunda bu hastalık akla gelmelidir. Sıklıkla 3 yaşından önce tanı konulmakla birlikte, ileri yaşta tanı alan hastalar da bulunmaktadır. Hastalarda enfeksiyon ve lenfoma gibi malignitelerin sıklığında artış olabilmektedir. İmmünglobülin tedavisi gerekliliği tartışmalı olsa da ağır hipogamaglobulinemesi olan ve tekrarlayan enfeksiyon öyküsü olan hastalarda immünglobulin tedavisi verilmesi gerekmektedir. Özellikle subkutan immünglobulin tedavisi bazı hastalarda yararlı olabilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Sekonder immünyetmezlik, kronik ishal, hipoalbuminemi, hipogamaglobulinemi



[Abstract:0160][PS-110]

**Dirençli Juvenil İdiyopatik İnflamatuar Miyopatide Yüksek Doz IVIG Kullanımı****Şükrü Çekiç, Yasin Karalı, Sara Şebnem Kılıç Gültekin****Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa**

Giriş: Juvenil idiyopatik inflammatuar miyopati (JİİM); tipik deri döküntüleri, kuvvet kaybı, iskelet kaslarında kronik inflamasyon ile karakterize çocukluk çağının kronik otoimmün hastalığıdır. JİİM’de; eklemler (inflammatuar artrit), gastrointestinal sistem (disfaji, gastrointestinal ülser), solunum sistemi (interstisyel akciğer hastalığı) ve kardiyovasküler sistem gibi diğer sistemlerde etkilenebilir. Deri lezyonları; heliotrop raş, Gottron papülleri, vaskülitik lezyonlar, kalsinozis ve lipodistrofi olarak sıralanabilir. İntravenöz immunoglobulin (IVIG) özellikle cilt bulgularının tedavisinde etkili olduğu bildirilmektedir.

Amaç: Başlangıç tedavisine direnç nedeniyle yüksek doz IVIG tedavisi verilen JİİM tanılı olguların değerlendirilmesi.

Metod: Klinik veriler, hastaların elektronik dosyaları geriye dönük incelenerek elde edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya son 5 yıl içinde JİİM tanısı konulan ve yüksek doz IVIG tedavisi verilen 7 olgu alındı. Hastaların yaşları 6-17 yaşları ve kız/erkek oranı ¾ idi. Tüm hastalara ilk 3 doz 2 haftada bir, sonrasında ayda bir IVIG(1-2 gr/kg) uygulanmıştı. Olguların 3’ünde (%43) ünde kalsinozis kutis vardı. IVIG tedavisi en az 4, en çok 19 kez verilmişti. IVIG sonrası 6 hastanın yakınmalarında belirgin düzelme olurken, 1 olguda kısmi iyileşme görüldü. İki olguda birinci kür sonrası yakınmaların tekrarlaması üzerine 4 ay ve 2 yıl sonra 2. kür IVIG tedavisi uygulandı. Olguların klinik özellikleri tablo 1’ de özetlenmiştir.

Tartışma: IVIG'nin JİİM’ye bağlı semptomların kontrolünde etkili olduğu çalışmamızın sonuçlarıyla da desteklenmiştir. IVIG tedavisi ile hem deriye bağlı bulgularda hem de sistemik bulgularda iyileşme görülmüştür. Yüksek doz IVIG tedavisi hastalarımız tarafından iyi tolere edilmiş ve herhangi bir lokal veya sistemik yan etki gözlemlenmemiştir. IVIG tedavisi, kortikosteroid tedavisine zayıf yanıt veren veya yanıt vermeyen JİİM hastaların tedavisinde düşünülebilir.

**Anahtar Kelimeler: Juvenil inflammatuar myopati, İVİG, çocuk**

Tablo

Tablo1. Olguların klinik özellikleri					
No	Yaş (Yıl)	Hastalık Süresi (Yıl)	JİİM’ye bağlı bulgular	IVIG tedavisi	Diğer tedaviler
1	15	5	Gottron papülü, deri atrofi, kalsinozis fistül	60gr, 4 kez	KS, MTX, MMF
2	4	2	Gottron papülü, raş, deri atrofi ve ülser, kuvvet kaybı	İlk period: 1gr/kg, 10 kez ikinci period: 2gr/kg, 9 kez	KS, MTX, SP,MMF
3	10	7	Deride persistan raş, hareket kısıtlılığı, çok sayıda eklemden kontraktür, büyüme geriliği	İlk period: 2gr/kg, 4 kez ikinci period: 2gr/kg, 3 kez	KS, MTX, SP, MMF, infliximab, adalimumab, etanercept, abatacept
4	10	3	Raş, Gottron papülü, deride atrofi, kalsin ozis	6 kez 2gr/kg	KS, MTX, MMF
5	8	1	Raş, Gottron papülü	4 kez 2gr/kg	KS, MTX
6	13	0,33	Kuvvet kaybı, gottron papülü	4 kez 2gr/kg (70 gr)	KS, MTX, Hidroksiklorokin
7	12	1	Ekstremitelerde raş, kuvvet kaybı, halsizlik	4 kez 2gr/kg (70 gr)	KS, MTX, Etanercept, kolşisin

KS: kortikosteroid, SP: siklofosamid, MXT: metotreksat, MMF: mikrofölat mofetil



[Abstract:0226][PS-111]

## İntravenöz İmmüoglobulin'in (İVİg) Periferik Kan Polimorfonükleer Nötrofiller Üzerine Etkileri

*Büşranur Geçkin, Başak Kayaoğlu, Mayda Gürsel*

*Orta Doğu Teknik Üniversitesi Fen Edebiyat Fakültesi, Biyolojik Bilimler Bölümü, Ankara*

IVİg bir çok immün yetmezlikte ve otoimmün hastalıklarda klinik tedavi olarak uygulanmaktadır. Primer immün yetmezliklerin bir bölümünde görülen nötrofil dereglasyonu, IVİg tedavisi sonrası düzelebilmektedir. Bu çalışma, IVİg'in nötrofil fonksiyonları üzerindeki etkisini araştırmayı hedeflemiştir. Bu amaca yönelik olarak, sağlıklı bireylerden elde edilen nötrofiller LPS, Zimosan, PMA gibi farklı ajanlarla IVİg olmadan ya da 4 farklı doz IVİg eşliğinde (0,2, 1, 5 ve 25mg/ml) uyarılmış, hücrelerde biriken Reaktif Oksijen Türleri (ROS), DHR123 boyası aracılığıyla akış sitometrik olarak tayin edilmiştir. Benzer bir şekilde, IVİg uygulamasının PMA gibi ajanların tetiklediği NETosis aracılı hücre ölümü üzerindeki etkisi de floresan mikroskopisi ile araştırılmıştır. Sonuçlar, IVİg'in uyarıcı şiddetine göre immün stimulan ya da immün baskılayıcı etkileri olabileceğine işaret etmektedir. Özetle, PMA gibi güçlü ROS uyarıcılarının etkileri yüksek doz IVİg eşliğinde bir miktar baskılanabilirken, LPS gibi ajanlar kullanıldığında IVİg'in ROS üretimini arttırdığı gözlenmiştir. IVİg uygulamasının yine doza bağlı olarak NETosisi arttırabileceği sonucuna varılmıştır. Verilerimiz, bu önemli terapötik ajanın doza ve uyarana bağlı olarak farklı etkiler yapabileceğini göstermekte ve IVİg'in farklı immün hücre tipleri üzerindeki etkilerinin belirlenmesine yönelik daha detaylı çalışmalara ihtiyaç duyduğuna işaret etmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** İVİg, NETosis, Polimorfonükleer nötrofil, ROS

[Abstract:0088][PS-112]

## Akne vulgarisli hastalarda tümör nekrozis faktör $\alpha$ -308 G/A ve interlökin 1 $\beta$ - 511 C/T polimorfizmlerinin incelenmesi

*Gülşen Akoğlu1, Çağman Tan2, Deniz Çağdaş Ayvaz2, İlhan Tezcan2*

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

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

**Giriş:** Tümör nekrozis faktör  $\alpha$  (TNF  $\alpha$ ) ve interlökin 1  $\beta$  (IL-1 $\beta$ )'nin, akne patogeneğinde önemli sorumlu proinflamatuvar mediatörler oldukları düşünülmektedir. Bu sitokinlerin fazla salınımının özellikle TNF  $\alpha$ -308 G>A ve IL-1 $\beta$ -511 C<T polimorfizmleri ile ilişkili olduğu gösterilmiştir.

**Amaç:** Çalışmamızda TNF  $\alpha$ -308 ve IL-1 $\beta$ -511 gen polimorfizmleri ile akne hastalığı ve skarlaşmaya yatkınlık arasındaki ilişkinin incelenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç-Yöntem:** Çalışmaya akneli 90 hasta (31 erkek, 59 kadın; ortalama yaş: 19,6 $\pm$ 3,7yıl) ve sağlıklı 30 birey (11 erkek, 19 kadın; ortalama yaş: 19,2 $\pm$ 5,1yıl) dahil edildi. Hastalar akne şiddetlerine göre hafif, orta ve şiddetli aknesi olanlar ve skar varlığına göre skar bırakan aknesi olanlar ve skar bırakmayan aknesi olanlar olmak üzere alt gruplara ayrıldı. Tüm katılımcılardan alınan periferik venöz kan örneklerinden DNA elde edilerek, TNF  $\alpha$ -308 G>A ve IL-1 $\beta$ -511 C<T polimorfizmleri real time PCR tekniği ile belirlendi.

**Bulgular:** Hastalar akne şiddetine göre gruplandırıldığında %21,7'si (n=26) hafif, %22,5'i (n=27) orta, %30,8'i (n=37) şiddetli akneye sahipti. Hastaların 36'sında (%30) skar bırakan akne gözlemlendi. Hastalar ve sağlıklı kontroller TNF  $\alpha$ -308 ve IL-1 $\beta$ -511 polimorfizmleri yönünden karşılaştırıldığında bir farklılık saptanmadı (P değerleri sırasıyla 0,245 ve 0,466). Akne şiddetine göre alt gruplar ve kontrollerin karşılaştırılması sonucunda da TNF  $\alpha$ -308 ve IL-1 $\beta$ -511 genotipik varyantları açısından istatistiksel olarak anlamlı fark görülmedi (P değerleri sırasıyla 0,568 ve 0,509). Skar bırakan aknesi olanlar, skar bırakmayan aknesi olanlar ve sağlıklı bireylerin TNF  $\alpha$ -308 ve IL-1 $\beta$ -511 genotipik varyantları birbirine benzer dağılımdaydı (P değerleri sırasıyla 0,451 ve 0,734).

**Sonuç:** TNF  $\alpha$ -308 ve IL-1 $\beta$ -511 polimorfik varyantları akneye yatkınlık, akne şiddeti ve skar gelişme riski ile ilişkili değildir.

**Anahtar Kelimeler:** akne, polimorfizm



[Abstract:0089][PS-113]

## p47 defekti olan Kronik Granulomatoz Hastalık Vakalarında Gene Scan Analizinin Önemi

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

### GİRİŞ ve AMAÇ

Kronik granulomatoz hastalık (KGH) primer immün yetmezlikler grubunda yer alan ve nötrofil fonksiyon bozukluğu ile karakterize bir hastalıktır. KGH'da fagosit NADPH oksidaz enzim yapısını oluşturan oksidaz proteinlerinden (gp91, p22, p40, p47, p67) birinin eksikliği nedeni ile oksijen radikallerinin öncüsü olan süperoksit üretilemez.

Çalışmamızın amacı p47 defekti olan hasta grubunu gene-scan analizi ile tespit etmektir.

### YÖNTEM

DHR 123 testi kullanarak KGH tanısı koyulan 75 aileden toplamda 90 hasta içerisinde stimülasyon indeksi (SI) 3 ve üzeri olan 40 hasta rezidual NADPH oksidaz aktivitesi yönünden araştırıldı. ABI 3500xL altyapısını kullanarak gene-scan analizi ile oksidaz rezidual aktivite olan örneklerde mutasyon taraması yapıldı.

### BULGULAR

Rezidüel aktivite bulunan 40 hastanın 24'ünde p47 defekti olduğu görüldü. Bu hastalar içerisinde Gene-Scan pik görünümü tek pik şeklinde olanlarda NCF1 Exon 2 GT delesyon homozigot mutasyon bulundu. Bu hastaların anne ve babalarında pik oranı 2:1 olarak bulunmuş ise normal, 5:1 oranında bulunmuş ise heterozigot taşıyıcı olarak değerlendirildi. Hastada 5:1 pik oranı mevcut ise NCF1 genine ait diğer ekzonlarda ikinci allelde mutasyon taraması yapılması gerektiği anlaşıldı.

### SONUÇ

KGH'da rezidüel oksidaz aktivitesi olan hastalarda p47-phox sentezleyen NCF1 genindeki mutasyonlar ön planda rol almaktadır. Bu gendeki mutasyonların da çoğunluğu ekzon 2 başlangıç bölgesinde GT delesyonu sonucu gerçekleşir. Ancak bu bölgede genetik analiz yapılmasında zorluk çıkaran her allelde iki adet pseudo gen mevcuttur. Bunlar ve normal allel genleri arasında crossing over olabilmektedir. Bu nedenle taramanın hızlı bir şekilde yapılabilmesi için gene-scan analizini uygulamaya geçirdik. Bu yöntem sayesinde rezidüel aktivite olan KGH vakalarında bir günde genetik sonuçlara erişmek mümkün olabilmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Gene-Scan analizi, Kronik Granulomatoz Hastalık, p47 defekti

[Abstract:0095][PS-114]

## DOCK2 eksikliği saptanan ağır kombine immün yetmezlikli iki kardeş

**Ömer Akçalı<sup>1</sup>, Rüya Torun<sup>1</sup>, Selime Özen<sup>1</sup>, Nesrin Gülez<sup>1</sup>, Ferah Genel<sup>1</sup>, Kaan Boztuğ<sup>2</sup>**

**1Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, İzmir**

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

DOCK (Dedicator of cytokinesis), hücre içi sinyal ağında yer alan, Rho ailesinin küçük G proteinleri için guanin nükleotid değişim faktörleri olarak rol oynayan bir protein ailesidir. DOCK2 ağırlıklı olarak hematopoetik hücrelerde eksprese edilir ve TCR, BCR ve kemokin reseptörlerinin etkileşimine yanıt olarak aktive olur. DOCK2 aktivasyonu GTP-Rac1 oluşmasını ve sonuçta T lenfosit differansiyasyonu, hücre içi sinyalleşme, nötrofil kemotaksisi, NET (nötrofil ekstrasellüler tuzakları) formasyonu ve antiviral immünette görev alır. Sitogenetik lokasyonu 5.kromozomun kısa kolundadır (5q35.1). DOCK2 eksikliği nadir olup kombine immün yetmezlikle sonuçlanır. Olgularımız dünyada bildirilen 7. ve 8. Türkiye'den bildirilen 3. ve 4. olgulardır.

4 aylık erkek olgu hastanemize pnömoni tanısıyla yatırıldı.12 günlükken hidrosefali saptanarak tetkik edildiği ve konjenital CMV tanısı olarak tedavi aldığı öğrenildi. Hastada kronik CMV enfeksiyonu, ağır pnömoni ve ebeveynin 1 derece akraba olması nedeniyle PIY düşünüldü. İmmünolojik tekiklerinde IGG ve IgM< -1SD, Lenfosit alt gruplarında CD19 ve CD4 oldukça düşüktü. İzleminde ağır lenfopeni ve nötropeni gelişti ancak B h oransal olarak düzeldi. PIY açısından Viyana'ya tüm aileden kan örneği gönderildi.Genetik analizinde homozigot varyant DOCK2 saptandı.

3 aylık kız olgu, abi Dock2 mutasyon nedeniyle ex olması nedeniyle kontrole çağırıldı. Yapılan genetik analizde aynı mutasyonu homozigot olarak taşıdığı öğrenildi. Kök hücre nakli programına alındı.

DOCK2 hem nötrofil hem lenfositleri etkileyen kilit moleküllerden biridir. DOCK2 geninde mutasyon otozomal resesif geçişli kombine immün yetmezlik sebebi olup, hayatın erken döneminden itibaren ciddi kronik viral enfeksiyonlara duyarlılıkta artış, yetersiz ve kontrolsüz inflamatuvar yanıt ile karakterizedir.

Bu hastaların erken tanınması ve bir an önce kök hücre nakli uygulanması hayati önem taşır.

**Anahtar Kelimeler:** Ağır kombine immün yetmezlik, DOCK2 eksikliği

[Abstract:0113][PS-115]

**Vankomisin ilişkili drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms (DRESS) sendromu: çocuk vakada haplotip analizi****Nazlı Ercan1, Sait Yeşillik2, Fevzi Demirel2, Nihan Tırık2, Özgür Kartal2****1Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji Kliniği****2Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim Araştırma Hastanesi, İmmünoloji ve Allerji Anabilim dalı**

ilaçlara bağlı gelişen istenmeyen reaksiyonlardan birisi olan, "Drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms" (DRESS) sendromu nadir ancak yaşamı tehdit eden multisistemik bir hastalıktır. Geç başlangıçlı ateş, döküntü ve iç organ tutulumuyla karakterizedir. DRESS sendromuna en sık aromatik antikonvulzanlar (karbamazepin), sulfonamid, minosiklin, antiretroviral, lamogitri ve allopurinol neden olmaktadır. Bu sendromun patogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte geç başlangıçlı oluşu ve deri prik testinin/ RAST'ın negatif olması bu sendromunun Ig E aracılı olmadığını desteklemektedir. DRESS sendromuna sebep olan birçok ilacın immün mekanizması HLA haplotipiyle ilişkilendirilmiştir. DRESS sendromunun tanısını kesinleştirmek için patch testi riskli ve kesin sonuç vermeyebileceğinden HLA tiplendirilmesi ilaç uygulamadan önce önerilebilir. Klinik pratikte, bazı riskli toplumlarda antiepileptik ilaç başlanmadan önce, HLA tiplendirilmesi yapılarak ciddi ilaç allerjisi reaksiyonu gelişiminin önüne geçilebileceği vurgulanmıştır. Bu bildirimizde, meningoensefalit ön tanısıyla vankomisin tedavisi sonrasında DRESS sendromu gelişen, 16 yaşında erkek çocuk hastamız ve ailesinin HLA haplotip analizini sunmaktayız. Ailesinde vankomisin ilişkili DRESS sendromu hikayesi olan olgularda, vankomisin uygulamadan önce DRESS sendromu gelişimini dışlamak için HLA tiplendirilmesi akılcı bir yaklaşım olabilir.

**Anahtar Kelimeler: DRESS, vankomisin, HLA**

[Abstract:0114][PS-116]

**Trikohepatoenterik sendrom: Yeni immün yetmezlik sınıflandırmalarında yer alan bir sendrom****Neslihan Edeer Karaca1, Ayça Aykut2, Erhan Parıltay2, 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 (PİY) sıklıkla monogenik bozuklukların neden olduğu heterojen kalıtsal hastalıklardır. Klinikte hedeflenmiş yeni nesil dizi analizi uygulamaları, özellikle ayırıcı tanıda örtüşen bulguları olan, genetik heterojenite gösteren hastalıkların tek seferde bir panel şeklinde dizilenmesiyle hastalığa neden olan genetik mutasyonların belirlenme sıklığı giderek artmaktadır. Aralarında ikinci derece kuzen evliliği olan sağlıklı anne babanın üçüncü çocuğu olarak dünyaya gelen 22 aylık erkek olgu tekrarlayan, skar bırakarak iyileşen deri abseleri ve oral aftlar nedeniyle başvurdu. Fizik muayenede ağırlık<%3, boy %3-10 persantilde olan olgunun ağız içinde aftöz lezyonlar, her iki el parmak dorsal yüzlerde ülsere lezyonlar mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde lökositoz, sola kayma, trombositoz, IgG ve IgA düşüklüğü saptandı. Lenfosit alt grupları, nötrofillerde CD11a, CD18 ekspresyonu, fagoburst test ve total IgE normaldi. Deri biopsisinde yüzeyde hiperkeratoz, epidermiste akantoz, fokal spongioz, lenfosit zengin yangısal infiltrasyon ve fibrosis izlendi. Ektima benzeri deri lezyonları ile prezente olan otoinflamatuvar hastalıklar açısından bakılan MEFV, PSTPIP2 ve IL1RN genlerinde mutasyon saptanmadı. Düzenli IVIG replasmanı ile izlenen olguda altı yaşında yeni nesil dizileme temelli Ion AmpliSeq™ Primer İmmün Yetmezlik Paneli ile TTC37 geninde c.2210T>C (p.Val737Ala) homozigot mutasyon saptandı. Literatürde erken başlangıçlı sendromik ishal ile karakterize trikohepatoenterik sendrom (THES) olarak tanımlanan hastalığa sebep olan mutasyon nedeni ile olgu tekrar değerlendirildiğinde; karaciğer normal olup saç telinde trikoreksis nodosa saptandı. Anne ve babanın aynı mutasyonu heterozigot olarak taşıdığı görüldü.

Genotipleme sonrası fenotipe dikkate edilerek (Revers Fenotipleme) tanı alan bu olgu aracılığı ile, PİY 2017 (IUIS) sınıflamasında da yer alan trikohepatoenterik sendromun belirgin ishal eşlik etmeden de immün yetmezliğe neden olabileceğinin vurgulanması amacı ile sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler: trikohepatoenterik sendrom, hipogammaglobulinemi**

[Abstract:0133][PS-117]

## Artemis Ekspresyonunun Gerçek Zamanlı Pzr Yöntemi İle Değerlendirilmesi

**Mehmet Ali Karaselek1, Canan Eroğlu2, Hasan Kapaklı1, Şükrü Nail Güner1, Sevgi Keleş1, Ercan Kurar2, İsmail Reisli1**  
**1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya**  
**2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Konya**

DCLRE1C geni tarafından kodlanan ve bir nükleaz olan ARTEMIS, V(D)J rekombinasyonunda ve homolog olmayan uç birleştirme aracılı DNA çift zincir kırıklarının onarılması yolağında önemli rol oynamaktadır. DCLRE1C geninde meydana gelen mutasyonlar ARTEMIS'in fonksiyonel bozukluğu ile sonuçlanmakta ve T/B hücre gelişimini olumsuz yönde etkilenmektedir. Bundan dolayı DCLRE1C mutasyonları sonucunda ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) tablosu meydana gelmektedir. Klinik olarak şüphelenilen hastaların ARTEMIS mutasyonu açısından değerlendirilmesinin kritik önemi bulunmaktadır.

Bu çalışmanın amacı; DCLRE1C mutasyonunda ARTEMIS gen ifadesinin mRNA düzeyinde gerçek zamanlı kantitatif polimeraz zincir reaksiyonu (qPZR) ile belirlenmesidir. DCLRE1C geni ekzon 3'de homozigot mutasyon saptanan 9 hasta, ekzon 3 ve 14 açısından compound heterozigot 2 hasta ile 4 kontrol çalışmaya dahil edilmiştir. Hasta ve kontrollerden periferik mononükleer kan hücrelerinden Trizol yöntemi kullanılarak RNA izolasyonunu takiben cDNA sentezi gerçekleştirilmiştir. DCLRE1C ekspresyon seviyesi qPZR kullanılarak 2-ΔΔCt metoduna göre tespit edilmiştir. Kontrol grubu ile karşılaştırıldığında hasta grubunda DCLRE1C ifadesinin azaldığı saptanmıştır. Üç hasta kemik iliği nakli sonrası değerlendirilmiş olup kontrollere yakın değerler elde edilmiştir. Sonuç olarak, ARTEMIS mutasyonu açısından şüphelenilen hastalarda erken tanı için DNA analizi öncesi transkripsiyonel olarak değerlendirilmesinde alternatif olarak qPZR yönteminin kullanılabilirliği kanısına varılmıştır.

**Anahtar**

[Abstract:0134][PS-118]

## CD19 Mutasyonunun PZR-RFLP Yöntemi ile Belirlenmesi: Olgu Sunumu

**Mehmet Ali Karaselek1, Hasan Kapaklı1, Sevgi Keleş1, Şükrü Nail Güner1, Ercan Kurar2, İsmail Reisli1**  
**1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya**  
**2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Konya**

CD19, olgun B hücrelerin yüzeyinden CD21, CD81 ve CD225 ile birlikte bulunan bir proteindir. Bu protein kompleksi B hücre antijen reseptörü ile birlikte görev yapmakla birlikte, antijen ile uyarım sonrasında aktivasyonu düzenlemektedir. Dolayısıyla CD19 proteinini kodlayan gende meydana gelen mutasyonlar CD19 protein ekspresyonunu etkilemekte ve primer immün yetmezlik (PİY) tablosu meydana gelmektedir. Bu çalışmaya daha önce CD19 geninde mutasyon saptanan hastanın yenidoğan bebeği dahil edilmiş olup polimeraz zincir reaksiyonu-restriksiyon parça uzunluk polimorfizmi (PZR-RFLP) yöntemi ile mutasyon analizi gerçekleştirilmiştir. Ayrıca hastanın CD19 ekspresyonu mRNA düzeyinde gerçek zamanlı kantitatif polimeraz zincir reaksiyonu (qPZR) yöntemi ile değerlendirilmiştir. Çalışmalar iki kontrol ile birlikte gerçekleştirilmiştir. RFLP yöntemi için mutasyon bölgesine uygun primerler dizayn edilmiş ve DNA izolasyonu sonrası PZR işlemi gerçekleştirilmiştir. Daha sonra PZR ürünlerine uygun restriksiyon enzimi ile kesim işlemi uygulanmış ve %2'lik agaroz jelde görüntülenmiştir. Jelde oluşan DNA fragmentlerine göre genotipler homozigot hasta, heterozigot taşıyıcı ve homozigot normal olarak değerlendirilmiştir. Çalışma sonunda daha önce mutasyon saptanan hastanın, homozigot hasta olduğu teyit edilmiş ve yenidoğan bebeğin heterozigot olduğu belirlenmiştir. Sonuç olarak, hastanın yenidoğan bebeğinin genotipi hızlı, güvenli ve daha az maliyetli olan PZR- RFLP yöntemi belirlenmiştir. PZR-RFLP yönteminin bilenen mutasyonların araştırılmasında maliyet, iş gücü ve kolaylık açısından değerlendirildiğinde güvenle uygulanabilecek bir yöntem olduğu kanısındayız.

**Anahtar Kelimeler: CD19, PZR-RFLP**



[Abstract:0145][PS-119]

## Primer İmmün Yetmezliklerde Epsilon Sınıf Dönüşümünün Değerlendirilmesi: Ön Rapor\*

Nesrin Reisli<sup>1</sup>, İsmail Reisli<sup>2</sup>, Mirjam Van Der Burg<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Konya, Türkiye

<sup>2</sup>Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Konya, Türkiye

<sup>3</sup>Erasmus Medical Center, Department of Immunology, Rotterdam, The Netherlands

Giriş: Periferik lenfoid organlarda antijen ile aktivasyon sonrası olgunlaşmış B lenfositler immünooglobulin sınıf dönüşümüne giderler. İmmünooglobulin(Ig) sınıf dönüşümü(CSR), IgH $\mu$  sabit bölge (constant region) eksonlarının (C $\mu$ ) 'den C $\gamma$ , C $\alpha$  ve C $\epsilon$  dönüşümlerinin gerçekleştiği bir süreçtir. Ig sınıf dönüşümü, IgM'den diğer Ig sınıflarına (IgG, IgE, IgA) geçişin temelidir.

Amaç: Bu çalışmada doğrudan veya dolaylı sınıf dönüşümü ile yüksek IgE düzeyleri arasındaki ilişkiyi moleküler düzeyde detaylı incelemeyi planladık.

Materyal: IgE düzeyi yüksek (3000 IU/ml) olan 1 Hiper IgE Sendromlu hastanın ve 3 sağlıklı kontrolün periferik kan örnekleri ile çalışmamıza başladık. İlerleyen dönemde de 2 Hiper IgE Sendromlu hasta, 3 Omenn Sendromlu hasta, 2 Wiskott-Aldrich Sendromlu (WAS) hastayı dahil etmeyi planladık.

Method: Çalışmamıza moleküler düzeyde PCR eşliğinde dönüşüm bölgelerinin (switch region) amplifikasyonu, analizi ve sekanslama sonrası analizlerini yapmayı planladık.

Bulgular: Sağlıklı kontrollerde S $\mu$ -S $\epsilon$  doğrudan ve dolaylı dönüşüm olduğunu gösterdik. S $\mu$ -S $\epsilon$  sınıf dönüşümünün %77 doğrudan ve %23 dolaylı dönüşüm şeklinde olduğu saptandı.

Bir Hiper IgE Sendromlu hastada ise S $\mu$ -S $\epsilon$  sınıf dönüşümünün dolaylı olarak gerçekleştiğini gösterdik.

Yorum: Bu bulgu ile dolaylı S $\mu$ -S $\epsilon$  sınıf dönüşümünün yüksek IgE sentezine katkı sağlayabileceğini düşünüyoruz. Çalışmamızın sonraki basamaklarında elde edeceğimiz yeni verilerle bu konuyu aydınlayabileceğimizi kanaatindeyiz.

\* Bu çalışma ESID 2017 Short-term Fellowship bursu ile desteklenmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** IgE Düzeyi, Ig Sınıf Dönüşümü, Primer İmmün Yetmezlik

[Abstract:0161][PS-120]

## Süt Dişi Kaynaklı Mezenkimal Kök Hücrelerin Farklı Tekniklerle Kriyoprezervasyonu

Tolga Akkoç<sup>1</sup>, Noushin Zibahdeh<sup>2</sup>, Muazzez Gökalp<sup>2</sup>, Deniz Genç<sup>2</sup>, Yazgül Duran<sup>2</sup>, Kamil Göker<sup>2</sup>, Tunç Akkoç<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Tübitak Mam Gen Mühendisliği ve Biyoteknoloji Enstitüsü

<sup>2</sup>Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Allerji-İmmünoloji Bilim Dalı.

Giriş:

Süt kaynaklı mezenkimal kök hücreler (SHED), yüksek düzeyde çoğalma kapasitesine sahip, kolonize olabilen, farklı hücre tiplerine dönüşebilen hücreler olarak tanımlanırlar. SHED'ler diğer dış kaynaklı kök hücreler ile kıyaslandığında daha fazla proliferasyon ve farklılaşma yeteneğine sahiptirler. Kök hücreler deneysel ve klinik çalışmalarda, izolasyonları takiben kullanılamamakta, laboratuvar koşullarında dondurularak saklanmakta, uygun alıcı olduğunda çözündürülerek karakterizasyonlarını takiben transfer edilmektedir. Hücrelerin dondurulmasında yaygın olarak kullanılan Dimetil Sülfoksit (DMSO) kök hücrelerin farklılaşma oranlarını düşürür, DNA Metilasyonuna ve Histonlarda modifikasyonlara neden olur. Bu olgu dokularda tümör oluşumunu tetiklemektedir. Çalışmamızda DMSO içermeyen kriyoprotektan ajanların (CPA) farklı dondurma yöntemlerinde kullanılması araştırılmıştır.

Olgu:

8-12 yaş çocuklardan dişin doğal sürecine uygun olarak alınan süt dişlerinin laboratuvarında pulpaların parçalanarak enzimatik reaksiyona tabi tutuldular, elde edilen hücreler kültüre alınıp, 3. pasajda karakterizasyon yapılarak dondurma işlemi için ayrıldılar. Dondurma işleminde 3 farklı yöntem kullanılmıştır. 1- %5DMSO + DMEM + FBS (Klasik yöntem), 2- Etilenglikol + Polivinil Pyrolidone+Trehalose+FBS +DMEM (Vitrifikasyon), 3- Etilenglikol + Polivinil Pyrolidone+6Gliserol+FBS+DMEM (Vitrifikasyon). Hücreler dondurulup sıvı azotta 2 ay saklandılar ve çözündürülerek hücre kültürleri yapıldı.

Sonuç:

1.Gruptaki kök hücrelerin hücrelerin çözme sonrasındaki viabiliteleri, DMSO 2. ve 3. Guruba göre anlamlı şekilde yüksek bulunmuştur. Lenfosit proliferasyonu bakımından gruplar arasında herhangi bir fark görülmemiştir. Her üç grupta elde edilen kök hücreler dondurulup çözündürüldükten sonra lenfositler üzerinde immünbaskılayıcı rollerini koruduğu gözlemlenmiş. 2. ve 3. Grupta kullanılan solüsyonlar DMSO gibi toksik etki gösteren madde yerine kullanılabileceğini göstermiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Mezenkimal Kök Hücre, Kriyoprezervasyon, Kriyoprotektan Ajan, Vitrifikasyon





[Abstract:0171][PS-121]

## Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik Tanısı Alan Hastalarda HLA Sınıf I Allellerinin Sıklığının Araştırılması

**Begüm Özbek<sup>1</sup>, Çağman Tan<sup>1</sup>, Can Koşukçu<sup>2</sup>, Deniz Çağdaş Ayvaz<sup>1</sup>, İlhan Tezcan<sup>1</sup>**

**1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji Bölümü/ANKARA**

**2Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Biyoinformatik Anabilim Dalı/ANKARA**

Giriş: Yaygın Değişken İmmün Yetmezlik (YDİY), B hücre farklılaşması ve antikor yapımında bozukluk ile seyreden, aşılarla zayıf yanıt oluşması ve yinelenen enfeksiyonlar ile karakterize heterojen bir Primer İmmün Yetmezlik (PİY) hastalığıdır. Bu hastalık grubunun etiyojisi tam olarak bilinmemekle beraber toplumlar arasındaki prevalansın değişkenliği ve akraba evliliği olan ailelerde benzer eksikliklerin görülmesi, hastalığa duyarlı belirli gen bölgelerinin varlığını düşündürmektedir.

Örneklem: Bu çalışmada YDİY hastalarında HLA Sınıf I allelleri çalışılarak hastalık ile ilişkili gen bölgeleri araştırılmış ve 200 sağlıklı kontrol ile karşılaştırma yapılarak hastalık yatkınlığına neden olabilecek alleller tespit edilmiştir. Örneklem Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji Bölümünde ESID (European Society for Immunodeficiencies) kriterlerine göre YDİY tanısı alan 50 hasta dahil edilmiştir. Sağlıklı kontroller ise kliniğe kemik iliği donörü olarak başvurmuş kişilerden seçilmiştir.

Yöntem: HLA sınıf I (A,B,C) allelleri, düşük çözünürlükte DNA tabanlı-Sekans Spesifik Oligonükleotid (SSO) yöntemiyle Luminex cihazında çalışılmıştır.

Sonuçlar ve Tartışma: Hastaların HLA-A 02\*, HLA-B 27\*, HLA-B 35\* ve HLA-C 04\* allelleri için sağlıklı kontrollere göre istatistiksel olarak anlamlı sonuçlar bulunmuştur (p<0,05). Ayrıca sağlıklı kontrollerde HLA-B 52\* ve HLA-C 12\* allellerinin bulunup hastalarda gözlenmemesi, HLA Sınıf I gen bölgesinde “koruyucu allellerin” varlığına işaret etmektedir. Haplotiplendirme ve HLA Sınıf II (DRB1,DP,DQA1/B1) ile ilgili çalışmalar devam etmektedir.

**Anahtar Kelimeler: Allel, HLA, SSO, YDİY**





[Abstract:0180][PS-122]

**Konjenital Nötropenilerin Sendromik Yüzü: VPS45****Sevgi Köstel Bal<sup>1</sup>, Sait Karaman<sup>2</sup>, Şule Haskoloğlu<sup>1</sup>, Candan İslamoğlu<sup>1</sup>, Nesrin Gülez<sup>2</sup>, Ferah Genel<sup>2</sup>, Kaan Boztug<sup>3</sup>, Figen Doğu<sup>1</sup>, Aydan İkinciöğulları<sup>1</sup>****1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Ankara****2Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İzmir****3Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, Viyana, Avusturya**

**GİRİŞ:** Kemik iliği yetmezliği sendromları altında sınıflandırılan konjenital nötropeni sendromları nötrofil maturasyonu, homeostazı veya fonksiyonlarında bozuklukla seyreden heterojen bir grup hastalıktır. Yakın zamanda konjenital nötropeni sendromuyla seyreden hastalarda tanımlanan vacuolar protein sorting (VPS45) eksikliği; hayatı tehdit eden enfeksiyonlar, G-CSF'e yanıtız nötropeni, ilerleyici myelofibrozis ile karakterize bir klinik tabloya yol açmaktadır. Bu çalışmada nötropenin yanı sıra kombine immün yetmezlik kliniğiyle seyreden 3 hastada yeni olarak tanımlanan VPS45 mutasyonları sunulmaktadır.

**SONUÇ/Yorum:**

Konjenital nötropeni sendromları altında sınıflandırılan VPS45 eksikliğini yeni tanımlanan mutasyonlarla birlikte retiküler disgenезiye benzer şekilde kombine immün yetmezlik spektrumunda seyrettiği görülmektedir. G-CSF'e yanıtız nötropeni, lenfopeni (CD8 lenfopenisi), ilerleyici myelofibrozis, nöromotor gelişim geriliği varlığında VPS45 eksikliği akla gelmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** VPS45, konjenital nötropeni**Olgular**

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3
Tanı yaşı (ay)	3	1.5	3
Cinsiyet	K	E	E
Akrabalık	+	+	+
Yakınmaların başladığı yaş	Yenidoğan	Yenidoğan	Yenidoğan
Mutasyon	p.E238K	p.L406P	p.L406P
Klinik bulgular			
Bakteriyel enfeksiyonlar	+	+	+
Viral enfeksiyonlar	-	-	+
Dismorfik bulgular	+	-	+
SSS tutulumu	+	-	+
Hb (g/dl)	9.6	10.4	7.7
TLS(/mm <sup>3</sup> )	1190	1200	1340
TNS(/mm <sup>3</sup> )	670*	1000	220*
Trombosit (/mm <sup>3</sup> )	49000	126000	81000
Kemik iliği aspirasyonu	Dry tap	Hiposelüler	Dry tap
CD3+CD16-56- [%(/mm <sup>3</sup> )]	36 (428)	55 (660)	12 (161)
CD3-CD16+56+ [%(/mm <sup>3</sup> )]	6 (71)	9 (108)	11 (147)
CD3+CD4+ [%(/mm <sup>3</sup> )]	34 (405)	52 (624)	15 (201)
CD3+CD8+ [%(/mm <sup>3</sup> )]	4 (48)	5 (60)	2 (27)
CD19+ [%(/mm <sup>3</sup> )]	58 (690)	40 (480)	75 (1005)
Tedavi	G-CSF TMP-SMX, asiklovir, flukonazol	G-CSF TMP-SMX, asiklovir, flukonazol	G-CSF TMP-SMX, asiklovir, flukonazol
SONUÇ	Exitus	Exitus	Exitus

[Abstract:0190][PS-123]

## Mukolipidozis Tip 2 (I-cell) Hastalığı ve Agammaglobulinemi

**Ayça Emsen1, Özlem Narin1, Hülya Uçaryılmaz1, Nadir Koçak2, Hasibe Artaç1**  
**1Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD**  
**2Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD**

Giriş: Mukolipidozis tip 2 nadir görülen metabolik bir bozukluktur. Kaba yüz görünümü, diş eti hipertrofisi, hipotoni, kalp kapakçığı anomalileri ve büyüme-gelişim geriliği ile karakterizedir. Bu bildiride mukolipidozis tip 2 tanısı alan agammaglobulinemili bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 5 aylık erkek hasta ateş, sık tekrarlayan idrar yolu ve alt solunum yolu enfeksiyonu şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. 34 haftalık prematür doğan hastanın 15 günlükken patent duktus arteriosus (PDA) nedeniyle opere olduğu ve yoğun bakımda 2,5 ay kaldığı öğrenildi. Tedaviden iki hafta sonra yüksek ateş ile enfeksiyon servisine üç kez yatışı olmuş ve vesikoureteral reflü saptanmıştı. Fizik muayenesinde dismorfik yüz görünümü (büyük burun, düşük kulak, kaba yüz, tüylü alın ve mikrosefali) dikkati çekmekteydi. Yüksek damak ve diş eti hipertrofisi mevcuttu. Hastada yutma disfonksiyonu nedeniyle gastrostomi açılmıştı. Takipte hipertrofik kardiyomiyopati tespit edildi. Süregen akciğer ve idrar yolu enfeksiyonları nedeniyle bakılan serum IgG düzeyi (71,2 ve 66mg/dl) ve IgA düzeyi (8,13mg/dl) düşük olup IgM düzeyi normaldi. Akımsitometrik incelemede T, B ve NK hücre oranları, HLA-DR ekspresyonu ve T hücre aktivasyonu normal saptandı. DHR testinde stimülasyon indeksi 62 olup normaldi. Genetik incelemesinde 22q11 delesyonu saptanmadı ve kromozom analizi 46,XY idi. DNA mikroarray analizinde 4p16.3p15.33 bandında 14,4Mb büyüklüğünde dublikasyon ve 22q13.2q13.33 bandında 8,2Mb büyüklüğünde delesyon saptandı. Agammaglobulinemisi olan hastaya düzenli intravenöz immünglobulin başlandı. 7 aydır takipte olan hasta halen antibiotik profilaksisi ve IVIG tedavisi ile izlenmektedir.

Tartışma: Dismorfik bulguları olan hastalarda süregen enfeksiyonlar varsa immün yetmezlik açısından değerlendirilmeli ve gerekirse DNA Mikroarray analizi yapılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** mukolipidozis tip 2, agammaglobulinemi, DNA Mikroarray analizi

[Abstract:0192][PS-124]

## Jacob's sendromu, egzema, besin allerjisi ve agammaglobulinemi birlikteliği

**Hülya Uçaryılmaz1, Özlem Narin1, Ayça Emsen1, Hüseyin Tokgöz2, Sevgi Keleş3, Tülin Çora4, Ümran Çalışkan2, Hasibe Artaç1**  
**1Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Konya**  
**2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi BD, Konya**  
**3Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD, Konya**  
**4Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD, Konya**

Giriş: 47, XYY sendromu en sık görülen cinsiyet kromozom anormalliklerinden birisidir. Hastaların çoğu fenotipik olarak normaldir, fakat farklı klinik özellikler gösterebilir. Uzun boy, büyük dişler, akneye yatkınlık ve öğrenme güçlükleri görülebilir. Ağır egzema ve besin allerjisi şikayetleri ile kliniğimize başvuran hastanın kromozom analizinde 47, XYY saptandı.

Olgu: 1 aylık erkek hasta şiddetli egzema ile 15 günlükken kliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde diz ve dirseklerde daha belirgin olmak üzere tüm vücutta egzematöz lezyonları vardı. Lenfadenopati ve hepatosplenomegali saptanmadı. Kronik ishal nedeniyle bakılan inek sütü ve yumurta beyazı spesifik IgE düzeyleri 2 pozitif bulundu. Pnömoni ve pyoderma nedeniyle hastanede yattığı dönemde bakılan immünoglobulin düzeyleri düşüktü (serum IgG: 139 ve 33 mg/dl), IgA 11,9 ve 6,6 mg/dl) ve IgM: 43,3 ve 20,3 mg/dl). Laboratuvar değerlendirmesinde nötropeni (520/mm<sup>3</sup>) ve eozinofili (1780/mm<sup>3</sup>) vardı. Akım sitometri analizlerinde T ve B hücre oranları normal; NK hücre oranları hafif düşüktü. CTLA4, FOXP3, DOCK8 ve LRBA ekspresyonları normal saptandı. C5 seviyesi ve CH50 normal bulundu. Atopik dermatit, agammaglobulinemi ve nötropeni nedeniyle takip edilen hastada kronik ishal, besin eliminasyonu ile kontrol altına alındı. Hasta intravenöz immünoglobulin (IVIG) replasman tedavisi ve antibiotik profilaksisi ile izlenmektedir.

Tartışma: 47, XYY sendromu sık görülen bir cinsiyet anomalisi olmakla birlikte; bu olguda egzema, besin allerjisi ve agammaglobulineminin etyolojisi araştırılırken saptanması nedeniyle sunuldu.

**Anahtar Kelimeler:** agammaglobulinemi, besin allerjisi, egzema, Jacob's sendromu



[Abstract:0195][PS-125]

## İmmün yetmezlikli hastada COL27A1 gen mutasyonu: Steel sendromu

Hasibe Artaç<sup>1</sup>, Ayça Emsen<sup>1</sup>, Hülya Uçaryılmaz<sup>1</sup>, Özlem Narin<sup>1</sup>, Mahmut Selman Yıldırım<sup>2</sup>, Mustafa Koplay<sup>3</sup>, Ivan Kingyue Chinn<sup>4</sup>, Jordan Scott Orange<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Allerji BD

<sup>2</sup>Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik AD

<sup>3</sup>Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD

<sup>4</sup>Baylor College of Medicine, Texas Children's Hospital, Allergy, Immunology and Rheumatology

Giriş: 9q32 kromozomu üzerindeki COL27A1 genindeki homozigot mutasyon sonucu gelişen steel sendromu (STLS), karakteristik yüz görünümü ve iskelet anomalileri ile karakterize bir hastalıktır. Burada, saçlarında ve cildindeki hipopigmentasyon sebebiyle griselli sendromu düşünülen fakat tüm genom tarama analizi sonucunda COL27A1 geninde mutasyon saptanan Steel sendromlu bir olgu sunulmuştur.

Olgu: 20 günlük erkek hasta 36. haftada premature olarak doğmuş ve solunum sıkıntısı nedeniyle 2 hafta yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılmış, taburcu edildikten sonra inleme, huzursuzluk, uykuda iç çekme tarzında nefes alma ve morarma şikayetleriyle tekrar yenidoğan yoğun bakıma alınarak entübe edilmişti. Anne ve babası akraba olan hastanın ablasının west sendromu tanısı aldığı ve 9 aylıkken pnömoni sebebiyle öldüğü öğrenildi. Annesinin amniyosentez kromozom analizinde 46, --, inversion (9)(p23q13) saptanmıştı. Hastanın fizik muayenesinde genel durumu kötü ve entübeydi. Saçlarında hipopigmentasyon vardı. Splenomegalisi yoktu. Sağ ayakta pes ekinovarusu mevcuttu. Laboratuvar bulgularında serum immünglobulin düzeyleri düşüktü (IgG:188 mg/dl, IgA:7,52 mg/dl ve IgM:5,07 mg/dl). Akım sitometri incelemesinde B hücrelerinde düşüklük (%3,1) saptandı. DHR testinde stimülasyon indeksi 5,7 olup normalden düşüktü. Periferik kan yaymasında herhangi bir anormallik tespit edilmedi. Hastaya intravenöz immün globulin tedavisine başlandı. Hasta 1 ay 26 günlükken solunum yetmezliği sebebiyle ex oldu. Tüm ekzom dizi analizi sonucunda hastanın COL27A1'deki NM\_032888:exon59:c.A5168G:p.N1723S varyantında mutasyon saptanmış ve gendeki bu defektin steel sendromu ile ilişkili olduğu bildirilmiştir.

Tartışma: Multipl anomalileri olan hastalarda kromozom analizi ile birlikte tüm ekzom dizi analizi yapılması mevcut defektin daha iyi anlaşılmasını ve varsa eşlik eden mutasyonların ortaya konulmasını sağlayacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Steel sendromu, tüm ekzom dizi analizi

[Abstract:0209][PS-126]

## Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Olgularda Hedeflenmiş Yeni Nesil Dizi Analizi ile 264 Gen Mutasyon Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Erhan Parıltay<sup>1</sup>, Neslihan Karaca<sup>2</sup>, Ayça Aykut<sup>1</sup>, Asude Durmaz<sup>1</sup>, Elif Azarsız<sup>2</sup>, Güzide Aksu<sup>2</sup>, Özgür Çoğulu<sup>1</sup>, Necil Kütükçüler<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

<sup>2</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünolojisi Bilim Dalı

Genetik yöntemlerin gelişmesi ile birlikte yeni nesil DNA dizileme klinik rutin uygulamaları da değiştirmektedir. Aynı anda birçok genin analiz edilebildiği birden çok gen içeren hedeflenmiş dizi analizi panelleri genetik olarak heterojen hastalıkların tanısında yaygın olarak kullanılmaya başlanmıştır. Primer immün yetmezlikler, heterojen genetik yapıları nedeniyle moleküler tanının zor olduğu hastalıklar arasında yer almaktadır. Bu çalışmada genetik tanısı bilinmeyen, primer immün yetmezlik tanısı ile Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalında takip edilmekte olan 100 olgunun mutasyon incelenmesi yapılmıştır. DNA dizileme işlemi Ion Torrent™ S5 yeni nesil dizileme cihazı kullanılarak AmpliSeq™ Primer İmmün Yetmezlik Paneli ile gerçekleştirilmiştir. Bu panel ile primer immün yetmezlik hastalıkları ile ilişkilendirilmiş 264 gen için hedeflenmiş dizi analizi gerçekleştirilmiştir. Olguların 51'inde en az bir mutasyon (homozigot, heterozigot veya birleşik heterozigot) klinik ile ilişkilendirilmiştir. Analiz edilen olgularda en sık olarak BTK mutasyonu (n=10) saptanırken, 4 olguda NOD2 mutasyonu saptanmıştır. Ayrıca AIRE, LRBA ve CD40L genlerinin her biri için ikişer farklı olguda mutasyon tespit edilirken 31 tane farklı gen için birer hastada mutasyon tespit edilmiştir.

Bu çalışma ile primer immün yetmezlik tanılı olguların genetik tanısı için kullanılabilir yeni nesil hedeflenmiş gen panellerinin kullanım önemini vurgulanması amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Genetik, immün yetmezlik, DNA Dizileme



[Abstract:0213][PS-127]

## Kabuki Make Up Sendromu ile Takip Edilen Vakalarımızın Klinik ve Laboratuvar Özellikleri

**Hasan Kapaklı<sup>1</sup>, Sevgi Keleş<sup>1</sup>, Şükrü Nail Güner<sup>1</sup>, Havva Bozkurt Alan<sup>1</sup>, Selman Yıldırım<sup>2</sup>, İsmail Reisli<sup>1</sup>**  
**1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmunoloji ve Alerji Ana Bilim Dalı, Konya**  
**2Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Genetik Ana Bilim Dalı, Konya**

Giriş: Kabuki make-up sendromu (KMS); karakteristik yüz görünümü, mental retardasyon, iskelet anormallikleri, eklem laksitesi, kısa boy, parmak ucu yastıkçıklarının belirginleşmesi ve tekrarlayan kulak enfeksiyonları ile karakterize bir sendromdur. Kalıtım şekli tam bilinmeyen bu sendrom otozomal dominant kalıtılan mutasyonlar sonucu oluştuğu düşünülmektedir. KMS'na en çok Japonya'da rastlanmıştır ve literatürde şu ana kadar 350 olgu tanımlanmıştır.

Hastalar ve Yöntem: Kliniğimizde KMS tanısı ile takip edilen 5 olgu çalışmaya dahil edildi. Vakalarımızın kliniğinin yanında immunglobulin değerleri, akım sitometri sonuçları, spesifik antikor yanıtları (tetanoz, hepatit B, isohemagglütininin titresi) retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastalarımızın üçü erkek ve ikisi kız olup yaş ortalaması 9±5.3 yıldır.(Min:6, Max:19). Beş hastasında başvuru şikayeti tekrarlayan ateş ve sık enfeksiyon geçirme idi. Sadece bir olguda bronşiektazi saptandı. İmmunolojik değerlendirmelerinde IgG, M, ve A ortalamaları sırasıyla 978±457; 81±7; 65±96 mg/dl idi. Bir olguda Total T ve yardımcı T hücre (CD3+:%36, CD3+4+:%22), bir olguda yardımcı T hücre (CD4:%16) ve bir olguda da B hücre oranında (CD19+:%7) düşüklük mevcuttu. Bir olgunun isohemagglütininin titresi (1/4) düşük olup üç olgumuzun aşı yanıtlarında yetersizlik saptandı.

Sonuç: Dismorfik yüz bulgularıyla beraber büyüme geriliği ve mental retardasyon tespit edilen hastalarda KMS akılda bulundurulmalıdır. Özellikle sık enfeksiyon geçirenlerde primer immün yetmezliklerin eşlik edebileceği unutulmamalı ve bu hastalar immün yetmezlik açısından değerlendirilmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** KMS, Çocuk, İmmün Yetmezlik

[Abstract:0083][PS-128]

## Kazanılmış Anjioödem: Dört Farklı Hastalığın Ortak Bulgusu

**Ceyda Tunakan Dalgıç, Fatma Düşünür Günsen, Gökten Bulut, Asuman Çamyar, Hasibe Aytaç, Melih Özışık, Okan Gülbahar, Ali Kokuludağ, Emine Nihal Mete Gökmen**  
**Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Alerji ve Klinik İmmunoloji Bilim Dalı, İzmir**

Giriş: Kazanılmış anjioödem (prevelansı 1/100.000-1/500.000) tekrarlayan karın ağrıları, deride ve mukozalarda ürtikersiz anjioödem ile ortaya çıkmaktadır. İleri yaşta başlaması, aile öyküsünün olmaması, lenfoproliferatif/otoimmün hastalıklara eşlik etmesi herediter anjioödemden ayıran en önemli özellikleridir.

Olgu1: 70 yaşında erkek, tekrarlayan karın ağrısı ile başvurdu. Anemi ve trombositopenisi nedeniyle çekilen batın BT'sinde sol kolonda diffüz duvar kalınlaşması saptandı. C4:6.2 mg/dl (10-40), C1q:12 mg/L(70-350), C1 inhibitörü:12.6 mg/dl(21-39), C1 fonksiyonu:%36.4 (70-130) bulundu. Kemik iliği asp-biyopsisinde (KİAB) splenik marjinal zon lenfoma tanısı aldı.

Olgu 2: 48 yaşında kadın,10 yıldır tekrarlayan karın ağrısı nedeniyle yapılan tetkiklerde barsak duvarında ödem saptanmış; son 2 yılda ekstremitelerde ve yüz bölgesinde ödem atakları da eklenmiş.Tetkiklerinde C1q:34, C4:<4, C3:38 mg/dl (90-180), C1 inhibitör (INH) düzeyi:5.8, C1 INH fonksiyonu:%3.3 saptandı.Tüm vücut BT'de:Retroperitoneal, mezenterik,mediastinal lenf bezleri saptandı. KİAB'de küçük lenfositik lenfoma tanısı aldı.

Olgu 3: 49 yaşında kadın, nefes darlığı ve stridor ile başvurusunda çekilen boyun BT'de larengeal ödem saptanmış. Tetkiklerinde total protein:10.7 gr/dL (6.4-8.3),C4:<4, C3:106, C1q:70, anti-C1q:9 Mu/L (0-52), C1 INH fonksiyon:%101, C1 INH:27.6, klasik kompleman yolağı:%28 CH50/ml (48-108),alternatif kompleman yolağı:%33 (70-125), protein elektroforezinde monoklonal gammopati, kappa hafif zincir:1138 mg/dl (138-375), kappa/lambda:7.95(0.31-1.56), IgG:2960 mg/dl (650-1600) saptandı. KİAB'de multiple myelom tanısı aldı.

Olgu 4: 56 yaşında kadın,3 yıldır tekrarlayan ekstremitelerde ödemleri,1 kez olan larengeal ödem ve abdominal ağrı-ödem şikayeti mevcuttu. C4:<4, C1 INH:5,28, C3:68, C1q:8 saptandı. Tüm vücut BT olağandı. Şu anki klinik tablo ile idiopatik kazanılmış anjioödem kabul edildi. Transeksamik asit tedavisine tam yanıt alındı.

Sonuç: Geç başlangıçlı, ürtikerin eşlik etmediği izole anjioödem ataklarında kazanılmış anjioödem akla gelmelidir. Bu vakalarda lenfoproliferatif hastalıklar/otoimmün hastalıklar araştırılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** kazanılmış anjioödem, ayırıcı tanı, lenfoproliferatif hastalık

Tablo 1

Olgu	Yaş	Cinsiyet	Atak lokalizasyonu	C4 (10-40 mg/dl)	C1-INH (21-39 mg/dl)	C1-INH (%70-130)	C1q (70-350 mg/L)	Protein elektroforezi	Tanı
1	48	K	Abdominal, yüz	<4	5.8	3.3	34	Gama bölgesinde minimal monoklonal band	Küçük lenfositik lenfoma
2	49	K	Larengeal	<4	27.6	101	70	IgG-kappa monoklonal gammopati	Multiple myelom
3	70	E	Abdominal, uvula ve boyun ödemi	6.2	12.6	36.4	12	Nonspesifik hipogammaglobulinemi	Splenik marjinal zon lenfoma
4	56	K	Yüz, ekstremiteler, larengeal ve abdominal	<4	5.28	8.5	8	Normal IFE/ normal protein elektroforezi	İdiopatik

Kazanılmış anjiödem tanısı alan 4 olgunun klinik ve laboratuvar özellikleri

[Abstract:0187][PS-129]

### CD59 eksikliğinde yeni klinik tablolar: Serebellit ve ADEM

**Bahadır Konuşkan<sup>1</sup>, Deniz Yüksel<sup>5</sup>, Kader Karlı Oğuz<sup>2</sup>, Ebru Azapağası<sup>4</sup>, Selman Kesici<sup>4</sup>, Büşranur Çavdarlı<sup>3</sup>, Haluk Topaloğlu<sup>1</sup>**  
**1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara**  
**2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara**  
**3Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, Ankara**  
**4Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Sami Ulus Çocuk Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi, Ankara**  
**5Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Sami Ulus Çocuk Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara**

#### GİRİŞ:

CD59, membran atak kompleksinin oluşumunu engelleyerek kompleman aktivasyonunu düzenleyen bir proteindir. Eksikliğinde enfeksiyon sonrası kontrolsüz kompleman aktivasyonu görülür. Kalıtsal CD59 eksikliği, kronik hemoliz, Guillain-Barré sendromunu andıran tekrarlayıcı periferik nöropati veya kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati ve tekrarlayan inmeler ile karakterize nadir bir hastalıktır.

#### VAKA

Onbir yaşındaki kız hasta ateş, kusma ve yorgunluk şikayeti ile başvurdu. Başvuru sırasında hastada dizartrik konuşma, nistagmus, dismetri ve ataksik yürüme vardı. Ayrıca pes cavus deformitesi ve tenar atrofi tespit edildi. Hastanın MRG'sinde bilateral oksipital ve frontoparietal loblarda kortikal ve subkortikal lezyonlar, her iki orta serebellar pedikülde T2 hiperintens lezyonlar ve T7-T9 seviyesinde miyelopati tespit edildi. Hastanın hikayesinden benzer MRG bulguları ile kaybedilmiş bir erkek kardeşi ve 13 aylıkken enfeksiyon sonrası böbrek yetmezliği gelişen bir kız kardeşi olduğu ayrıca babasının GBS nedeniyle kaybedildiği öğrenildi. Akım sitometri ile CD59 eksikliği tespit edilen hastanın genetik analizinde CD59 geninde homozigot delesyon gösterildi (c.146A> T (p.Asp49Val)).

#### TARTIŞMA

Litertürde CD59 mutasyonu 12 hastada tanımlanmış ve hepsinde nörolojik bulgular görülmüştür. On iki hastanın on birinde tekrarlayan periferik nöropati, yarısında tekrarlanan inme atakları tespit edilmiş ve ilk şikayetlerin bebeklik döneminde ortaya çıktığı bildirilmiştir. Olgularımız bildirilen olgulardan daha geç dönemde akut nörolojik bozukluk ile başvurdu. Bununla birlikte her iki olgunun muayene bulguları kronik nöropati ile uyumluydu.

#### SONUÇ

Bu vaka sunumunda akut başlangıçlı serebellit, longitudinal myelit, merkezi sinir sisteminde ADEM benzeri demiyelinizasyon ve subklinik hafif kronik nöropati bulunan, izole CD59 eksikliği olan yeni bir aile bildirilmiştir. Bu rapor, kalıtsal CD59 eksikliği sendromunun klinik spektrumunu genişletmektedir.

**Anahtar Kelimeler: ADEM, CD59, serebellit**

[Abstract:0245][PS-130]

## CHAPLE Sendromlu hastanın Eculizumab öncesi ve sonrası İmmün parametrelerinin incelenmesi

**Göksu Gökberk Kaya<sup>1</sup>, Muzaffer Yıldırım<sup>1</sup>, İrem Evcili<sup>1</sup>, Naz Bozbeyoğlu<sup>1</sup>, İhsan Cihan Ayanoğlu<sup>2</sup>, Ahmet Özen<sup>3</sup>, Sinan Sarı<sup>4</sup>, Buket Dalgıç<sup>4</sup>, Mayda Gürsel<sup>2</sup>, İhsan Gürsel<sup>1</sup>**

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

**2Biyolojik Bilimler Bölümü, Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Ankara, Türkiye.**

**3Çocuk Alerji ve İmmünolojisi Hastalıkları Bilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul, Türkiye**

**4Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Gazi Üniversitesi, Ankara, Türkiye**

Alternatif ve klasik kompleman yollarının bir inhibitörü olan CD55 ya da Decay-accelerating Factor (DAF)'ın eksiliği yeni keşfedilmiş bir immünyetmezliktir. CHAPLE olarak adlandırılan bu hastalığın sağaltımında eculizumab tedavisi planlanmıştır. CD97 reseptörünün de ligandı olan CD55in eksikliği birçok hücrenin fonksiyonunu etkilemektedir. Bu çalışmada, CHAPLE sendromu tanısı alan 6 yaşındaki kız hastanın terapi öncesi ve ilk doz Eculizumab sonrası plasmasının ve hücrelerinin TLR, inflamazom ve sitozolik sensör liganlarına verdiği tepkileri belirledik. CHAPLE sendromlu bireyin tedavi sonrasında da Treg miktarı artmış olduğu belirlendi. Periferik kan hücreleri 6 gün süreyle, Concavalin-A, CD3+IL-2, D35, K3, K3-flip ve LPS ile uyarıldıktan sonra proliferasyonları akan-hücre ölçeği ile incelendiğinde, terapi öncesine oranla, terapi sonrası CD3+, CD4+, CD8+ popülasyonlarının Concavalin-A ve CD3+IL-2 uyarımı sonrasında sağlıklı bireylerin profillerine doğru yöneldiği belirlenmiştir. PMA/Ionomycin, Pam3CSK4, P(I:C), LPS, Nigericin, R848, Resiquimod, cGAMP, D35 ve K3 CpG ODN'lerle uyarılan hücrelerin sitokin seviyeleri ELISA'yla belirlenmiştir. PMA/Ionomycin ile uyarılan hücrelerin IFN $\gamma$  seviyeleri terapi sonrası arttığı ve sağlıklı hücrelerin tepkilerine yaklaştığı gözlenmiştir. Nigericin uyarımı sonunda oluşan IL-1 $\beta$  seviyelerinin değişikliğe uğramadığı gözlenmiştir. PMA/Ionomycin uyarılmış hücrelerin IL-10 seviyeleri terapi sonrası azalma göstererek sağlıklı bireylere yaklaştığı halde bu değişim LPS ve R848 ligandlarıyla uyarılmış hücrelerde gözlenmemiştir. CpG sekanslarından D35 in yol açtığı IFN $\alpha$  yanıtının terapi öncesi veya sonrasında değişiklik göstermemiş ve hala daha sağlıklı hücrelerin IFN $\alpha$  seviyelerinden az düzeyde olduğu görülmüştür. Terapi öncesi ve sonrası plazma sitokin seviyeleri ölçülmüş ve IP-10'ün terapi sonrası arttığı, IFN $\gamma$  seviyesinin azaldığı, gözlenmiştir. Bir doz Eculizumab tedavisinin, CHAPLE hastasının belli immün yanıtlarını olumlu yönde değiştirdiği ve tedavinin immüнопатolojik spektrumu hafifletmekte olduğu sonucuna varılmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Eculizumab, Kompleman Eksiklikleri, İmmün Yetmezlik

[Abstract:0246][PS-131]

## CHAPLE semptomlu hastaların doğal bağışıklık ulaklarına olan immünolojik tepkileri

**Göksu Gökberk Kaya<sup>1</sup>, Muzaffer Yıldırım<sup>1</sup>, İrem Evcili<sup>1</sup>, Naz Bozbeyoğlu<sup>1</sup>, İhsan Cihan Ayanoğlu<sup>2</sup>, Ahmet Özen<sup>3</sup>, Sinan Sarı<sup>4</sup>, Buket Dalgıç<sup>4</sup>, Mayda Gürsel<sup>2</sup>, İhsan Gürsel<sup>1</sup>**

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

**2Biyolojik Bilimler Bölümü, Orta Doğu Teknik Üniversitesi, Ankara, Türkiye.**

**3Çocuk Alerji ve İmmünolojisi Hastalıkları Bilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul, Türkiye**

**4Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Gazi Üniversitesi, Ankara, Türkiye**

CD55 ya da Decay-accelerating Factor (DAF) eksikliği, kompleman hiperaktivasyonu, anjiopatik tromboz ve protein kaybettiren enteropatiler (CHAPLE) olarak yakın zamanda tanımlanmıştır. DAF, klasik ve alternatif kompleman sistemin inhibitörüdür. Buna ek olarak, CD55 bir CD97 ligandır immün hücrelerini etkiler. Bu çalışmada, hasta plazma sitokin seviyelerini, TLR sinyali ile inflamazom aktivitesini belirlemeyi amaçladık. Üçü CHAPLE hastası olan bir ailenin ebeveynleri de dahil olmak üzere periferik kanları alınmıştır ve periferik kan mononükleer hücreleri ayrıldıktan sonra değişik uyarımlarla muamele edilerek kültürde inkübe edilmiştir. PMA/Ionomycin, Pam3CSK4, p(I:C), LPS, Flagellin, R848, CpG ODNler, cGAMP, Nigericin, HSV DNA, ATP gibi TLR ve inflamazom ve döngüsel dinükleotid agonistleri ile 24 saat uyarılan hücre kültür sıvılarına salınan sitokin seviyeleri ELISA ile tayin edilmiştir. Yanıtlar; IL-1, IL-4, IL-8 IFN, IP-10 ve IFN sitokin seviyeleri ile değerlendirilirken; i)CD56, CD16 ve ii)CD3, CD4, CD8, CD25 ile boyanan bir kısım hücre de akan-hücre ölçeği analiziyle değerlendirilmiştir. Sağlıklı periferik mononükleer hücrelerine kıyasla, hastalar LPS'e ve Nigericin'e yüksek IL-1 yanıtı gösterdi. En yüksek IL-1 seviyesinin, CD4+ ve CD8+ T-hücre sayıları yükselen kız kardeşte bulunduğu belirlendi. Şaşırtıcı bir şekilde, bu kız kardeşte herhangi bir TLR7 ve TLR9 aracılı IFN salgısının olmadığı gözlemlendi. Tüm hastaların TLR agonistlerine yanıt olarak IL8 seviyelerinin arttığı bulundu; fakat, en yüksek artış yine kız kardeşin hücrelerinde görüldü. Bu kız kardeşte ayrıca diğer bireylere ve sağlıklı örneklerle oranla plasmada yüksek seviyede IP-10, IFN tespit edildi. Bu çalışma, kompleman proteinlerinin doğal ve edinsel bağışıklık hücrelerini farklı etkilediği ve CHAPLE hastalarının TLR ve inflamazom yanıtlarının özellikle aktif enfeksiyon dönemlerinde aşırı düzeyde olabileceğini önermiştir.

**Anahtar Kelimeler:** CD55, CHAPLE, İmmün Yetmezlik, Doğal Bağışıklık



[Abstract:0117][PS-132]

### Sistemik Lupus Eritematozus'lu Hastada IKZF1 Gen Defekti

**Melike Kahveci1, Çağman Tan1, Pınar Gür1, Deniz Çağdaş Ayvaz1, Rezan Topaloğlu2, İlhan Tezcan1**  
**1Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bölümü, Ankara**  
**2Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bölümü, Ankara**

#### Giriş

Primer immün yetmezliklere otoimmünite, allerji, malignite eşlik edebilir. Sistemik lupus eritematozus (SLE) immünolojik bozukluklarla birlikteliği olan otoimmün, multisistemik bir hastalıktır. Kompleman sistem defektleri ile birlikteliği sık tanımlanmış olan SLE, antikor eksiklikleri, kronik granülomatöz hastalık, otoimmün lenfoproliferatif sendrom gibi çeşitli immün yetmezliklerin seyri sırasında da ortaya çıkabilir. Burada SLE nedeniyle takip edilirken IKAROS eksikliği saptanan bir olgu sunuldu.

#### Olgu

Beş yıldır SLE nedeniyle takip edilen 16 yaşında kız hasta bilateral diz eklemlerinde şişlik, yürüyememe yakınmasıyla başvurdu. Rituksimab tedavisi için servise yatırıldığı sırada ateş ve pansitopenisi gelişen hastada sekonder hemofagositik lenfohistiositoz (HLH) düşünüldü, siklosporin ve IVIG verildi. HLH'nin diğer kriterleri düzelmesine rağmen pansitopenisinin devam etmesi, otoimmün bulgularının olması, soygeçmişinde anne-baba arasında akrabalık ve benzer bulgularla ex olan kardeş öyküsünün olması nedeniyle immün yetmezlik açısından araştırılan hastanın, özgeçmişinde SLE tanısı ile azatioprin, prednizolon, rituksimab kullanım öyküsü vardı. Fizik incelemesi bilateral diz eklemlerinde şişlik, kızarıklık ve hareket kısıtlılığı dışında normaldi. İmmünolojik tetkiklerinde lenfopenisi ve CD19 düşüklüğü olan hastanın sonuçları IVIG ve immünsüpresif tedaviler alması nedeniyle net yorumlanamadı. İmmün yetmezlik tanı panelinde IKZF1 geninde intronik c.161-79G>T lokasyonunda mutasyon saptandı. HLA tam uyumlu IKAROS gen defekti olmayan teyzeden allojenik KİT yapıldı.

#### Sonuç

İkaros zinc-finger transkripsiyon faktörü, IKZF1 geni tarafından kodlanan hematopoezde ve B hücrelerin farklılaşmasında görevli temel bir proteindir. Bu gendeki mutasyonlar B hücre yetmezliği, lösemi ve otoimmüniteyle ilişkilidir. IKZF1 mutasyonu, SLE'ye duyarlılık ve kompleks fenotiplerle ilişkilidir. IKZF1'in az ekspresyonu SLE'de bazı yolakların uyarılmasında kritik rol oynar. IKZF1'in SLE patogenezindeki rolü, SLE'nin bazı klinik olarak sorunlu fenotiplerinde yeni terapötik yaklaşımların gelişmesini sağlayabilir.

**Anahtar Kelimeler:** IKAROS, Pansitopeni, Sistemik Lupus Eritematozus

[Abstract:0173][PS-133]

### Periodontal Ligament and Gingiva Mesenchymal Stem Cells Regulated Inflammatory Parameters in Periodontitis Diabetic Patients

**Elif Buse Kaynak1, Asli Patir Munevveroglu2, Noushin Zibandeh1, Deniz Genc1, Tunc Akkoc1**  
**1Marmara University, Division of pediatric Allergy Immunology, Istanbul**  
**2Medipol University, Department of Pediatric Dentistry, Istanbul**

**Aim:** The purpose of this study is to evaluate modulatory effects of Periodontal Ligament (PDL-MSCs) and Gingiva derived Mesenchymal stem cells (G-MSCs) on Peripheral Blood Mononuclear cell (PBMC) isolated from periodontitis type II diabetes mellitus patients.

**Method:** PDL-MSCs and G-MSCs were isolated from periodontitis diabetes mellitus patients' extracted teeth. PBMC were isolated from the same donors. Unstimulated or anti-CD3/anti-CD28 (CDmix) or IFN-g stimulated PBMC were cultured in the presence and absence of PDL-MSCs or G-MSCs for 72 hours period. Lymphocyte proliferation, apoptosis, CD4+CD25+FoxP3+ T regulatory cell frequency was analyzed via flowcytometry.

**Results:** PDL-MSCs and G-MSCs expressed CD29, CD73, CD90 and CD105 over 90% as a positive marker and hematopoietic markers are negative. These markers differentiated into 3 lineages in the third passage. T-Lymphocyte proliferation was significantly high in CDmix cultures of diabetic patients compared to unstimulated cultures (p<0,05). PDL-MSCs and G-MSCs significantly suppressed T-Lymphocyte proliferation in CDmix and IFN-g stimulated co-cultures (p<0,05). PDL-MSCs and G-MSCs significantly increased CD4+CD25+FoxP3+ Treg frequency in CDmix co-cultures and enhanced with the stimulation of IFN-g compared to PBMC cultures with CDmix and IFN-g (p<0,05). Fas expression was decreased in CDmix stimulated PDL-MSCs co-cultures and G-MSCs compared to CDmix PBMC cultures, and IFN-g stimulated PDL-MSCs and G-MSCs compared to IFN-g stimulated PBMC cultures (p<0,05).

**Conclusion:** PDL-MSCs and G-MSCs reduce T-Lymphocyte proliferative responses by increasing the frequency of T-Regulatory cells and increase lymphocyte survival by decreasing CD95 expression. PDL-MSCs and G-MSCs can be an appropriate option for treatment of periodontitis Type-II diabetes mellitus.

**Keywords:** Periodontal Ligament Mesenchymal Stem Cells, Gingiva Mesenchymal Stem Cells, Periodontitis, Diabetes



[Abstract:0199][PS-134]

## Pemphigus Vulgarisli hastaların in vitro ortamda immünolojik parametrelerinin değerlendirilmesi

**Yazgül Duran<sup>1</sup>, Züleyha Özgen<sup>2</sup>, Noushin Zibandeh<sup>1</sup>, Tülin Ergun<sup>2</sup>, Tunç Akkoç<sup>1</sup>**  
**1Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye**  
**2Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye**

**Amaç:** Pemphigus Vulgaris (PV) yaşamı tehdit eden dezmozomal katein proteinleri (dezmozoglein-1, dezmozoglein-3) hedef alan antikor aracılı otoimmün, kronik ve hayati tehdit edebilen bir hastalıktır. Çalışmamızda Pemphigus Vulgarisli hastalardan izole edilen Periferik Kan Mononükleer Hücrelerin (PKMH) 0. Gün immünotipleme, CD4+CD25+Foxp3 Tregülatör hücre oranı, CD4+/CD8+ hücrelerin apoptoz oranları ve Lenfosit proliferasyon oranını araştırmayı amaçladık.

**Yöntem:** Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Dermatoloji Polikliniğine başvuran PV tanısı almış hastalar (n=4) ve sağlıklı bireyler (n=4) çalışmaya dahil edilmiştir. 10cc venöz kandan lenfosit izolasyonu yapıldı ve CFSE işaretlendi. Lenfosit hücrelerinin uyaransız / antiCD3- antiCD28 (Mix) uyarınlı ortamda 3 gün kültürleri yapıldı. Kültür sonrası akım sitometri cihazında lenfosit proliferasyonu, apoptozis ve T regülatör oranına bakıldı.

**Bulgular:** PV hastalarında CD3+CD8+ ve CD3-CD16+CD56 hücre grupları sağlıklı kontrollere kıyasla anlamlı olarak yüksek bulunmuştur (p<0,05). CD3+CD4+, CD19+, CD20+ hücreleri arasında sağlıklılara göre anlamlı bir fark bulunmamıştır (p>0,05). Lenfosit proliferasyonu sağlıklı bireylerle karşılaştırıldığında yüksek bulunmuştur (p<0,05). Canlılık oranı (Annexin-PI-) CD4+ ve CD8+ lenfositleri sağlıklı kontrollere göre anlamlı olarak düşük bulunmuştur (p<0,05). CD4+CD25+FoxP3+ Tregülatör hücreler sağlıklılara göre düşük bulunmuştur (p<0,05).

**Sonuç:** Elde ettiğimiz bu sonuçlar PV hastalığının hem patogenezi aydınlatacak hem de yeni bir tedavi yaklaşımı olarak planladığımız Mezenkimal Kök Hücre çalışmalarına öncülük edecektir.

**Anahtar Kelimeler:** lenfosit, otoimmünite, pemphigus vulgaris

[Abstract:0204][PS-135]

## Dental Kaynaklı Mezenkimal Kök Hücrelerin Romatoid Artrit Hastalarından Elde Edilen Periferik Kan Mononükleer Hücreleri Üzerine Etkisi

**Nur Ecem Öztop<sup>1</sup>, Noushin Zibandeh<sup>1</sup>, Güzide Nevsun İnanç<sup>2</sup>, Deniz Genç<sup>1</sup>, Kamil Göker<sup>3</sup>, Rafi Haner Direskeneli<sup>2</sup>, Tunç Akkoç<sup>1</sup>**  
**1Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul**  
**2Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul**  
**3Marmara Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız ve Çene Cerrahi Ana Bilim Dalı, İstanbul**

**Amaç:** Romatoid artrit (RA), simetrik olarak eklemlerde artrit yol açan, en sık rastlanan sistemik otoimmün ve kronik inflamatuvar bir hastalıktır. Bu çalışmada, insan dental kaynaklı mezenkimal kök hücrelerin RA'lı hastaların venöz kanlarından izole edilen periferik kan mononükleer hücreleri (PKMH) üzerindeki immünmodülatör ve immünsüpresif özelliklerinin in vitro ortamda incelenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç-Yöntem:** Sağlıklı bireylerden endikasyona bağlı cerrahi müdahale ile alınan gömük 20 yaş dişlerinin foliküllerinden mezenkimal kök hücreler izole edildi. 3. pasajdaki CD105+, CD73+, CD90+ ve CD19-, CD34-, HLA-DR-hücreler adipojenik, kondrojenik ve osteojenik farklılaşmaları yapıldı. RA'lı hastaların venöz kanlarından izole edilen lenfositler (5x10<sup>5</sup> PKMH) 48 kuyulu plakta 5x 10<sup>4</sup> DF-MKH ile anti-CD3, anti-CD28 uyarımında 48 saat kültüre edildi. Kültür sonrasında CFSE işaretli hücrelerin proliferasyonlarına, Treg düzeylerine ve lenfosit apoptozu incelendi.

**Bulgular:** Elde edilen sonuçlara göre, RA hastaların lenfosit proliferasyonu sağlıklı bireylere kıyasla anlamlı olarak daha yüksek bulundu (p<0,05). DF-MKH varlığında ise hasta gurubunda lenfosit proliferasyonu anlamlı olarak baskılandı. IFN- $\gamma$  ile uyarılan DF-MKH'ler uyarımsız kültürler arasında anlamlı bir baskılanma görülmedi (p>0,05). DF-MKH varlığında CD4+CD25+FoxP3+ hücre oranı DF-MKH olmayan kültürlerle kıyasla anlamlı derecede yüksek bulundu (p<0,05). DF-MKH varlığında lenfosit canlılığı (Annexin- PI-) DF-MKH ile kültür edilmemiş gruba kıyasla gruba göre anlamlı olarak arttı (p<0,05).

**Sonuç:** Elde ettiğimiz verilere göre DF-MKH'ler RA hastalarının lenfositlerinde hücre proliferasyonunu baskılayarak, hücre canlılığını ve Treg hücre oranını arttırarak inflamatuvar immün yanıtı in vitro ortamda baskıladığı görülmektedir. İmmünmodülatör ve anti-inflamatuvar özellikler gibi geniş fonksiyon yelpazesi olan MKH'lerin RA için yeni tedavilerin geliştirilmesi yönünde fırsatlar sunmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** immünmodülasyon, kök hücre, mezenkimal, romatoid artrit



[Abstract:0206][PS-136]

### Graves hastalarında NK hücre düzeyleri ve hücre proliferasyonunun araştırılması

**Fatma Rabia Kahraman<sup>1</sup>, Hülya Gözü<sup>2</sup>, Muazzez Gökalp<sup>1</sup>, Seda Sancak<sup>3</sup>, Tunç Akkoç<sup>1</sup>**

**1Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye**

**2Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı-Endokrinoloji ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye**

**3Fatih Sultan Mehmet Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı-Endokrinoloji ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye**

**Amaç:** Graves hastalığı tiroid otoantijenlerinin oluşumuna yönelik, genetik ve çevresel faktörlerle tetiklenebilen otoimmünitenin rol aldığı bir hastalıktır. Çalışmamızda Graves hastalarının periferik kanlarından izole edilen lenfositlerin 0.gün immünofenotiplenmeleri ve 3.gün anti-CD3 ve anti-CD28 uyarımları sonrasında proliferasyon,apoptoz ve Treg hücre düzeyleri arasındaki ilişki sağlıklı bireyler ile karşılaştırılarak in-vitro ortamda araştırılması amaçlanmıştır.

**Gereç-Yöntem:** Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Endokrinoloji polikliniğine başvuran 18 yaş üzeri, Tiroid Stimule Edici Hormon Reseptör(TSHR) antikorlu, anti-TPO ve anti-Tg pozitif olan, cerrahi müdahale olmamış, propiltiürasir veya metimazole ilaç tedavisindeki 8 Graves tanısı almış hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Herhangi bir otoimmün hastalığı olmayan 8 sağlıklı birey kontrol grubu olarak çalışmaya alınmıştır. Çalışma gruplarındaki bireylerden 10cc venöz kanları alınmış ve Periferik Kan Mononükleer Hücreleri(PKMH) izole edilmiştir. İzolasyonu takiben 0.gün immünofenotiplenme yapılmıştır(CD3+CD4+Th, CD3+CD8+Tc, CD3-CD19+B ve CD3-CD16+56+NK). PKMH'ler 3 gün anti-CD3 ve anti-CD28 ile uyarılmış ve sonrasında CFSE ile hücre proliferasyonu, lenfosit apoptozu ve CD4+CD25+Foxp3 Treg hücre düzeyleri incelenmiştir.

**Bulgular:** Graves hastalarının ve sağlıklı bireylerinde CD3+CD4+ ve CD3+CD8+ düzeyleri arasında anlamlı bir fark bulunmazken ( $p>0.05$ ), Graves hastalarının CD3-CD16+56+ hücrelerinde sağlıklı bireylere göre anlamlı olarak düşük bulunmuştur ( $p<0.05$ ). CD4+T hücre proliferasyon düzeyleri sağlıklı bireylere göre anlamlı derecede düşük bulunmuştur ( $p<0.05$ ), CD4+T hücre canlılığı ve Treg düzeyleri arasında hasta ve sağlıklı bireyler arasında ise anlamlı bir fark gözlenmemiştir ( $p>0.05$ ).

**Sonuç:** Ön çalışmamızın verileri Graves hastaları ve sağlıklı bireyler arasında Th, Tc, B hücre düzeyleri arasında fark olmadığını ve buna karşılık NK hücre düzeylerinin düştüğünü göstermektedir. Bu sonuçlar Graves hastalığında NK hücrelerinin etkinliğinin ve CD4+T hücre proliferasyonlarının baskılanmış olmasının sitokin profili ve otoantikör sentezi üzerindeki etkilerinin daha detaylı araştırılması gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Graves hastalığı, proliferasyon, tiroid

[Abstract:0214][PS-137]

### Puzzle Vaka:Otoinflamatuar Hastalık Ya Da İmmün Yetmezlik Ayrımının Zorluğu

**Deniz Gezgin Yıldırım<sup>1</sup>, Figen Doğu<sup>2</sup>, Mayda Gürsel<sup>3</sup>, Senem Koçak<sup>2</sup>, Kibriya Fidan<sup>1</sup>, Oğuz Söylemezoğlu<sup>1</sup>**

**1Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Romatoloji Bilim Dalı**

**2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Allerji Bilim dalı**

**3Orta Doğu Teknik Üniversitesi Moleküler Biyoloji ve Genetik Bilim Dalı**

**Giriş**

Yeni tanımlanan nadir otoinflamatuar hastalıklar atipik klinik prezentasyonlar ile karşımıza gelebilir. Kliniğimiz ve çoklu bilimsel tarafından da takip edilen immün yetmezlik ve otoinflamatuar hastalık ayrımını yapmakta zorlandığımız bir olguyu sunmak istedik.

**Olgu**

3 yaşında erkek hasta, infant döneminden itibaren ayda bir tekrarlayan, bir hafta süren ateş ve ishal atakları ile 2 yaşında kliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde; birçok kez alt solunum yolu enfeksiyonu ve iki kez de makrofaj aktivasyon sendromu (MAS) atağı geçirme, antibiyotik ve kortikosteroid tedavisi ile remisyona girme öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde; akraba evliliği olmayan hastanın, babasının kız kardeşinde 3 aylık iken nedeni bilinmeyen eksitüs öyküsü mevcuttu. Ailede immün yetmezlik ya da romatizmal hastalık öyküsü yoktu. Genel durumu düşkün olan hastanın muayenesinde; ateş, hepatosplenomegali, cutis marmoratus, ekstremitelerde döküntü izlendi. Laboratuvar tetkiklerinde pansitopeni, trigliserid ve ferritin yüksekliği, fibrinojen düşüklüğü saptanması üzerine kemik iliği aspirasyonu yapıldı; MAS ile uyumlu idi. Hastanın otoimmün-viral seroloji, MEFV geni, metabolik tetkikleri, primer lenfositiyozis genetik ve immünolojik tetkiklerinde özellik yoktu. Hastanın MAS atağı kortikosteroid tedavisi ile kontrol altına alındı; perifer ve katater içi kültürlerinde atipik fırsatçı bakteri üremeleri izlendi. Hastada NLRC4 mutasyon ilişkili infantil dönem inflamatuar barsak hastalığı ile MAS atakları geliştiren hastalık düşünüldü, genetik analiz sonucu bekleniyor. Serum sitokin düzeylerinde normaldi, lökosit adezyon defekti tip 2 ile uyumlu kan bulguları görüldü. Takip eden dönemde iki kez daha atağı MAS atağı geçirmesi üzerine kortikosteroid tedavisi yanına Anakinra eklendi ve yanıtı takip edilmektedir.

**Tartışma**

Akraba evliliğinin nedeni ile ülkemizde sık karşılaştığımız otoinflamatuar ve immün yetmezlik vakalarında, ayırıcı tanı, tanı, tedavi planlaması ve takibinde multidisipliner yaklaşımlara rağmen güçlükler olabilmektedir

**Anahtar Kelimeler:** Makrofaj aktivasyon sendromu, otoinflamatuar hastalık

[Abstract:0217][PS-138]

**NOD2 Mutasyonu Saptanan Olgularda Klinik Çeşitlilik****Mehmet Ateş<sup>1</sup>, Erhan Parıltay<sup>2</sup>, Ayça Aykut<sup>2</sup>, Neslihan Edeer Karaca<sup>1</sup>, Asude Durmaz<sup>2</sup>, Muhsin Özgür Çoğulu<sup>3</sup>,  
Necil Kütükçüler<sup>1</sup>, Güzide Aksu<sup>1</sup>****1Ege Üniversitesi Tıp fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk İmmünoloji ve Romatoloji Bilim Dalı, İzmir****2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İzmir****3Ege Üniversitesi Tıp fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Genetik Bilim Dalı, İzmir**

NOD2 yolağında gelişen mutasyonların Crohn hastalığı, erken başlangıçlı sarkoidoz ve Blau sendromu gibi çeşitli enflamatuvar bozukluklarla ilişkili olduğu gösterilmiştir. Blau sendromu OD kalıtılan, granülomatöz artrit, üveit ve dermatit klasik triadı ile tanımlanmış bir hastalıktır. NOD2 mutasyonu saptanan hastalarda görülen diğer belirtiler ateş, anormal karaciğer fonksiyon testleri, büyük damar arteriti, kranial nöropati, pnömoni, lenfadenit, sialadenit, eritema nodozum, glomerülonefrit olarak bildirilmiştir.

EÜTF Çocuk immünoloji ve Romatoloji BD'da 2005-2018 yılları arasında takip edilen 6 hastada NOD2 mutasyonu tespit edilmiş olup bu hastaların semptomların ortaya çıkış zamanları 40 günlük ile 11 yaş arasındaydı. 3 hasta kız, 3 hasta erkekti. Olguların ikisi romatolojik, 4'ü immünolojik ana bulgularla başvurdu. Ana yakınmaları artrit (n:2), üveit (n:1), dermatit (n:4), kolit(n:1), karaciğer yetmezliği(n:1), tübülointerstisyel nefrit (n:1) olarak tespit edildi. Klasik triad tek olguda mevcuttu. Literatürde izole granülomatöz hepatit ve NOD2 mutasyonu saptanan başka bir olgu saptanmadı. Laboratuvar bulguları hipogamaglobulinemi (n:2), anemi(n:1), B hücre eksikliği (n:1), IgE yüksekliği (n:1), CMV DNA pozitifliği(n:1), hiper gamaglobulinemi (n:2) olarak saptandı. Hastaların NOD2 mutasyonları C.1759C>T, C.2371C>T, C.2017A>A, A1000T, C.1028T>C olarak saptandı. Aynı mutasyona sahip olguların literatürdeki prezentasyonlarının farklı olduğu saptandı. Literatür ve bizim verilerimizden NOD2 mutasyonlarının fenotip-genotip ilişkilendirmesi henüz net olarak yapılamamaktadır. Klinik heterojenite nedeniyle eklem tutuluşu, primer immün yetmezlik, çok erken başlangıçlı inflamatuvar barsak hastalığı kliniğinde başvuran olguların ayırıcı tanısında, NOD2 mutasyonları olasılığı mutlaka akılda bulundurulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler: NOD2 mutasyonu, Blau sendromu**

NOD2 mutasyonuna sahip olguların demografik ve klinik özellikleri

	K/E	Bulgu yaşı	Ön tanı	Aile öyküsü	Akrabalık	Artrit	Üveit	Dermatit	Karaciğer tutuluşu	Kolon tutuluşu	Renal tutuluş	İmmünolojik tutuluş	NOD2 mutasyonu
CÖ	K	1 yaş	JİA	var	3.derece	+	+	+	-	-	+	Hipergamaglobulinemi	C.1759C>T
CÖ	E	9.5 yaş	JİA	var	3.derece	+	-	+	-	-	-	Hipergamaglobulinemi	C.1759C>T
FB	E	4.5 yaş	Kombine immünyetmezlik	yok	yok	-	-	-	+	-	-	Sık ÜSYE, B hücre eksikliği	C.2371C>T
SG	K	40 gün	Hiper İgE sendromu	yok	yok	-	-	+	-	-	-	IgE, spesifik IgE yüksekliği	C.2017A>A
DÇ	K	1 yaş	Erken başlangıçlı kolit + SÇGH	yok	yok	-	-	+	-	+	-	Sık enfeksiyon (İYE + ASYE), hipogamaglobulinemi	A1000T
MES	E	3.5 yaş	CVID	yok	yok	-	-	-	-	-	-	Sık ÜSYE + hipogamaglobulinemi	C.1028T>C

[Abstract:0225][PS-139]

**Eozinofil ve total IgE yüksekliğinin nadir bir nedeni olarak Kimura hastalığı: Olgu sunumu****Fatma Merve Tepetam<sup>1</sup>, Selver Seda Mersin<sup>1</sup>, İsmet Bulut<sup>1</sup>, Cihan Örçen<sup>1</sup>, Tuğçe Yakut<sup>1</sup>, Emek Kocatürk<sup>2</sup>, Pırıl Etikan<sup>2</sup>  
1Sağlık Bilimleri Üniversitesi İstanbul Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
Alerji ve İmmünoloji Kliniği, İstanbul****2Sağlık Bilimleri Üniversitesi Okmeydanı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, İstanbul**

Kimura hastalığı sıklıkla baş-boyunda görülen, tek taraflı ağrısız kitleler ve bölgesel lenfadenopati ile giden, etyolojisi tam olarak bilinmeyen, nadir bir enflamatuvar hastalıktır. Baş-boyun bölgesinde yaygın ağrısız subkütan nodüller, kan ve doku eozinofili, total IgE yüksekliği ile karakterizedir. Tanı histopatolojik olarak lenf nodunun eksizyonu ile konur. Döküntü ve ele gelen kitle şikayeti ile gelen olguda fizik bakıda Reynaud ile uyumlu bulgular, ciltte makülopapüler lezyonlar ve sc noduller saptanmıştır. Total IgE yüksekliği, eozinofili olan olguda yüzeysel doku US'de sol frontal ve sağ koldaki sc nodullerde oklüde vasküler yapılar, sağ inguinal bölgede lenfadenopati saptanmıştır. ANA ve ENA paneli negatif olan, periferik kan yayması, deri ve lenf nodu biyopsilerinde eozinofilik infiltrasyon izlenen olguya bronkoskopi ve kemik iliği biyopsisi planlanmıştır. Olgumuza lenf nodunun eksizyonu sonrasında Kimura hastalığı tanısı konulmuştur.

**Anahtar Kelimeler: kimura hastalığı, eozinofili, lenfadenopati, subkütan nodüller**



[Abstract:0243][PS-140]

## Allerjen spesifik immünoterapinin nadir bir komplikasyonu: Egzema Herpetikum

**Fatma Merve Tepetam<sup>1</sup>, Tuğçe Yakut<sup>1</sup>, Zafer Türkoğlu<sup>2</sup>, Selver Seda Mersin<sup>1</sup>, Cihan Örcen<sup>1</sup>, İsmet Bulut<sup>1</sup>**  
**1Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul**  
**2Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Haseki Eğitim Ve Arastirma Hastanesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul**

Giriş: Alerjene spesifik immünoterapi (ASİT), astım ve alerjik riniti olan hastalara ağırlıklı olarak ev tozu akarı ve polen allerjisi için uygulanmaktadır. Atopik dermatit, dirençli kaşıntı ile seyreden, kronik, iltihaplı bir deri hastalığıdır. Tedavisinde de ASİT uygulanabilmektedir.

Olgu: 18 yaşında kadın hasta, bilinen 15 yıldır astım, alerjik rinit ve atopik dermatit tanısı mevcuttu. Bahar aylarında luzüm halinde salbutamol inhaler kullanan hastanın astımı kontrol altındaydı. Alerjik rinit için nazal antihistaminik ve steroid kullanıyordu. Deri prick testinde ev tozu akarı, çim poleni, köpek, çavdar duyarlılığı vardı. Uzun süre ilaç kullanmak istemeyen hastaya mevsim öncesi çim poleni ve ev tozu akarı için subkutan ASİT başlanmasına karar verildi. Böbrek fonksiyon testleri, karaciğer fonksiyon testleri normaldi. Total IgE:1078IU/ml, spesifik IgE(D1 ptero):42.7KU/L, spesifik IgE(D2 farin):77.1KU/L idi. Hastaya eşzamanlı cluster doz şemasına göre mevsim öncesi çim poleni ve ev tozu akarı için ASİT başlandı. Polen için A(1,000 TU/ml) şişesinden 0.1 ml, ev tozu akarı için 1. Şişeden (50 TU/ml) 0.7 ml enjeksiyon yapıldı. Bir hafta sonra, tedavinin ilk dozu sonrası cilt lezyonlarında artma şikayeti ile başvurdu. Hastanın atopik dermatitte artma ve lezyonların infekte olduğu düşünüldü. ASİT kesildi. Dermatoloji ile konsülte edildi. Herpes simpleks tip1 IgM:negatif, herpes simpleks tip1 IgG:pozitif, antiHCV:negatif, HBSAG:negatif, AntiHBS:negatif, HIVAg/Ab:negatif, VDRL-RPR:negatif, TotalIgE:927IU/ml olarak bulundu. Yara yeri sürüntü kültüründe üreme olmadı. Egzema herpetikum düşünülerek amoksisilin+klavulanik asit 1000 mg 2\*1oral, asiklovir 250 mg 3\*1iv, topikal tedavi başlandı ve 10 güne tamamlandı. Hastanın takiplerinde cilt lezyonları geriledi.

Sonuç: Atopik dermatit tedavisinde de subkutan allerjen spesifik immünoterapi kullanılabilir ancak tedaviye bağlı ciddi cilt lezyonlarının gelişebileceğini bu vaka üstünde sunmak istedik.

**Anahtar Kelimeler:** Atopik dermatit, egzema herpetikum, Alerjik rinit, Alerjen spesifik immünoterapi

[Abstract:0102][PS-141]

## Adenozin Deaminaz (ADA-2) Eksikliği Tanısı İle İzlenen Hastada Oral Kavite Değerlendirmesi Ve Hemşirelik Bakımı

**Sibel Işık Yağbasan**  
**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara**

Giriş-Amaç: Adenozin Deaminaz (ADA), purin bazların yıkımıyla ilgili olan ve adenozinin amin molekülünü kopararak inozine dönüşmesini sağlayan bir enzimdir. Normal ADA geninin ürettiği enzim bağışıklık sisteminin normal fonksiyonlarını yerine getirebilmesi için gerekli olduğundan ADA eksikliği olan çocuklarda ciddi bir bağışıklık sistemi problemi vardır. Bu hastalarda ağız sorunlarına sıklıkla rastlanmaktadır.

Olgu: Daha önce bilinen bir şikayeti olmayan 7 yaşındaki kız hasta ateş, boğaz ağrısı ve ağızda yara şikayetleri ile hastaneye başvurmuş, antibiyotik tedavisi almıştır. Apendisit nedeniyle apendektomi yapılan ve nötropenisi saptanan hasta ADA-2 Eksikliği tanısı alarak kliniğe yatırılmıştır. Hastanın ilk fizik muayenesinde ağız içi mukozit değerlendirilmesi NCI/WHO Toksikite Kriterlerine göre yapılmış ve Grade 3 mukozit olarak değerlendirilmiştir. Orofarenksin hiperemik, gingivanın hipertrofik olduğu ve dil üzerinde aft ve ağrı olduğu saptanmıştır. Ağız içi hijyeninin kötü olduğu belirlenmiştir. Ağız yaraları nedeniyle hastanın yalnızca sıvı gıdaları alabildiği gözlenmiştir. Hastanın bakım planında oral mukozit tanısı ele alınmış ve girişimler planlanmıştır. Oral beslenememesi nedeniyle intravenöz sıvı desteği verilmiştir. Orderında yer alan ağız bakım solüsyonları (karbonatlı gargara ve antifungal) ile düzenli olarak ağız bakımı uygulanmıştır. Ağız bakımı protokolüne uygun olarak 2 saatte bir ağız bakımı verilmiştir. Yaklaşık 10 gün sonra oral mukozitin Grade 1'e gerilediği ve hastanın katı ve sıvı gıdaları oral alabildiği görülmüştür.

Sonuç: ADA-2 Eksikliği ile izlenen hastaların tedavi ve bakım sürecini iyileştirmede etkin ve düzenli yapılan ağız bakımının rolü önem taşımaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Adenozin Deaminaz Eksikliği, Ağız Bakımı



[Abstract:0103][PS-142]

## Fanconi Aplastik Anemi Ve Kombine İmmün Yetmezlik İle İzlenen Hastada Hemşirelik Bakımı

**Pınar Başar**

**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara**

**Giriş-Amaç:** Fanconi Anemisi çoğunlukla otozomal çekinik geçişli, kemik iliğinde tüm hücre şekillerinin tutulduğu ve çoklu doğumsal anomalilerin eşlik ettiği bir hastalıktır. İmmün yetmezlik T ve B Lenfosit hücrelerinin sayısı ve/veya fonksiyonlarının yetersizliği ile oluşmaktadır. Bu hastalıkların izlem ve tedavisinde etkin ve yeterli hemşirelik bakımına gereksinim duyulmaktadır.

**Olgu:** 8 yaşında gribal enfeksiyon ve boy kısalığı nedeni ile hastaneye başvuran ve Fanconi Aplastik Anemi tanısı alan 9 yaşındaki erkek hasta, Aralık 2017 tarihinde öksürük, kusma ve ateş nedeniyle Çocuk Acil Polikliniğine başvurmuştur. Multiorgan yetmezliği ve septik şok düşünülerek Çocuk Yoğun Bakım ünitesine devredilmiştir. Hasta entübe edilmiş, kan ve kan ürünleri, antibiyotik ve inotrop desteği verilerek sık aralıklarla Plazma Exchange yapılmıştır. Yatışı sırasında İmmünoloji bölümünün takibinde olan hasta Kombine İmmün Yetmezlik olarak değerlendirilmiş, intravenöz immünglobulin tedavisi verilmiştir. Yaklaşık 20 gün yoğun bakımda izlenen hastanın genel durumunun düzelmesi üzerine Adölesan servisine devredilmiştir. Hasta yatışı boyunca monitörize izlenmiş, yakın vital bulgu, aldığı-çıkardığı ve kilo takibi yapılmıştır. Ağız içinde mukozitleri bulunan hastaya çoklu ağız bakımı uygulanmış ve ağız mukozası bütünlüğünde iyileşme gözlenmiştir. Melena gelişmesi nedeniyle beslenmesine ara verilerek parenteral nütrisyon desteği başlanmış ve kanama takibi yapılmıştır. Melenanın devam etmemesi nedeni ile oral beslenmeye geçilerek parenteral nütrisyon desteği kesilmiştir. Viral enfeksiyona bağlı yaygın cilt döküntüleri nedeni ile antiviral pomat uygulanmıştır. Hastaya ateş, kanama, oral kavitede bozulma ve cilt döküntülerine yönelik hemşirelik bakımı uygulanarak, hasta ve ailesine saptanan sorunlarla ilgili eğitim verilmiştir.

**Sonuç:** Fanconi Aplastik Anemi ve Kombine İmmün Yetmezlik ile izlenen hastalarda kapsamlı hemşirelik bakımı önemli bir role sahiptir.

**Anahtar Kelimeler:** Fanconi Aplastik Anemi, İmmün Yetmezlik, Hemşirelik Bakımı

[Abstract:0104][PS-143]

## Primer İmmün Yetmezlik Tanısı İle İzlenen Hasta Ve Ailesinin Eğitimi

**Handan Özdemir**

**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara**

**Giriş-Amaç:** Primer immün yetmezlikler immün sistemin gelişimi ve/veya fonksiyonunda oluşan defektler sonucu oluşur. Klinik olarak enfeksiyonlara yatkınlık, otoimmünite, inflamasyon, alerji ve malignensi ile ortaya çıkar. Hastaların tedavi, bakım ve izlemi sık hospitalizasyon gerektirmekte, hasta ve ailelerin yatış ve taburculuk sürecinde eğitim ve bilgilendirilme gereksinimleri ortaya çıkmaktadır.

**Yöntem:** Bir üniversite hastanesinin adolesan kliniğinde Ocak 2017-Ocak 2018 tarihleri arasında, primer immün yetmezlik grubu hastalık tanısı ile yatılarak izlenen hastaların, sağlık ekibi tarafından belirlenen eğitim gereksinimleri ve "Hasta ve Ailesinin Eğitimi Prosedürü" doğrultusunda verilen eğitimler değerlendirilmiştir.

**Bulgular:** Kliniğe yatan tüm hastalar hastanenin genel kuralları, düşmelerin önlenmesi gibi temel konularda eğitim almaktadır. Primer İmmün Yetmezlik tanısıyla izlenen hastaların çoklu sistem etkilenmesi ile ortaya çıkan sağlık bakım sorunları hasta ve ailenin eğitim gereksinimlerini farklılaştırmış ve genişletmiştir. Hastaların çoğunda tekrarlayan veya ağır enfeksiyonlara yatkınlık vardır. Bu nedenle hasta ve ailesine enfeksiyon kontrolü (standart önlemler, nötropeni izolasyonu kuralları, ziyaretçi planlaması), hijyen eğitimi verilmiş, enfeksiyon belirtileri (ateş, kızarıklık, akıntı vb.) öğretilmiştir. Oral mukozit riski taşıyan hastalara, oral kavite bütünlüğünü sağlamaya yönelik oral hijyen, beslenme ve sıvı alımının sürdürülmesi ve mukozit belirtileri eğitimi verilmiştir. Oral mukozit gelişen hastalara oral kavite bakımı eğitimi verilmiştir. Enfeksiyon kontrolü ve oral kavite bakımı, primer immün yetmezlik tanısıyla izlenen hastalarda ortak ve temel eğitim konularıdır. Hasta ve ailelerinin hastalık, tedavi, tetkikler, invaziv girişimler, beslenme, ilaç kullanımı, taburculuk konularında da bilgi eksikliği olduğu saptanmış, yeterli ve doğru bilgilendirme sağlanmıştır.

**Sonuç:** Primer immün yetmezlik ile izlenen hasta ve ailelerinin yatış ve taburculuk sürecinde, eğitim gereksinimlerinin belirlenmesi ve karşılanması hastalığın bakım, tedavi ve izleminde önem taşımaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Hasta ve Aile Eğitimi, Primer İmmün Yetmezlik



[Abstract:0107][PS-144]

## Yumurta Allerjisi Olan Hastada KKK Aşısı Sonrası Döküntü

**Öner Özdemir**

**Sakarya Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bölümü, Sakarya**

Giriş: Aşılarla şiddetli alerjik reaksiyonlar nadirdir ve tahmin edilmesi zordur. Alerjik reaksiyonlar immünolojik mekanizmalar ile oluşur. Alerjik reaksiyonlar hemen (ani olarak) ya da gecikmiş tip olarak görülebilmektedir. Aşılar içindeki jelatin, yumurta, antimikrobiyal maddeler zaman zaman reaksiyonlara neden olurlar. Yumurta proteini (ovalbumin) sarıhumma, suçiçeği, kızamık kızamıkçık kabakulak (KKK) ve influenza aşıları içinde bulunmaktadır. Buna rağmen KKK, suçiçeği ve influenza aşılarının yumurta allerjisi olan kişilerde güvenli uygulanabilirliği literatürde gösterilmiştir. Yumurta allerjisi nedeniyle takip ettiğimiz hastamızın 12. ayında tarafımızdan yapılan KKK aşısı uygulanmasından sonra gövdesinde maküler döküntüler oluşması nedeniyle sunulması amaçlanmıştır.

Olgu: 1 yaş erkek hasta, yumurta allerjisi nedeniyle takip edilmekteydi. Hasta 12. ayında aile sağlığı merkezi tarafından KKK aşısı uygulanması için tarafımıza yönlendirilmiş ve bu amaçla servisimize yatırılmıştı. Aşı öncesi yapılan fizik muayenede: genel durumu iyi, ateş: 36.8, nabız: 105/dak, solunum sayısı: 28/dak, ciltte döküntü yok, solunum sistemi muayenesi doğal, kardiyovasküler sistem ve gastrointestinal sistem muayeneleri doğaldı. Hastamıza önce KKK aşısı sulandırıldıktan sonra ile deri prik testi uygulandı ve reaksiyon gözlenmedi. Daha sonra KKK aşısının yarı dozu bir uyluk dış yüzüne uygulandı. Yarım saat sonra reaksiyon gelişmemesi üzerine aşının geri kalan yarı dozu diğer uyluk dış yüzüne uygulandı. Bu ikinci dozdan 1 saat, toplamda en baştan 2 saat, sonra hastanın göğüs ön yüzünde maküler döküntüler gözlendi (resim). Bunun üzerine hasta 4 saat civarında vital, diğer sistem ve cilt bulguları açısından gözlendi. Ek şikâyeti olmaması nedeniyle zamanla gelişebilecek reaksiyonları önlemek amacıyla feniramin süspansiyon verilerek taburcu edildi.

Sonuç: KKK aşısı yumurta allerjisi olan hastalarda güvenli görünmekle beraber, dikkatle uygulanmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** aşılama, Yumurta Allerjisi, KKK Aşısı

[Abstract:0108][PS-145]

## Nedeni Bilinmeyen Anafilaksi' li Olgunun Sunumu

**Öner Özdemir<sup>1</sup>, Gökçe Genç<sup>2</sup>**

**<sup>1</sup>Sakarya Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji-İmmünoloji Bölümü, Sakarya**

**<sup>2</sup>Sakarya Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sakarya**

Giriş

Anafilaksi hızlı başlangıçlı ve ölüme sebep olabilen ciddi Tip 1 alerjik reaksiyondur. Mast hücreleri ve bazofillerden nedeni bilinen ya da bilinmeyen bir tetikleyici ile potent, biyolojik olarak aktif mediyatörler salıverildiğinde oluşur. Gıdalar, böcek sokmaları ve ilaçlar anafilaksinin en sık karşılaşılan tetikleyici faktörleridir. Deri (ürtiker, anjiyoödem, kızarma), solunum (bronkospazm, larenjiyal ödem), kardiyovasküler (hipotansiyon, disritmiler) ve gastrointestinal (bulantı, kolik, kusma, ishal) sistemden en az ikisinde belirtilerle oluşur. Burada çok nadir rastladığımız idiyopatik anafilaksili bir hasta ve yaklaşımımız sunulacaktır.

Olgu

3 yaş 9 aylık erkek hasta. 1 sene içinde altı defa atak şeklinde bazısı uyararla bazısı spontan olarak gerçekleşen kaşıntı, dudaklarda ve gözlerde şişme, vücutta kızarıklık-döküntü, nefes darlığı şikâyetleri ile hastaneye başvurmuştu. İlk atağında ceviz yedikten 10 dakika sonra ürtikeriyal döküntü, orbital ve oral ödem olmasına nedeniyle dış merkeze başvurmuş, allerji düşünülüp antihistaminik ile deksametazon uygulanmıştı. Anamnezinde; 8 aylıkken bir defa bronşiolit öyküsünün olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde; abide çimen allerjisi olduğu öğrenildi. Laboratuvar testlerinde; eozinofili: 735 ku/L, total IgE: 407 IU/mL, spesifik IgE-GP2 çayır (ot-polen) karışımı: 66,3 ku/L, spesifik IgE-HP1 toz karışımı: 7,38 ku/L, spesifik IgE-domates: 0,65 ku/L, C4: 0,15 g/L ve triptaz: <4 ng/ml olarak geldi. Takiplerinde hastaya H1 (ketotifen) /H2 anti-histaminik (ranitidin) ve ataklar için de adrenalin otoenjektör reçete edilmişti. İlaçlara rağmen bazısı uyarar (ceviz, lahmacun, şeftali yemesi) bazısı spontan oluşan 5 atak daha, toplamda 6 atak geçirdi. Montelukast eklenip antihistaminikler daha düzenli ve uzun süre verildiğinde kontrol altına alındı.

Sonuç

Nadir de olsa bazı anafilaksi ataklarında neden bulunamayacağı ve bunlarda dikkatli olunup, adrenalin otoenjektör verilmesi gerektiği akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** İdiyopatik, anafilaksi, ketotifen, montelukast



**Hemşire bakım planı****Dilek Yiğit****HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ**

Dünya Sağlık Örgütü'ne (WHO) göre hemşirelik süreci, hemşirelik bakımında bilimsel problem çözümü yöntemlerinin sistemli bir biçimde kullanılmasıdır. Diğer bir deyişle hemşirelik süreci; sağlıklı/hasta bireyin ve ailenin bakım gereksinimlerinin/sorunlarının belirlenmesi, gerekli hemşirelik girişimlerinin planlanması, uygulanması, sonucunun değerlendirilmesi gibi aşamalardan oluşan sistemli bir yaklaşımdır.

Sağlıklı/hasta bireyin sağlık sorununun belirlenmesi ve bunun hemşirelere özgü ortak bir dille ifade edilmesi, bir sorun çözümü yaklaşımı olan hemşirelik sürecinde önemli bir yer tutmaktadır. Bu bağlamda ortak bir hemşirelik dilinin gerekliliği ve yararları şu şekilde sıralanabilir:

Hemşirelerin kendi aralarında, diğer sağlık ekibi üyeleri ve toplum ile iletişimlerini kolaylaştırır.

Hasta/sağlıklı bireyin kayıtlarındaki hemşirelik bakımı verilerinin toplanmasını ve analizini sağlar.

Hemşirelik bakımının uygulama ve değerlendirilmesini kolaylaştırır.

Hemşirelik bakımının planı, gerçek hemşirelik bakımı olan hemşireliğin aracılığına kılavuz olur. Hemşirelik bakımını hastayla işbirliği yaparak planlama, üstün nitelikli hemşireliğin temel bir bölümüdür. Hastayı işin içine sokmanın, hastanın kendi sağlığı için ve yüksek düzeyde bir iyilik sağlama ve bunu sürdürmede daha fazla bağımsızlık kazanması için hastaya daha çok sorumluluk yüklemeye cesareti verme gibi ek bir yararı vardır.

**Anahtar Kelimeler: BAKIM, HEMŞİRE, PLAN****HEMŞİRE BAKIM PLANI POSTER**

HEMŞİRE TANI ADI : Oral mukozal membranda bozulma		
İLİŞKİLİ FAKTÖRLER	HEDEF	GİRİŞİM
Oral hijyen yetersizliğine bağlı Enfeksiyona sekonder olarak gelişen enflamasyona bağlı Oral alımının olmamasına bağlı Dehidratasyona bağlı Antineoplastik ilaç kullanımına bağlı	Besin ve sıvı alırken oral rahatsızlık olmayacak Optimal oral hijyeni sağlanacak Sekonder eneksiyonu önlemek için Beslenme ve sıvı alımını sürdürülebilir Oral kavitede bütünlük sağlanacak Uygun oral hijyen bilgisi sergileyecek	Oral kaviteyi günde bir kez dil basacağı ve ışık kaynağı kullanarak değerlendiriniz.
		Yumuşak diş fırçası kullanımını teşvik ediniz.
		Hastaya ağız bakımı veriniz.
		Oral hijyen konusunda hasta ve hasta yakınına eğitim veriniz.
		Ağızda kuruluk ,iritasyon ya da rahatsızlık olduğunda doktora haber veriniz.
Dudakları nemlendiriniz.		
HEMŞİRE TANI ADI :Sistemik Enfeksiyon Riski		
İLİŞKİLİ FAKTÖRLER	HEDEF	GİRİŞİM
Cerrahiye sekonder vitamin ve protein gereksinimlerinin artmasına karşın besin alımının yetersiz olmasına bağlı Tedaviye sekonder bulantı –kusmaya bağlı Tedaviye sekonder iştahsızlığa bağlı Hospitalizasyona bağlı	Günlük alımındaki eksiklikleri tanımlayabilecek İştahını artıracak yöntemleri açıklayabilecek İyi beslenmenin önemini açıklayabilecek	Tedavisine uygun şekilde beslenme konusunda eğitim veriniz.
		Ameliyat sonrası hasta /yakınına beslenme konusunda eğitim veriniz.
		Diyetisyenle işbirliği yapınız.
		Günlük olarak laboratuvar bulgularını ve kilo kontrolü yapınız.
Ağrılı işlemler yapılacaksa yemeklerden önce planlamayınız.		
HEMŞİRE TANI ADI : Beslenme Gereksiniminde Dengesizlik :Gereksiniminden Az		
Cerrahiye sekonder vitamin ve protein gereksinimlerinin artmasına karşın besin alımının yetersiz olmasına bağlı Tedaviye sekonder bulantı –kusmaya bağlı Tedaviye sekonder iştahsızlığa bağlı Hospitalizasyona bağlı	Günlük alımındaki eksiklikleri tanımlayabilecek İştahını artıracak yöntemleri açıklayabilecek İyi beslenmenin önemini açıklayabilecek	Tedavisine uygun şekilde beslenme konusunda eğitim veriniz.
		Ameliyat sonrası hasta /yakınına beslenme konusunda eğitim veriniz.
		Diyetisyenle işbirliği yapınız.
		Günlük olarak laboratuvar bulgularını ve kilo kontrolü yapınız.
Ağrılı işlemler yapılacaksa yemeklerden önce planlamayınız.		
HEMŞİRE TANI ADI : Anksiyete		
İLİŞKİLİ FAKTÖRLER	HEDEF	GİRİŞİM
Hospitalizasyona sekonder biyolojik bütünlüğün gerçek ya da algılanan çevre değişikliğine bağlı İnvasiv girişimlere sekonder biyolojik bütünlüğün bozulma tehdidine bağlı Ölüm korkusuna bağlı	Etkili başetme mekanizmalarını kullanacakPsi-kolojik v efizyolojik rahatlıkta artma hissedecek Kendi anksiyetesini ve baş etme örüntülerini tanımlayacak	Hastayı dikkatli ve ilgiyle dinleyiniz.
		Sağlık problemi ,tedavide ilerleme konusunda bilgi veriniz.
		Anksiyetesini azaltmaya yönelik eğitimler veriniz.
		Anksiyete düzeyindeki değişimlerin farkında olunuz.
		Anksiyetesini azaltmaya yönelik doktor orderında bulunan ilaçları uygulayınız.
Hastanın yaşam bulgularını kontrol ediniz.		



[Abstract:0111][PS-147]

## Çocuk Cerrahi Servisinde Splenektomi Sonrası SCİD Tanılı Hasta Olgu Sunumu

**Nejla Serter Avcı**

*hacettepe üniversitesi hastaneleri, çocuk cerrahi servisi*

11 yaşındaki ikiz eşi olan kız hasta 3 yaşındayken sık geçirilen akciğer enfeksiyonu, inatçı ateş nedeniyle hospitalize edilip antibiyotik tedavisi almış. Yapılan tetkik ve tarama sonucunda SCİD tanısı alan hasta immünolojinin takibine girmiş. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, kronik akciğer değişiklikleri nedeniyle göğüs hastalıklarının da takibinde olan hastaya steroid ve immüsupresif tedavi başlanmış. 21 günde bir IVIG tedavisi alan hastaya kapsüllü bakteri aşılı hiç uygulanmamış. 3 yıl önce tüm vücutta peteşileri başlamış. travma olmaksızın göz altında ve kollarında morluklar oluşmuş. Yapılan tetkik ve tarama sonucundan CBC de plt.12000 gelmiş. IVIG ve aferez trombosit alan hastaya ITP tanısı konmuş. Splenektomi planlanmış. Çekilen akciğer BT de, hepatosplenomegali, dalak hilusu ve sol paraaortik alanlarda lenfadenopatiler saptanmış. Splenektomi uygulanan hastaya post op hemşirelik bakımında fiziksel değerlendirme günde üç defa yapıldı. Ağız ve vücut hijyeni açısından hasta değerlendirildi, tırnak bakımı verildi. Hekim istemine göre profilaktik olarak post op planlanan antibiyotik tedavisi başlandı. Gözle görülür herhangi bir kirlenme olmadığı taktirde insizyon yeri pansumanı 24 saatte bir değiştirildi. Oluşabilecek üriner enfeksiyonu önlemek için mesane kataterizasyonu yapılmadı, spontane idrar çıkarımı takip edilerek aldığı çıkardığı izlemi yapıldı. Post op izlemde ilk 24 saat immobil olan hastaya yatak içi egzersiz eğitimi verildi. İmmüsupresif tedavi alan hastalar rektal apselere yatkın olduğundan kabızlığı önlemek amacı ile oral alımı açıldıktan sonra posali diyet başlandı.

Sonuç: SCİD tanısı ile izlenen hastanın ameliyat sonrası geniş kapsamlı hemşirelik bakımı ve taburculuk sonrası hasta aile eğitimi iyileşme sürecinde oldukça önemli bir yere sahiptir.

**Anahtar Kelimeler:** Hemşirelik bakımı, splenektomi, aile eğitimi



[Abstract:0175][PS-148]

**Hematopoetik Kök Hücre Nakli Sonrası Cilt GvHD Gelişen Hastalarda Hemşire Bakımının Önemi****Birsel Küçükersan<sup>1</sup>, Fatma Sarıkaya<sup>1</sup>, Selda Baş<sup>1</sup>, Sevgi Köstel Bal<sup>2</sup>, Candan İslamoğlu<sup>2</sup>, Şule Haskoloğlu<sup>2</sup>, Figen Doğu<sup>2</sup>, Aydan İkinciöğulları<sup>2</sup>****1Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kemik İliği Transplantasyon Ünitesi****2Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı**

**GİRİŞ/Amaç:** Primer immün yetmezlik (PİY) tanısıyla islenen hastalarda allojeneik kök hücre nakli (HKHT) hayat kurtarıcı bir tedavi olmakla birlikte, nakil sonrasında gelişen GvHD hayatı tehdit edici bir klinik tablo oluşturabilmektedir. Bu çalışmada, PİY tanısıyla haploidantik nakil yapılan 3 hastada gelişen cilt GvHD tablosuna yönelik; sistemik tedavilerin yanı sıra uygulanan topikal tedaviler ve hemşire bakım deneyimi sunulmaktadır. **GEREÇ/Yöntem:** Çalışmamızda son bir yılda PİY tanısıyla, posttransplant siklofosfamid veya TCR gama/delta seleksiyonu yöntemiyle haploidantik kemik iliği nakli yapılan 3 hastada, nakil sonrasında sistemik steroid tedavisine dirençli seyreden cilt GvHD'sinde hemşire bakım ve izlemi değerlendirilmiştir. Hastaların tümüne cilt biyopsisi sonrasında steroid başlanmış olup; steroid dirençli seyir nedeniyle mezenkimal kök hücre infüzyonu ve immünsupresif tedavide intensifikasyon gerekmiştir. Sistemik tedaviye rağmen büllöz eritrodermi bulguları gelişen hastalara yanık protokolüyle sistematik olarak topikal tedaviler ve vazelinli ıslak pansumanlar uygulanmıştır. Cilt GvHD bulguları Lund-Browder skorlaması, patolojik inceleme ve hemşire izlem notları eşliğinde bakım sürecine yönelik olarak değerlendirilmiştir. **Sonuç:** GVHD; kemik iliği nakli sonrasında mortaliteyle seyrebilen ciddi bir komplikasyondur. Sistemik tedaviye dirençli cilt GvHDsinde lokal bakım ve hemşire desteği hayati önemdedir. GVHD hastasının hemşirelik yönetimi; hasta ve ailelerine yönelik tıbbi bakım ve desteği içeren multidisipliner ekip yaklaşımını gerektirir.

**Anahtar Kelimeler:** cilt GvHD, hemşire bakımı, haploidantik nakil**Bulgular**

	Olgu 1 (MK)	Olgu 2 (HYK)	Olgu 3 (MYY)
Nakil yaşı (ay)	6	39	17
Cinsiyet	E	K	E
Tanı	T-B-NK+ AKİY	DOCK8 eksikliği	T-B-NK+ AKİY (maternal engraftman)
Verici tipi	Haploidantik baba	Haploidantik baba	Haploidantik anne
Graft manipülasyonu	Posttransplant siklofosfamid	Posttransplant siklofosfamid	TCR Gama/delta seleksiyonu
Hazırlama rejimi	-	Treosulfan (42g/m <sup>2</sup> ) Fludarabin (150 mg/kg) ATG (10mg/kg)	-
GvHD profilaksisi	CsA	CsA	CsA
Engraftman günü	+14 gün	+16 gün	
Cilt bulguları gelişme zamanı	+13 gün	+15 gün	+5. gün
Cilt muayenesi	İlerleyici eritrodermi Büllöz deskuamasyon	İlerleyici eritrodermi Deskuamasyon Nekrotizan ülser	İlerleyici eritrodermi Deskuamasyon
Cilt patolojisi	Grade 2 GvHD	Grade 2-3 GvHD	Grade 2 GvHD
GvHD tutulumu	Cilt GIS Akciğer	İzole cilt	Cilt GIS
GvHD Tedavisi	Metilprednizolon Mezenkimal kök hücre (6 kez) Takrolimus	Metilprednizolon Mezenkimal kök hücre (4 kez) Takrolimus	Metilprednizolon Mezenkimal kök hücre (3 kez) Takrolimus
Topikal bakım	Topikal metilprednizolon Topikal pimekrolimus Topikal nemlendiriciler Çinko-oksitli bakım Vazelinli ıslak kapama	Topikal metilprednizolon Topikal pimekrolimus Topikal nemlendiriciler Çinko-oksitli bakım Vazelinli ıslak kapama Topikal beklometazon	Topikal metilprednizolon Topikal pimekrolimus Topikal nemlendiriciler Çinko-oksitli bakım Vazelinli ıslak kapama Topikal beklometazon
Bulguların düzelme zamanı	+70.gün	+39.gün	+17. gün





[Abstract:0237][PS-149]

**Subkutan İmmüoglobulin Alan Hastaların Tedavi Uyumları ve Komplikasyonları**

**Havva Bozkurt Alan1, Hasan Kapaklı1, Şükrü Nail Güner1, Esra Hazar Sayar1, Sevgi Keleş1, Sevgi Pekcan2, İsmail Reisli1**  
**1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji**  
**2Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları**

**Giriş-Amaç:** Primer immün yetmezlik tanılı hastaların tedavisinde intravenöz (IVIG) veya subkutan (SKIG) yolla uygulanan immüoglobulinler önemli seçeneklerdir. Hastaların tedavi uyumları prognoz açısından oldukça önemlidir. Burada SCIG tedavisi alan hastaların klinik uyumları ve karşılaşılan komplikasyonlar sunulmuştur.

**Metod:** Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji kliniğinde takipli Nisan 2015 – Mart 2018 tarihleri arasında SCIG tedavisi alan 91 olgu çalışmaya dahil edildi.

**Bulgular:** Hastaların yaş ortalaması  $8,9 \pm 5,87$  (1-19) yıl ve kız erkek oranı 39/52 idi. Ortalama SKIG takip süreleri  $15,8 \pm 10,5$  (0-35) ay ve enjeksiyon sayısı  $52 \pm 36$  (1-141), toplam 4750 adetti. SKIG tedavi eğitimi, ilk 2-3 uygulama hastanede olmak üzere tek hemşire tarafından verildi. Olguların 3'ünde tedavi uyumsuzluğu, 2'inde takipte trombositopeni gelişmesi nedeni ile 5 hastada SKIG'den IVIG geçildi. Kronik böbrek yetmezliği nedeni ile periton diyalizi uygulanan bir olguda enjeksiyon sonrası tüm sol alt kadranı kapsayacak şekilde hematoma gelişti. Kilosu 3 persentil altında olan hastalarda SCIG tedavisi sonrası önemli bir komplikasyon gözlenmedi.

**Sonuç:** SKIG tedavisi, tüm çocukluk yaş grubu ve vücut ölçülerine güvenle uygulanabilir. Uygulamaya bağlı komplikasyon gelişme sıklığı oldukça düşüktür. SKIG, hastaların ve ailelerinin hastaneye gelişlerini, sosyal hayattan ve okuldan geri kalma sürelerini azaltarak hayat kalitelerini iyileştireceği ve aynı zamanda yataklı sağlık kurumlarındaki iş yükünü azaltacağı kanaatindeyiz.

**Anahtar Kelimeler:** Subkutan immüoglobulin, çocuk, SKIG, komplikasyon

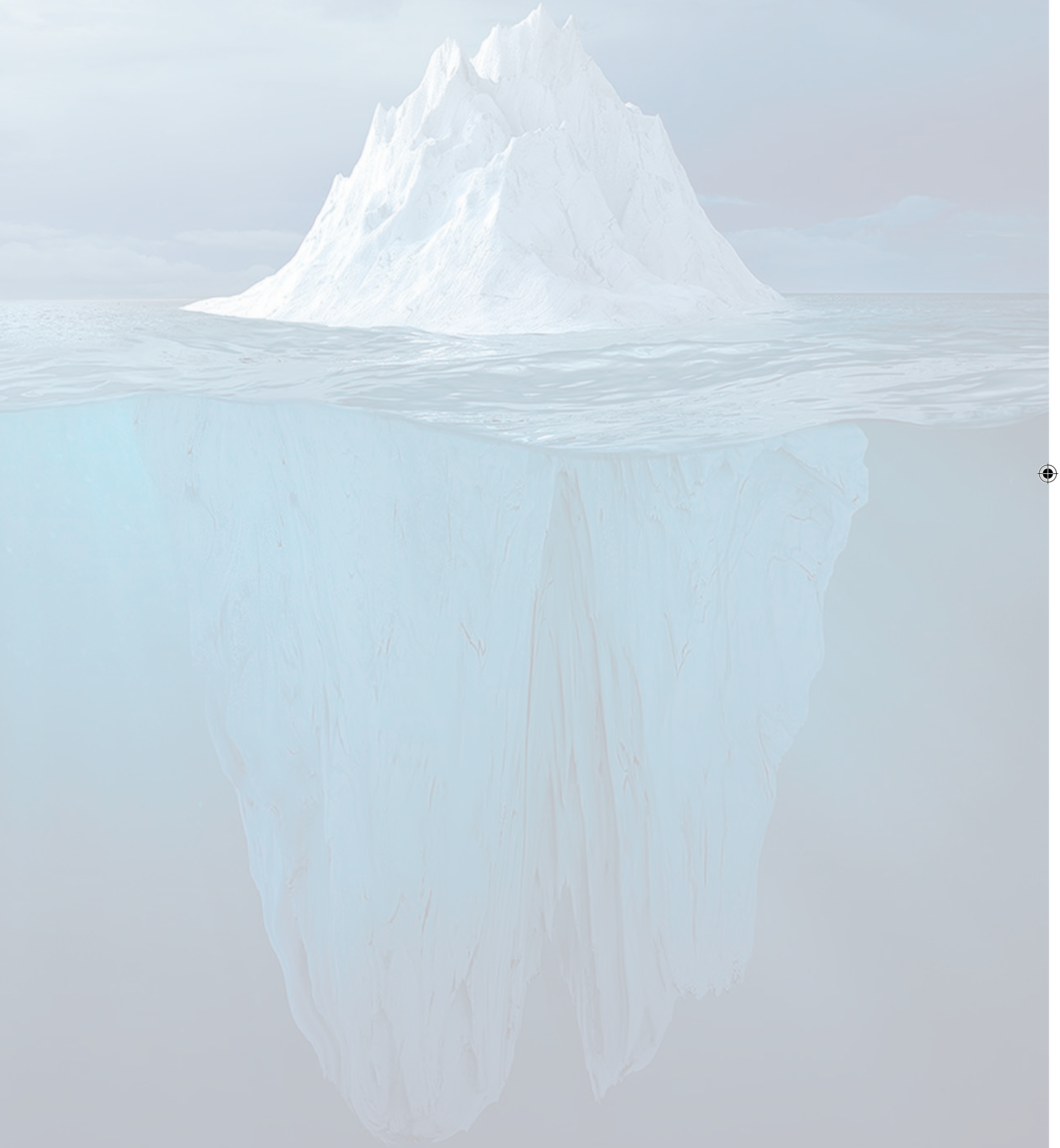


# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi



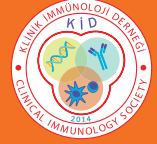
## ALFABETİK SIRA İLE OTURUM BAŞKANLARI VE KONUŞMACILAR

Dr. Ahmet Özen	Dr. Hasan Özen	Dr. Rezan Topaloğlu
Dr. Asuman Çamyar	Dr. Hasan Yüksel	Dr. Safa Barış
Dr. Ayça Kıyıkım	Dr. Hasibe Artaç	Dr. Sait Yeşillik
Dr. Aydan İkinciğulları	Dr. Helen Su	Dr. Saliha Esenboğa
Dr. Ayşe Metin	Dr. Hüseyin Tokgöz	Dr. Serkan Filiz
Dr. Bahar Göktürk	Dr. Işıl Eser Şimşek	Dr. Sevgi Bal
Dr. Bobby Gaspar	Dr. İhsan Gürsel	Dr. Sevgi Bilgiç Eltan
Dr. Caner Aytekin	Dr. İlhan Tezcan	Dr. Sevgi Keleş
Dr. Çiğdem Aydoğmuş	Dr. İsmail Reislı	Dr. Sevgi Pekcan
Dr. Deniz Çağdaş Ayvaz	Dr. Joshua Milner	Dr. Şebnem Kılıç
Dr. Derya Ufuk Altıntaş	Dr. Kaan Boztuğ	Dr. Şevket Arslan
Dr. Dilara Kocacık	Dr. Lale Şatıroğlu Tufan	Dr. Şeyhan Kutluğ
Dr. Dilek Doğruel	Dr. Mayda Gürsel	Dr. Şule Haskoloğlu
Dr. Dursun Odabaş	Dr. Mehmet Kılıç	Dr. Şükrü Çekiç
Dr. Ekrem Ünal	Dr. Metin Aydoğan	Dr. Şükrü Nail Güner
Dr. Elif Karakoç Aydınler	Dr. Mustafa Güleç	Dr. Talal Chatila
Dr. Erdem Topal	Dr. Mustafa Yavuz Köker	Dr. Tamer Baysal
Dr. Ersin Sayar	Dr. Mustafa Yılmaz	Dr. Tunç Akkoç
Dr. Esra Hazar Sayar	Dr. Mutlu Yüksek	Dr. Uğur Muşabak
Dr. Fatih Akın	Dr. Necil Kütükçüler	Dr. Ümran Çalışkan
Dr. Fatih Çelmeli	Dr. Neslihan Edeer Karaca	Dr. Yıldız Camcıoğlu
Dr. Fazıl Orhan	Dr. Nesrin Gülez	Dr. Zafer Çalışkaner
Dr. Ferah Genel	Dr. Ömer Akçal	Dr. Zülfikar Akelma
Dr. Figen Doğu	Dr. Ömür Ardeniz	Hemşire Birsal Küçükersan
Dr. Funda Çipe	Dr. Öner Özdemir	Hemşire Feride Özkan
Dr. Gökhan Aytekin	Dr. Özden Anal	Hemşire Havva Bozkurt Alan
Dr. Gülbu Uzel	Dr. Özden Sanal	Uzm. Mehmet Ali Karaselek
Dr. Günseli Bozdoğan	Dr. Özgür Kartal	Uzm. Şeyma Çelikkilek Çelik
Dr. Güzide Aksu	Dr. Özlem Keskin	
Dr. Hasan Kapaklı	Dr. Pınar Gür	





# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
<b>A</b>			
Abdurrahman Erdem Başaran	PS-046	205	49
Ahmet Eken	PS-022	136	34
Ahmet Koç	PS-104	203	86
Ahmet Metin Acar	PS-036	193	43
Ahmet Oğuzhan Özen	PS-047	235	49
Ahmet Özen	PS-017,PS-022,PS-027,PS-070,PS-081,PS-091,PS-093,PS-103,PS-104,PS-130,PS-131	228,136,210,198,112,189,207,201,203,245,246	30,34,38,64,71,79,83,86,102
Ahmet Zafer Çalışkaner	PS-032	150	41
Akgün Yaman	PS-014	200	27
Akif Kavgacı	PS-051	94	52
Ali Kokuludağ	PS-128	83	100
Alişan Yıldırım	PS-044,PS-079	182,216	47,69,85
Alper Açıkgöz	PS-030	84	39
Alper Baysal	PS-023	156	35
Alişan Yıldırım	PS-103	201	83
Anar Gurbanov	PS-064	168	61
Anne Puel	PS-026	186	37
Aslı Gelincik	PS-033,PS-34	157,158	41,42
Aslıhan Karakurum	PS-046	205	49
Aslı Patir Munevveroglu	PS-133	173	103
Asude Durmaz	PS-025,PS-126,PS-138	176,209,217	37,99,106
Asuman Çamyar	PS-128	83	100
Asuman Eden	PS-036	193	43
Atil Bişgin	PS-068	196	63
Ayça Aykut	PS-006,PS-025,PS-056,PS-099,PS-101,PS-116,PS-126,PS-138	115,176,122,126,152,114,209,217	22,37,55,83,93,99,106
Ayça Emsen	PS-092,PS-123,PS-124,PS-125	191,190,192,195	78,98,99
Ayça Kıyıkım	PS-017,PS-027,PS-047,PS-053,PS-070,PS-081,PS-091,PS-093,PS-103,PS-104	228,210,235,97,198,112,189,207,201,203	30,38,49,53,64,71,79,85,86
Ayça Kiyim	PS-022	136	34
Aydan İkinioğulları	PS-015,PS-018,PS-019,PS-021,PS-026,PS-043,PS-044,PS-051,PS-065,PS-067,PS-072,PS-122,PS-148	211,229,231,248,186,179,182,94,181,185,219,180,175	29,31,32,33,37,46,47,52,62,63,65,97,112
Ayla Güven	PS-103	201	85
Aylin Canbolat	PS-104	203	86
Ayfer Somer	PS-070,PS-093,PS-103,PS-104	198,207,201,203	64,79,85,86
Aysel Yüce	PS-109	130	89
Ayşe Küçükdoğan Ağralı	PS-010	147	25
Ayşe Metin	PS-001,PS-022	93,136	20,34
Ayşe Şenay Şasihüseyinoğlu	PS-083	137	72
Ayşegül Akarsu	PS-008,PS-023	120,156	23,35
Ayşen Bingöl	PS-028,PS-046	249,205	38,49
Ayşen Günel Özcan	PS-071	202	65
Ayşen Uncuoğlu	PS-102	155	84
<b>B</b>			
Bahadır Konuşkan	PS-129	187	101
Bahauddin Çolakoğlu	PS-033,PS-34	157,158	41,42



# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



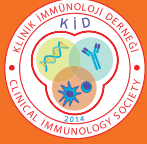
İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Baran Erman	PS-062	163	59
Başak Adaklı Aksoy	PS-018	229	31
Başak Kayaoğlu	PS-027,PS-036,PS-068,PS-111	210,193,196,226	38,43,63,91
Begüm Özbek	PS-038,PS-045,PS-057,PS-063,PS-082,PS-084,PS-085,PS-086,PS-087,PS-088,PS-100,PS-121	215,184,128,167,129,138,139,140,141,142,132,171	44,47,55,60,71,73,74,75,82,96
Berkan Armağan	PS-031	124	40
Berkay Saraymen	PS-113	89	92
Betül Karaatmaca	PS-045,PS-055,PS-064,PS-066,PS-084,PS-085,PS-109	184,119,168,183,138,139,130	47,54,61,62,73,89
Betül Sözeri	PS-027	210	38
Birsel Küçükersan	PS-148	175	112
Bodo Grimbacher	PS-077	239	68
Buket Acar	PS-066	183	62
Buket Dalgıç	PS-130,PS-131	245,246	102
Burak İnce	PS-033,PS-34	157,158	41,42
Büşra Sultan Kibar	PS-089,PS-094	144,227	76,79
Büşranur Çavdarlı	PS-129	187	99
Büşranur Geçkin	PS-036,PS-068,PS-111	193,196,226	43,63,91
<b>C</b>			
Can Akal	PS-063	167	60
Can Koşukçu	PS-121	171	96
Canan Eroğlu	PS-117	133	94
Candan İslamoğlu	PS-044,PS-051,PS-065,PS-067,PS-072,,PS-122,PS-148	182,94,181,185,219,180,175	47,52,62,63,65,97,112
Caner Aytekin	PS-015,PS-019,PS-021,PS-026,PS-044,PS-067,PS-085	211,231,248,186,182,185,139	29,32,33,37,47,63,73
Cansu Özşin Özler	PS-066	183	62
Ceyda Tunakan Dalgıç	PS-128	83	100
Cihan Örcen	PS-139,PS-140	225,243	70,104,107
Claire M. Wells	PS-098	125	81
Çağman Tan	PS-012,PS-031,PS-038,PS-045,PS-054,PS-057,PS-059,PS-063,PS-066,PS-082,PS-084,PS-085,PS-086,PS-087,PS-088,PS-100,PS-112,PS-121,PS-132	153,124,215,184,99,128,135,167,183,129,138,139,140,141,142,132,88,171,117	26,40,44,47,53,55,57,60,62,71,73,74,75,82,91,96,103
Çiğdem Aydoğmuş	PS-081,PS-101,PS-103	112,152,201	71,85
<b>D</b>			
Deniz Çağdaş Ayvaz	PS-008,PS-012,PS-023,PS-031,PS-038,PS-045,PS-054,PS-055,PS-057,PS-059,PS-062,PS-063,PS-066,PS-082,PS-084,PS-085,PS-086,PS-087,PS-088,PS-100,PS-109,PS-112,PS-121,PS-132	120,153,124,215,184,99,119,128,163,183,129,138,139,140,141,142,132,88,171,117,156,135,167,130	23,26,,35,40,44,47,50,53,54,55,56,57,59,60,61,62,71,73,74,75,82,89,91,96,103
Deniz Genç	PS-133,PS-078,PS-120,PS-135	173,178,161,204	104,68,95
Deniz Gezgin Yıldırım	PS-137	214	105
Deniz Güloğlu	PS-015,PS-018,PS-019,PS-021	211,229,231,248	29,31,32,33
Deniz Köksal	PS-031	124	40
Deniz Yüksel	PS-129	187	101
Derya Ufuk Altıntaş	PS-083	137	72
Dilara Fatma Kocacık Uygun	PS-028,PS-046	249,205	38,49
Dilek Başer	PS-070,PS-091,PS-103	198,189,201	64,78,85
Dilek Doğruel	PS-083	137	72
Dilek Yiğit	PS-146	110	110



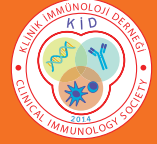
# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
<b>E</b>			
Ebru Arık Yılmaz	PS-016	218	30
Ebru Azapağası	PS-129	187	101
Eda Zeynep Büyükkaya	PS-042	170	46
Ekrem Ünal	PS-022	136	34
Elif Azarsız	PS-006,PS-041,PS-052,PS-099,PS-126	115,127,96,126,209	22,45,52,82,99
Elif Buse Kaynak	PS-133	173	103
Elif Gülsüm Ümit	PS-096	101	80
Elif İnce	PS-018	229	31
Elif Karakoç Aydınar	PS-017,PS-022,PS-027,PS-047,PS-070,PS-081,PS-091,PS-093,PS-103PS-104	228,136,210,235,198,112,189,207,201,203	30,34,38,49,64,71,79,83,86
Emek Kocatürk	PS-139	225	106
Emel Okulu	PS-051	94	52
Emel Uyar	PS-070	198	64
Emil Aliyev	PS-100	132	82
Emine Emel Koçman	PS-014	200	27
Emine Korkmaz	PS-071	202	65
Emine Nihal Mete Gökmen	PS-128	83	100
Emine Vezir	PS-020	233	33
Emine Zengin	PS-061,PS-102	154,155	58,84
Emir Gökalp	PS-060	149	58
Emre Dünüroğlu	PS-0273,PS-036	210,193	38,43
Emre Nagaş	PS-038	215	44
Emre Özbek	PS-030,PS-035	84,177	39,42
Emrullah Arıkanoglu	PS-053	97	53
Ender Adam	PS-020	233	33
Ercan Kurar	PS-117,PS-118	133,134	94
Ercan Küçükosmanoğlu	PS-050	92	51
Ercan Nain	PS-091,PS-103,PS-104	189,201,203	78,85,86
Erdem Topal	PS-013,PS-022,PS-053	165,136,97	27,34,53
Ergin Yıldız	PS-043	179	46
Erhan Pariltay	PS-025,PS-116,PS-126,PS-138	176,114,209,217	37,93,97,106
Esin Alpdünder Bulut	PS-027	210	38
Esmâ Bentli	PS-113	89	92
Esra Dursun	PS-103	201	85
Esra Hazar Sayar	PS-010,PS-075,PS-077,PS-149	147,232,239,237	25,67,68,113
Ezel Berker	PS-066	183	62
Ezgi Bölük	PS-049	90	51
<b>F</b>			
Fadime Ceyda Eldeniz	PS-077	239	68
Fatih Özaltn	PS-071	202	65
Fatma Düşünür Günsen	PS-128	83	100
Fatma Gümrük	PS-059	135	57
Fatma Merve Tepetam	PS-139,PS-140	225,243	70,104,107
Fatma Nilgün Köksal	PS-074	224	66
Fatma Rabia Kahraman	PS-136	206	105
Fatma Sarıkaya	PS-148	175	112
Fatma Zehra Okuş	PS-022	136	34



# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Fazıl Orhan	PS-003,PS-054	100,99	21,53
Ferah Genel	PS-002,PS-114,PS-122	98,95,180	20,92,97
Ferid Aliyev	PS-059	135	57
Fevzi Aydoğdu	PS-073	220	66
Fevzi Demirel	PS-115	113	91
Figen Doğu	PS-015,PS-018,PS-019,PS-021,PS-026,PS-043,PS-044,PS-051,PS-065,PS-067,PS-072,PS-122,PS-137,PS-148	211,229,231,248,186,179,182,94,181,185,219,180,214,175	29,31,32,33,37,46,47,52,62,63,65,97,105,112
Figen Kaymaz	PS-071	202	65
Filiz Kibar	PS-014	200	27
Fulya Bektaş	PS-060	149	58
Funda Çipe	PS-002,PS-081,PS-101	98,112,152	20,71,83
<b>G</b>			
Gökçe Genç	PS-005,PS-145	106,108	22,109
Gökçe Özyılmaz Bozat	PS-109	130	89
Gökhan Aytekin	PS-032	150	41
Gökhan Gözün	PS-076	238	67
Göksal Keskin	PS-030,PS-035,PS-037	84,177,208	39,42,43
Göksu Gökberk Kaya	PS-039,PS-040,PS-130,PS-131	244,247,245,246	44,45,102
Gökten Bulut	PS-128	83	100
Gözde Yeşil	PS-070	198	64
Gülçin Dağlıoğlu	PS-014	200	27
Gülen Eda Ütine	PS-062	163	59
Gülnur Tokuç	PS-104	203	86
Gülsün Karasu	PS-022	136	34
Gülşah Kılbaş	PS-052	96	52
Gülşen Akoğlu	PS-112	88	91
Gülten Türkkani	PS-008	120	23
Gülyüz Öztürk	PS-081	112	71
Günnur Deniz	PS-017	228	30
Güzide Aksu	PS-006,PS-025,PS-041,PS-049,PS-052,PS-056,PS-099,PS-116,PS-126,PS-138	115,176,127,90,96,122,126,114,209,217	22,37,45,51,52,55,82,93,99,106
Güzide Nevsun İnanç	PS-135	204	104
<b>H</b>			
Hacer Aktürk	PS-070,PS-104	198,203	64,86
Hacer Nesihan Bildik	PS-059	135	57
Hakan Güvenir	PS-001	93	20
Halil Örtlek	PS-001	93	20
Halil Tuna Akar	PS-048,PS-058,PS-084,PS-085,PS-086	86,131,138,139,140	50,56,73,74
Halime Pençe	PS-080	221	70
Halit Canatan	PS-022	136	34
Haluk Topaloğlu	PS-129	187	101
Hamiyet Dönmez Altuntaş	PS-022	136	34
Handan Özdemir	PS-143	104	108
Hasan Kapaklı	PS-011,PS-042,PS-069,PS-075,PS-077,PS-089,PS-090,PS-094,PS-095,PS-106,PS-107,PS-108,PS-117,PS-118,PS-127,PS-149	151,170,197,232,238,239,144,188,227,234,240,241,242,133,134,213,237	26,46,64,67,68,76,77,79,80,87,88,94,100,113
Hasibe Artaç	PS-092,PS-123,PS-124,PS-125	191,190,192,195	78,98,99
Hasibe Aytaç	PS-128	83	100



# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Hasibe Uçkun	PS-036	193	43
Hatice Deniz Bayrakoğlu	PS-051	94	52
Havva Bozkurt Alan	PS-107,PS-108,PS-127,PS-149	241,242,213,237	88,100,113
Havva Nur Asiltürk	PS-016	218	30
Hayriye Hızarcıoğlu Gülşen	PS-020	233	33
Hilal Özkan	PS-074	224	66
Hülya Gözü	PS-136	206	105
Hülya Uçaryılmaz	PS-092,PS-123,PS-124,PS-125	191,190,192,195	78,96,98
Hüseyin Avcılar	PS-113	89	92
Hüseyin Tokgöz	PS-069,PS-076,PS-106,PS-107,PS-124	197,238,240,241,192	64,67,87,88,98
<b>I</b>			
Işıl Eser Şimşek	PS-061,PS-102,PS-103	154,155,201	58,84,85
Ivan Kingyue Chinn	PS-125	195	97
<b>i</b>			
İbrahim Cemal Maslak	PS-012	153	26
İhsan Cihan Ayanoglu	PS-027,PS-036,PS-039,PS-040,PS-068,PS-130,PS-131	210,193,244,247,196,245,246	38,43,44,45,63,102
İhsan Gürsel	PS-039,PS-040,PS-130,PS-131	244,247,245,246	44,45,102
İlhan Tezcan	PS-008,PS-012,PS-023,PS-031,PS-038,PS-045,PS-048,PS-054,PS-055,PS-057,PS-059,PS-062,PS-063,PS-064,PS-066,PS-082,PS-084,PS-085,PS-086,PS-087,PS-088,PS-100,PS-109,PS-112,PS-121,PS-132	120,153,156,124,215,184,86,99,119,128,131,135,163,167,168,183,129,138,139,140,141,142,132,130,88,171,117	23,26,35,40,44,47,50,53,54,55,56,57,59,60,61,62,71,73,74,75,82,89,91,96,103
İlke Ökte	PS-006	115	22
İlyas Onbaşilar	PS-071	202	65
İnci Nur Saltık Temizel	PS-109	130	89
İrem Evcli	PS-039,PS-040,PS-130,PS-131	244,247,245,246	44,45,102
İsmail Cem Yılmaz	PS-036	193	43
İsmail Öğülür	PS-070,PS-091,PS-103	198,189,201	64,78,85
İsmail Reisli	PS-011,PS-022,PS-042,PS-069,PS-075,PS-076,PS-077,PS-089,PS-090,PS-094,PS-095,PS-106,PS-107,PS-108,PS-117,PS-118,PS-119,PS-127,PS-149	151,136,170,197,232,238,239,144,188,227,234,240,241,242,133,134,145,213,237	26,34,46,64,67,68,76,77,79,80,87,88,94,95,100,113
İsmet Bulut	PS-139,PS-140	225,243	70,104,107
<b>J</b>			
Jordan Scott Orange	PS-125	195	97
<b>K</b>			
Kaan Boztuğ	PS-043,PS062,PS-105,PS-114,PS-122	179,163,223,95,180	46,59,87,92,97
Kader Karlı Oğuz	PS-129	187	101
Kadri Şafak Güçer	PS-071	202	65
Kamil Göker	PS-078,PS-120,PS-135	178,161,204	68,95,104
Kemal Burak Bekaroğlu	PS-011	151	26
Kibriya Fidan	PS-137	214	105
Koray Boduroğlu	PS-062	163	59
<b>L</b>			
Lale Özışık	PS-031	124	40
Luigi D. Notarangelo	PS-002,PS-069,PS-076	98,197,238	20,64,67
<b>M</b>			
Mahdi Houssein	PS-031	124	40
Mahir Serbes	PS-083	137	72
Manolya Kara	PS-093,PS-103	207,201	79,85





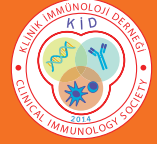
# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



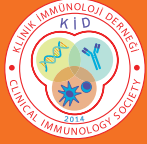
İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Mayda Gürsel	PS-027,PS-036,PS-039,PS-040,PS-068,PS-111,PS-130,PS-131,PS-137	210,193,244,247,196,226,245,246,214	38,43,44,45,63,91,102,105
Mehmet Ali Karaselek	PS-075,PS077,PS-095,PS-107,PS-108,PS-117,PS-118	232,239,234,241,242,133,134	67,68,80,88,94
Mehmet Ateş	PS-138	217	106
Mehmet Çağrı Özkara	PS-028	249	38
Mehmet Ertem	PS-018	229	31
Mehmet Semih Demirtaş	PS-053	97	53
Mehmet Yavuz Özbey	PS-053	97	53
Melih Özışık	PS-036,PS-128	193,83	43,1
Melike Kahveci	PS-132	117	103
Meltem Arıkan	PS-051	94	52
Merve Süleyman	PS-059	135	57
Metin Acar	PS-027	210	38
Metin Aydoğan	PS-061,PS-102,PS-103	154,155,201	58,85,86
Mirjam Van Der Burg	PS-055,PS-119	119,145	54,95
Mohamed Oukka	PS-022	136	34
Muazzez Gökalp	PS-120,PS-136	161,206	95,105
Muhammed Furkan Erden	PS-075	232	67
Murat Cansever	PS-022,PS-60	136,149	34,58
Murat Erdal	PS-028	249	38
Musa Karakükçü	PS-022	136	34
Mustafa Koplay	PS-125	195	97
Mustafa Sait Yılmaz	PS-090	188	77
Mustafa Yavuz Köker	PS-042,PS-113	170,89	46,92
Mustafa Yılmaz	PS-068,PS-083	196,137	63,72
Mutlu Yüksek	PS-044	182	47
Muzaffer Yıldırım	PS-039,PS-040,PS-130,PS-131	244,247,245,246	44,45,102
Müfide Okay	PS-031	124	40
Müge Sayitoğlu	PS-017,PS-081,PS-093	228,112,207	30,71,79
Müjde Tuba Çoğurlu	PS-061,PS-102,PS-103	154,155,201	58,84,85
<b>N</b>			
Nadir Koçak	PS-123	190	98
Nail Paksoy	PS-033,PS-34	157,158	41,42
Nail Topbaş	PS-069	197	64
Naz Bozbeyoğlu	PS-039,PS-040,PS-130,PS-131	244,247,245,246	44,45,102
Naz Sürücü	PS-027,PS-036	210,193	38,43
Nazan Sarper	PS-061,PS-102	154,155	58,84
Nazan Tokatlı Demirok	PS-097	116	81
Nazlı Ercan	PS-115	113	93
Nazlı Sivil	PS-028	249	38
Necil Kütükçüler	PS-006,PS-016,PS-025,PS-041,PS-049,PS-052,PS-056,PS-099,PS-116,PS-126,PS-138	115,218,176,127,90,96,122,126,114,209,217	22,30,37,45,51,52,55,82,93,99,106
Nejla Serter Avcı	PS-147	111	111
Neslihan Edeer Karaca	PS-006,PS-025,PS-041,PS-049,PS-052,PS-056,PS-099,PS-116,PS-138	115,176,127,90,96,122,126,114,217	22,30,37,45,51,52,55,82,93,97,106
Nesrin Damla Eyüboğlu	PS-031	124	40
Nesrin Gülez	PS-002,PS-114,PS-122	98,95,180	20,92,97
Nesrin Reisli	PS-119	145	95



# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Nihan Tırık	PS-009,PS-115	123,113	25,93
Nisa Eda Çullas İlarıslan	PS-051	94	52
Noushin Zibandeh	PS-078,PS-120,PS-133,PS-134,PS-135	178,161,173,199,204	68,95,103,104
Nur Ecem Öztıp	PS-135	204	104
Nurhan Kasap	PS-047,PS-091,PS-103,PS-104	235,189,201,203	49,78,85,86
Nursel Çalık Başaran	PS-031	124	40
Nurşah Eker	PS-104	203	86
<b>O</b>			
Oğuz Söylemezoğlu	PS-137	214	105
Okan Gülbahar	PS-128	83	100
Onur Bircan	PS-004	105	21
<b>Ö</b>			
Ömer Akçal	PS-002,PS-114	98,95	20,92
Ömer Doğru	PS-104	203	86
Ömür Ardeniz	PS-036,PS-039,PS-040	193,244,247	43,44,45
Öner Özdemir	PS-004,PS-005,PS-144,PS-145	105,106,107,108	21,22,109
Özdemir Can Tüzer	PS-033,PS-34	157,158	41,42
Özden Hatırnaz Ng	PS-017,PS-081,PS-093	228,112,207	30,70,79
Özden Sanal	PS-008,PS-012	120,153	23,26
Özge Burcu Şahan	PS-071,PS-097	202,116	65,81
Özge Metin Akcan	PS-076	238	67
Özgür Çoğulu	PS-006,PS-025,PS-056,PS-099,PS-116,PS-126	115,176,122,126,114,209	22,37,55,82,93,99,106
Özgür Kartal	PS-115	113	93
Özlem Akgün Doğan	PS-062	163	59
Özlem Keskin	PS-050	92	51
Özlem Narin	PS-092,PS-123,PS-124,PS-125	191,190,192,195	78,98,99
Özlem Sürekli	PS-104	203	86
<b>P</b>			
Pamir Çerçi	PS-030,PS-035	84,177	39,42
Pelin Özlem Şimşek Kiper	PS-062	163	59
Pınar Başar	PS-142	103	108
Pınar Gür Çetinkaya	PS-012,PS-045,PS-048,PS-055,PS-057,PS-058,PS-059,PS-063,PS-064,PS-066,PS-082,PS-084,PS-085,PS-086,PS-087,PS-088,PS-100,PS-109,PS-132	119,135,117,153,184,86,128,131,167,168,183,129,138,139,140,141,142,132,130	26,47,50,54,55,56,57,60,61,62,71,73,74,75,82,89,103
Pırl Etikan	PS-139	225	106
<b>R</b>			
Rafı Haner Direskeneli	PS-135	204	104
Rahşan Göçmen	PS-062	163	59
Raif Coşkun	PS-033,PS-034	157,158	41,42
Raziye Atan	PS-057	128	55
Rezan Topaloğlu	PS-132	117	103
Rüya Torun	PS-114	95	92
<b>S</b>			
Safa Barış	PS-022,PS-027,PS-047,PS-070,PS-078,PS-081,PS-091,PS-102,PS-103,PS-104	136,210,235,198,178,112,189,155,201,203	34,38,49,64,68,71,78,84,85,86
Sait Karaman	PS-122	180	97
Sait Yeşillik	PS-009,PS-029,PS-115	123,82,113	25,39,93



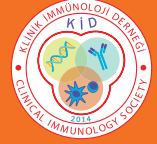
# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Salih Çetiner	PS-014	200	27
Saliha Esenboğa	PS-012,PS-055,PS-109	153,119,130	26,54,89
Sanem Eren Akarcan	PS-049	90	51
Sara Şebnem Kılıç Gültekin	PS-024,PS-073,PS-074,PS-105,PS-110	159,220,224,223,160	36,66,87,90
Savaş Kansoy	PS-052	96	52
Seda Altın	PS-030,PS-037	84,208	39,43
Seda Sancak	PS-136	206	105
Seda Topçu	PS-051	94	52
Selcan Özgüçlü	PS-035	177	42
Selda Baş	PS-148	175	112
Selda Keyik	PS-095,PS-108	234,242	80,88
Selda Torun	PS-093	207	79
Selime Özen	PS-002,PS-114	98,95	20,92
Selin Sevinç	PS-072	219	65
Selman Kesici	PS-129	187	101
Selman Yıldırım	PS-090,PS-127	188,213	77,99,100
Selver Seda Mersin	PS-139,PS-140	225,243	104,107
Sena Nur Arbağ	PS-055	119	54
Senem Koçak	PS-015,PS-019,PS-021,PS-137	211,231,248,214	29,32,33,105
Serap Aksoylar	PS-052	96	52
Serdar Ceylaner	PS-021	248	33
Serdar Nepesov	PS-017	228	30
Sevgi Bilgiç Eltan	PS-050	92	51
Sevgi Çolak	PS-030,PS-035	84,177	39,42
Sevgi Keleş	PS-022,PS-042,PS-069,PS-075,PS-076,PS-077,PS-089,PS-090,PS-094,PS-095,PS-106,PS-107,PS-108,PS-117,PS-118,PS-124,PS-127,PS-149	136,170,197,232,238,239,144,188,227,234,240,241,242,133,134,192,213,237	34,46,64,67,68,76,77,79,80,87,88,94,98,100,113
Sevgi Köstel Bal	PS-043,PS-044,PS-065,PS-072,PS-122,PS-148	179,182,181,219,180,175	46,47,52,62,63,65,97,112
Sevgi Pekcan	PS-011,PS-089,PS-094,PS-107,PS-149	151,144,227,241,237	26,76,79,88,113
Sevil Oskay Halaçlı	PS-098	125	81
Sibel Işık Yağbasan	PS-141	102	107
Sinan Sarı	PS-130,PS-131	245,246	102
Sinem Fırtına	PS-081,PS-093	112,207	71,79
Sinem Şişko	PS-017	228	30
Songul Surel	PS-097	116	81
Sudhir Gupta	PS-029	82	39
Suna Büyüköztürk	PS-033,PS-034	158,157	41,42
Suna Erkiç	PS-050	92	51
Suray Pehlivanoglu	PS-097	116	81
Suzan Adın Çınar	PS-017	228	30
Ş			
Şebnem Kılıç	PS-103	201	83
Şengül Beyaz	PS-033,PS-034	157,158	41,42
Şerife Erdem	PS-022	136	34
Şevket Aslan	PS-032	150	41
Şeyhan Kutluğ	PS-079,PS-103	216,201	69,85
Şeyma Çelikkalek Çelik	PS-075,PS-095,PS-106,PS-107,PS-108	232,234,240,241,242	67,80,87,88
Şule Haskoloğlu	PS-043,PS-044,PS-065,PS-067,PS-072,PS-122,PS-148	179,182,181,185,219,180,175	46,47,52,62,63,65,97,112



# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Poster Dizini



İSİM - SOYİSİM	POSTER / SOZLU SUNUM NO	ABSTRACT NO	SAYFA NO
Şükrü Çekiç	PS-024,PS-073,PS-074,PS-103,PS-105,PS-110	159,220,224,201,223,160	36,66,87,90
Şükrü Nail Güner	PS-022,PS-042,PS-044,PS-069,PS-075,PS-076,PS-077,PS-089,PS-090,PS-094,PS-095,PS-106,PS-107,PS-108,PS-117,PS-118,PS-127,PS-149	136,170,182,197,232,238,239,144,188,227,234,240,241,242,133,134,213,237	34,46,47,64,67,68,76,77,79,80,87,88,94,100,113
<b>T</b>			
Talal A. Chatila	PS-075	232	67
Talia İleri	PS-018	229	31
Tolga Akkoç	PS-120	161	95
Tuba Turul Özgür	PS-008	120	23
Tuğba Erat	PS-043	179	46
Tuğba Esra Pekkandanoğlu	PS-106,PS-108	240,242	87,88
Tuğba Esra Yaman	PS-095	234	80
Tuğçe Sudutan	PS-081	112	71
Tuğçe Yakut	PS-139,PS-140	225,243	104,107
Tuğrul Pürnak	PS-031	124	40
Tunç Akkoç	PS-078,PS-120,PS-133,PS-134,PS-135,PS-136	178,161,173,199,204,206	68,95,103,104,105
Tülin Çora	PS-124	192	98
Tülin Ergün	PS-078,PS-134	178,199	68,104
Türkan Patroğlu	PS-022,PS-060	136,149	34,58
<b>U</b>			
Uğur Özbek	PS-017	228	30
<b>Ü</b>			
Ümit Ölmez	PS-030,PS-037	84,208	39,43
Ümran Çalışkan	PS-069,PS-076,PS-106,PS-107,PS-124	197,238,240,241,192	64,67,87,88,98
<b>V</b>			
Vedat Uygun	PS-022	136	34
<b>Y</b>			
Yağmur Çakır	PS-082	129	71
Yağmur Deniz İlarıslan	PS-066	183	62
Yağmur Köseoğlu	PS-016	218	30
Yasin Karalı	PS-024,PS-073,PS-074,PS-105,PS-110	159,220,224,223,160	36,66,87,90
Yazgül Duran	PS-078,PS-120,PS-134	178,161,199	68,95,104
Yıldız Camcıoğlu	PS-017	228	30
Yuk Yin Ng	PS-017,PS-081,PS-093	228,112,207	30,71,79
Yunus Öztoprak	PS-013	165	27
Yurda Şimşek	PS-007	118	23
<b>Z</b>			
Zafer Çehreli	PS-038	215	44
Zafer Türkoğlu	PS-140	243	107
Zehra Sucu	PS-079	216	69
Zeynep Gökçe Gayretli Aydın	PS-003,PS-054	100,99	21,53
Zeynep Şıklar	PS-044	182	47
Züleyha Özgen	PS-078,PS-134	178,199	68,104



# Uluslararası Katılımlı 4. Klinik İmmünoloji Kongresi Dizin



Kapak .....	1
Kongre Mesajı.....	3
Ödüllü Resim .....	4
Yönetim Kurulu Üyeleri .....	5
Kongre Düzenleme Kurulu Üyeleri .....	5
Kongre Bilimsel Kurulu Üyeleri.....	6
Program .....	7
Poster Sunum Numaralarına Göre Poster Bildirileri .....	10
Konu Başlıklarına Göre Poster Tartışmaları .....	17
Poster Bildirileri.....	19
Alfabetik Sıra İle Oturum Başkanları Ve Konuşmacılar .....	114
Poster Dizini.....	116
Dizin.....	125





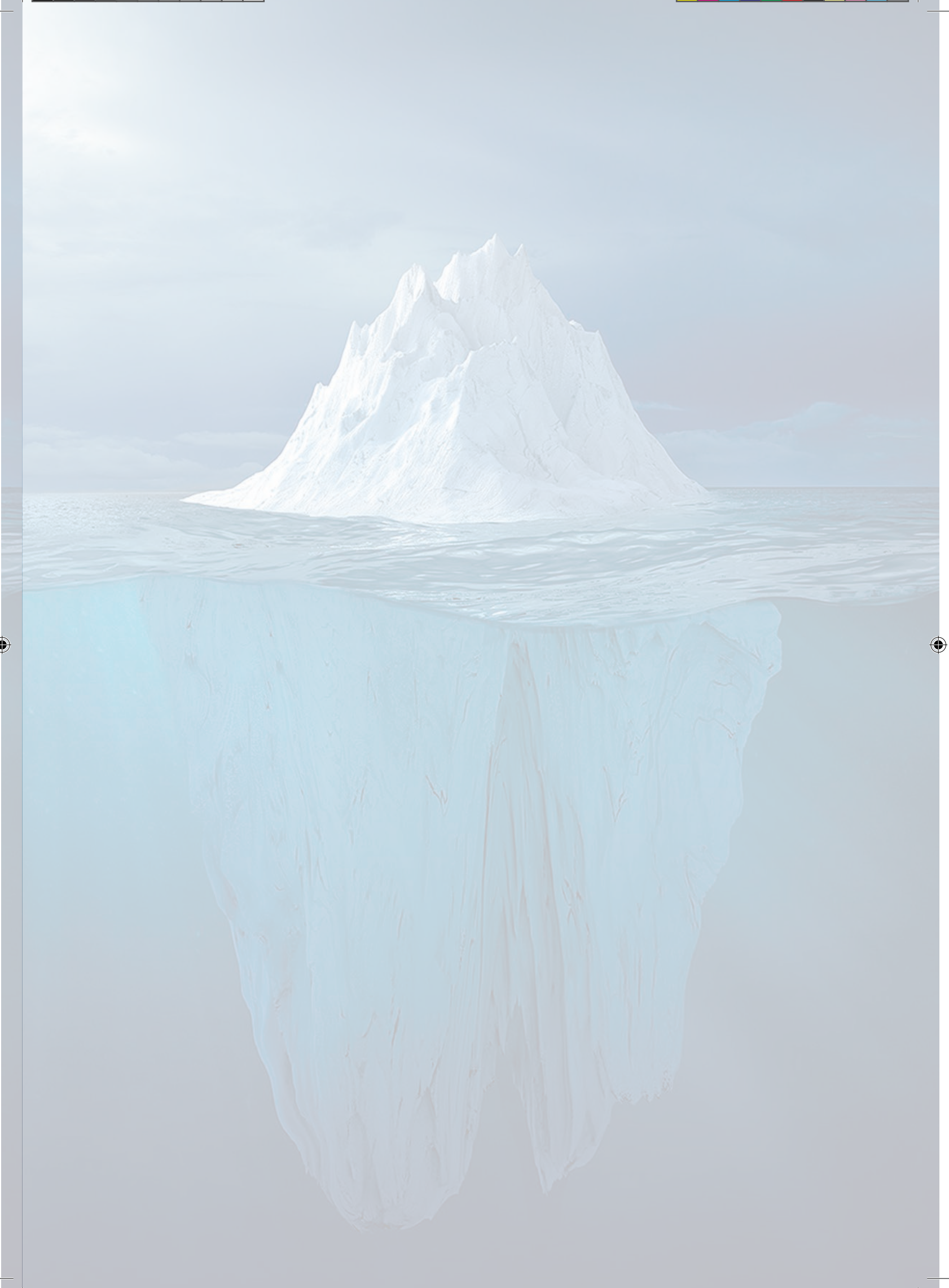


## NOTLAR

A series of horizontal dotted lines for writing notes, overlaid on a background image of an iceberg.









[www.klinikimmunoloji.com](http://www.klinikimmunoloji.com)

[www.metaturizm.com.tr](http://www.metaturizm.com.tr)

META  
TURIZM

