

POSTER: 68***B Lenfosit Düşüklüğü ile Seyreden Still Hastalığı: Bir Olgu Sunumu*****Hayrullah Alp, Hasibe Artaç, Y.Ülkü Özdemir, İsmail Reisli, Recep Tunç**

Selçuk Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji, Allerji BD, İç Hastalıkları Romatoloji BD, Konya.

Juvenil romatoid artrit (JRA), çocukluk döneminde sık rastlanan romatizmal hastalıklardan biridir. Still hastalığı tüm JRA vakalarının yaklaşık %20'sini oluşturur ve artrit yanı sıra; intermitant ateş, döküntü, hepatosplenomegali (HSM), lenfadenopati, anemi, perikardit, miyokardit gibi eklem dışı sistemik bulgular da görülür. İmmünolojik mekanizmalar JRA patogeneğinde merkezi rol oynar. Literatürdeki çalışmalarda, periferik kan ve sinoviyal sıvının analizi sonucu JRA'ya spesifik bir immünolojik değişiklik gösterilememiştir. Beş yaşında kız hasta kliniğimize üç yıldır devam eden ve son 15 gündür artan 39.8 °C'ye yükselen ateş ve eklemlerde şişlik şikayetleriyle başvurdu. Özgeçmişinde 2 yıl önce bir merkezde HSM, artrit ve ateş nedeniyle değerlendirildiği, CD19-20 düzeyinin düşük bulunduğu (%2.3-%1.1) ve takibe alındığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; genel durumu kötü ve ateşi 39.5°C idi. Her iki diz, el ve ayak bileğinde ödem, ısı artışı ve hiperemi vardı. Karaciğer 3 cm ve dalak 5 cm olarak palpe edildi. Ayrıca inguinal, aksiller ve posterior servikal bölgede, en büyüğü 2x2 cm. ebadında olan lenfadenopatileri mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde, lökosit sayısı 2500/mm³, Hgb 7,7 g/dl, PLT:50.000/mm³, sedimentasyonu 107 mm/h, CRP 80 mg/L ve kemik iliğinde çomak matürasyonunda duraklama saptandı. Direkt coombs, ANA, anti-ds-DNA, bakteriyel ve viral markerları negatifti. IgM değeri yaşına göre normal sınırların altında gelen hastanın periferik lenfosit alt gruplarının analizinde CD19 ve CD20 düzeyi %1'in altında bulundu. Double (-) T lenfositlerin oranı ise %3'dü. Ayırıcı tanıda ALPS de düşünülen hastada; hipergamaglobülinemi olmadığı, direkt coombsu negatif ve lenf nodu biyopsisi normal olduğu için bu tanıdan uzaklaştırıldı. Hastada Still hastalığı düşünülerek 2 mg/kg/gün dozunda steroid tedavisi başlandı. Hastanın izleminde ateşleri düştü, eklem bulguları düzeldi, lenfadenopatileri kayboldu ve hepatosplenomegalisi geriledi. Steroid tedavisinin 10. gününde CD19 ve CD20 oranının normale döndüğü (%13 ve 14) saptandı. Bu olgu steroid tedavisiyle normale dönen CD19 ve CD20 düşüklüğünün görüldüğü bir Still hastalığı olgusu olması ve yaptığımız literatür taramasında benzer bir olgunun olmaması nedeniyle sunulmuştur.

POSTER: 69***Ortak Değişken İmmün Yetmezlikli Hastalarımızın Klinik ve Laboratuvar Özellikleri*****Hasibe Artaç, Hayrullah Alp, Sevgi Keleş, İsmail Reisli**

Selçuk Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Konya.

Ortak değişken immün yetmezlik (CVID) bozulmuş immünglobulin üretimi ile karakterize, etyolojisi bilinmeyen, heterojen bir primer immün yetmezliktir. H. influenza ve Strep. pnömonia gibi kapsüllü bakterilerin neden olduğu üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları, kronik akciğer hastalığı ve bronşektaziye yol açan en önemli faktörlerdir. Bu çalışmanın amacı; CVID tanısı ile izlediğimiz çocuklarda klinik ve laboratuvar özellikleri irdelemektir. Şubat 2002-Aralık 2005 tarihleri arasında CVID tanısıyla takip ve tedavi edilen 8 hastanın dosya kayıtları gözden geçirildi. Hastaların 6'sı kız, 2'si erkek olup, başvuru yaşları 4.5-19.5 yaş arasında, ortalama 10.1 yıl idi. Bütün hastalar tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle başvurmuşlardı. Semptomların başlama yaşı 0.5-17 yaş arasında ortalama 5.3 yaştı. Yedi olguda kronik akciğer hastalığı mevcuttu ve bunların üçü daha önce lobektomi geçirmişti. Ortalama 30.1±12.4 ay (7-45) takip ettiğimiz olguların üçü tüberküloz tanısı aldılar. Ebeveynleri 6 hastanın birinci dereceden, 1 hastanın ikinci dereceden akrabaydı ve iki olgu kardeşti. Üç hasta tanı anında agammaglobulinemik, bir hastada IgG düzeyi düşük ve 4 olguda ise IgG düzeyi normaldi. Ancak IgG düzeyi normal olguların ikisinde IgA düşüklüğü ve birinde de IgM düşüklüğü vardı. Tüm hastaların tanı anında CD19 seviyesi düşük bulundu (1.6-8.4; 5±2.9). Biri hariç yedi olguda CD4/CD8 oranı tersine dönmüştü. Tanı anında iki hastanın CD3 yüzdesi ve yedi hastanın CD4 yüzdesi yaşa göre beklenen düzeyin altındaydı. Özellikle dikkati çeken bir kız olgunun tüm immünglobulinlerinin normal olmasına rağmen, CD19 düzeyinin %2'nin altında olmasıydı. Heterojen bir immün yetmezlik olan CVID tanısının, kronik akciğer hastalığı olan çocuk olgularda araştırılması gerektiğini düşünüyoruz.

POSTER: 70***Hiper Ig M Tip IV: Moleküler Patolojisi Tanımlanmak Üzere Olan Bir Humoral İmmün Yetmezlik*****Necil Kütükçüler**

Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik İmmünoloji Bilim Dalı, İzmir.

Hiper IgM tip IV ; moleküler patolojisi henüz tam anlaşılamamış olan otosomal resesif geçişli, bakteriyel enfeksiyonların sık olduğu, bazen lenfadenopatilerin gözlemlendiği, IgG ve IgA'nın tüm olgularda düşük, IgM'nin %90 olguda yüksek seyrettiği , somatik hipermutasyonun (SHM) normal, CSR'nin (class switch recombination) ise bozuk olduğu , oportunistik enfeksiyonların gözlenmediği , bir başka deyimle hücrel immünitenin etkilenmediği bir immün yetmezliktir. HIGM tip IV'de CSR spesifik bir AID (activation induced cytidine deaminase) kofaktör defekti olduğu sanılmaktadır. Defekt muhtemelen AID aktivitesinden daha aşağıda bir noktadadır, çünkü bu hastalarda AID'in indüklediği ağır zincir mü bölgesindeki ds-DNA kırılmaları normal olarak gözlenmektedir. Bilim dalımızda öyküleri, klinik tabloları, Ig düzeyleri ile muhtemel HIGM tip IV tanısı ile izlediğimiz 43 hastanın 9 tanesinden ; CD40 ile indüklenen B hücre proliferasyonu, B hücreler üzerinde CD40 düzeyi, aktif T hücrelerde CD40L düzeyi, SHM, CSR, AID, UNG (uracil-N-glycosylase) , CD27+CD19+ hafıza B hücre oranı incelendi. İncelemelerin bir bölümü Hospital Necker-Enfants Malades' de yapıldı. Yapılan incelemelerden sonra 9 hastanın 7 tanesinde HIGM tip IV tanısı yüksek olasılıkla (normal B hücre proliferasyonu, normal CD40, CD40L, SHM, AID ve UNG ve bozulmuş CSR) , birinde AID defekti (tipII HIGM) kesinlikle konurken, bir hastada kesin tanı için daha ileri incelemelere gereksinim olduğu düşünüldü. HIGM tipIV hastalarının klinik yansıması ve tedavi gereksinimleri (7 olgunun üç tanesi IVIG kullanıyor) farklı olabilmektedir ve ayırıcı tanıda mutlaka akla gelmelidir.