



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

27 Ekim 2023

Uzm.Dr.Nagihan İskender



Olgu

- D.F.D ; 5 aylık erkek hasta
- **Şikayet** :Döküntü

Olgu

- **Öyküsü:**İlk 2 ayda hiç döküntüsü yokken 3. ayda başlayan saçlı deri dahil tüm vücutta hiperemi, kabuklanma, soyulma

Olgu

- **Özgeçmiş:**
 - 29 GH da, C/S ile 1490 gr olarak doğmuş.
 - 60 gün YYBÜ yatış
- **Soygeçmiş :**
 - Anne – baba arasında akrabalık: teyze çocukları
 - Kardeş öyküsü yok
 - Ailede atopi, astım, rinit , egzema öyküsü yok
- **Fizik muayene:**
 - Patolojik bulgu: ciltte kuruluk, soyulma, kabuklanma
 - Pamukçuk yok
 - Cilt apsesi yok
 - Karaciğer kot altı 2 cm
 - Diğer sistem muayeneleri doğal

Ön tanı



Atopik Dermatit

- Atopik dermatit (AD) özellikle çocuklarda sık görülen
 - kronik,
 - tekrarlayıcı,
 - kaşıntılı ve
 - enflamatuvar bir deri hastalığıdır.
-
- Prevelansı :sıklıkla 2 yaş altında başlar,
 - çocuklarda ortalama %15-20,
 - Ülkemizde sıklığı %7,5-%17,1

Gelişimi etkileyen faktörler

- Atopik dermatit;
- genetik yatkınlık,
- immün disregülasyon,
- epidermal bariyer fonksiyon bozukluğu ve
- çevresel faktörlerin etkileşimiyle oluşan bir hastalıktır

Tablo 1. Atopik dermatitte genetik*

	Gen ve lokusu	Açıklama
Epidermal bariyer		
	FLG	FLG fonksiyon kaybettirici mutasyonların AD ile kuvvetli ilişkisi 30'dan fazla çalışmada gösterilmiştir. FLG protein eksikliği EBF bozukluğuna ve allerjen duyarlanmasına yol açar.
	SPINK5	Serin proteazların (KLKs) aktivitesinde artışa neden olur. Bu aktivite artışı korneodesmozomların yapı proteinlerini ve lipid bariyeri oluşumunda rol alan enzimleri parçalayarak epidermal bariyer geçirgenliği artırır.
	SPRR3	SPRR3 artışı ile sonuçlanan mutasyon varlığında, lamellar cisimciklerdeki lipidlerin organizasyonu bozulur.
	TMEM79	Lameller cisimciklerin sekresyonunu düzenleyen matrin protein sentezini kodlar.
	CLDN1	Sıkı bağlantı noktası protein olan klaudin-1 kodlar. Atopik dermatitli hastaların epidermislerinde klaudin-1 ve klaudin-23 üretimi belirgin düzeyde azalır.
Doğal immün sistem		
PPRs	TLRs	TLR 2'deki A-16934T ve R753Q polimorfizimleri ağır AD, TKR 4'teki A-896G mutasyonu ağır ve komplike AD ve TLR 9'daki C-123T polimorfizmi intrinsik AD ile ilişkili bulunmuştur.
	NLRs	AD'li hastalarda NLR geninde bazı polimorfizmler (CARD4, CARD12, CARD15, NALP1, NALP12, NOD1) saptanmıştır.
AMPs	DEFB1	B-defensin-1 genindeki bazı SNP'ler AD ile ilişkili bulunmuştur, bazıları hastalık şiddeti, hipereozinofili ve spesifik IgE düzeyleri ile ilgilidir.
IL-1 ailesi sitokinleri	2q12, IL-18	Doğal immün yanıtta anahtar rolünde olan IL-1 ailesi sitokinleri (IL-1 α , IL-1 β , IL-18, IL-33) AD patogeneze katkı sağlar. IL-1 ailesi sitokin reseptörlerini ve IL-18'i kodlayan 2q12 lokusunun GWAS çalışmalarında AD ile ilişkisi saptanmıştır.
TSLP ve TSLPR	TSLP, IL-7RA	TSLP dendritik hücre aracılı Th2 tip inflamatuvar yanıtta kritik rol oynar. TSLP ve 17-7RA varyasyonları AD ile ilişkili bulunmuştur.

Vitamin D yolađı	CYP27A1, CYP2R1, VDR, 20q13	Vitamin D deri immüsitesinde önemli rol oynar. CYP27A1, CYP2R1, VDR, CYP24A1 varyantları AD ile ilişkili bulunmuştur.
------------------	-----------------------------	---

Adaptif immün sistem

Th2 tip immün yanıt	IL-4, IL-5, IL-13, IL-4RA, IL-5RA, IL-13RA,	IL-4, IL-5, IL-13, IL-4RA, IL-5RA ve IL-13RA polimorfizmlerinin AD gelişimine yatkınlığı etkilediđi gösterilmiştir.
---------------------	---	---

STAT6

IL-4 ve IL-13 aracılı immün yanıtta anahtar yazılım faktörü STAT6'yı kodlayan gendeki varyasyonların allerjik hastalıklarla ilişkisi bulunmuştur.

FCERIA

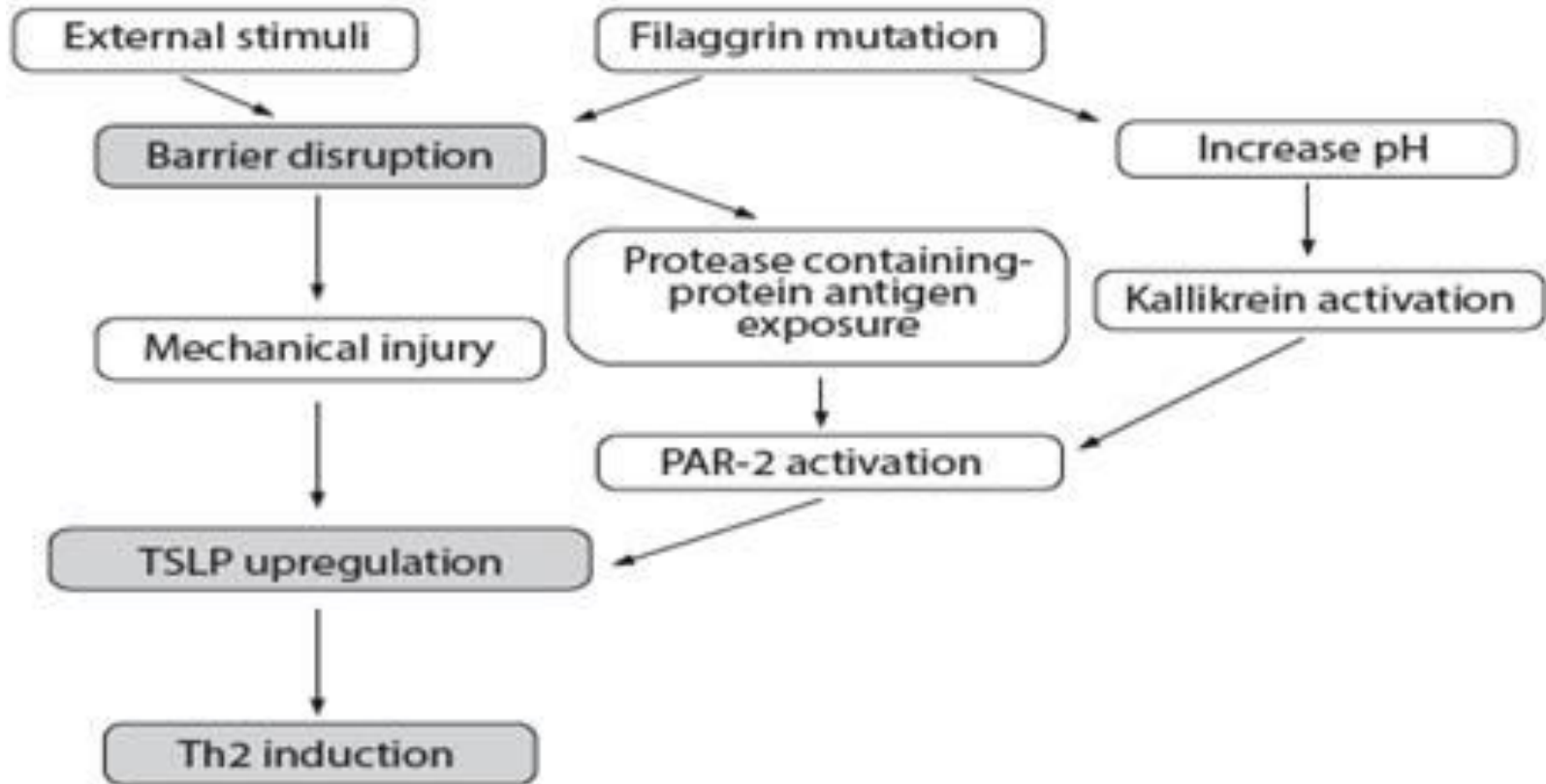
IL-31, intrinsik AD ile ilişkilidir.

Th1 tip immün yanıt	IL-12, IL-12R, IFNG, IFNGR1, IRF-2	IL-12, IL-12R, IFNG, IFNGR1, IRF-2 nin genetik varyasyonlar AD ve egzema herpetikumla ilişkilidir.
---------------------	------------------------------------	--

Treg hücre	11q13'deki LRRC32	LRRC32 Treg hücre aktivasyonunda özgüldür ve GWAS çalışmasında AD ile ilişkili bulunmuştur.
------------	-------------------	---

Diđer sitokinler	IL-2, IL-2RA, IL-6R, IL-9, IL-9R, IL-10	IL-2, IL-6, IL-9, IL-10 ve reseptör varyasyonları AD'li hastalarda belirlenmiştir.
------------------	---	--

Atopik dermatit patofizyolojisi



AD'de tanı:

- AD'de tanı, klinik özelliklere ve anamneze dayanır.
- AD tanısında önerilen tanı kriteri
 - Hanifin ve Rajka Kriterleri
 - İngiliz Çalışma Grubu'nun kriterleridir.

TANI

Tablo 1. Hanifin ve Rajka'nın tanı kriterleri

Majör (ana) kriterler (en az 3 tanesi bulunmalıdır):

1. Kaşıntı
2. Deri lezyonlarının tipik morfoloji ve dağılımı (adölesan ve erişkinlerde fleksural alanların, bebek ve küçük çocuklarda ise ekstansör bölümler ve yüz tutulumu)
3. Kronik yineleyen dermatit
4. Kişisel ya da ailesel atopi öyküsü

Minör (yardımcı) tanı kriterleri (en az üç tanesi bulunmalıdır):

1. Kserozis
2. İktiyozis/palmar hiperlinearite/keratozis pilaris
3. Tip-1 deri testlerinde reaktivite
4. Artmış serum IgE
5. Erken başlangıç yaşı
6. Deri enfeksiyonlarına eğilim
7. Non-spesifik el ve ayak dermatitlerine eğilim
8. Meme başı egzeması
9. Keilitis
10. Yineleyen konjunktivit
11. "Dennie-Morgan" infraorbital kıvrımları
12. Keratokonus
13. Anterior subkapsüler katarakt
14. Orbital koyulaşma
15. Yüzde solukluk ya da eritem
16. Pitriyazis alba
17. Ön boyun kıvrımları
18. Terlemeye bağlı kaşıntı
19. Yün ve lipid çözücülere karşı intolerans
20. Perifoliküler belirginleşme
21. Besin intoleransı
22. Çevresel ve emosyonel faktörlerden etkilenme
23. Beyaz dermografizm

Tanı için; 3 majör ve 3 minör kriter gerekmektedir

3M+3m

Tanısal yaklaşım



Başka Ne Düşünelim?

Konjenital bozukluklar

- Netherton sendromu
- Ailevi keratosis pilaris

Kronik dermatozlar

- Seboreik dermatit
- Kontakt dermatit, numuler dermatit
- Psöriazis, İktiyozis

İnfeksiyonlar ve infestasyonlar

- Skabies (uyuz), dermatofitoz
- HIV-ilişkili dermatit

Maligniteler

- Kutanöz T hücreli lenfoma (Sezary)
- Langerhans hücreli histiyositoz

Otoimmün hastalıklar

- Dermatitis herpetiformis
- Pemfigus foliaceus
- Graft-versus host hastalığı
- Dermatomyozit, SLE

İmmün yetmezlikler

- Wiskott-Aldrich sendromu
- SCID, Hiper-IgE sendromu
- DOCK-8 eksikliği, IPEX sendromu

Metabolik hastalıklar

- Çinko eksikliği, Pridoksin (Vitamin B6) eksikliği
- Multiple karboksilaz eksikliği, Fenilketanüri

SCORAD

European Task Force 1993 yılında çocuklarda onaylanmış bir skala olan, Atopik Dermatitin Ağırlık Ölçeği'ni tanımladı.

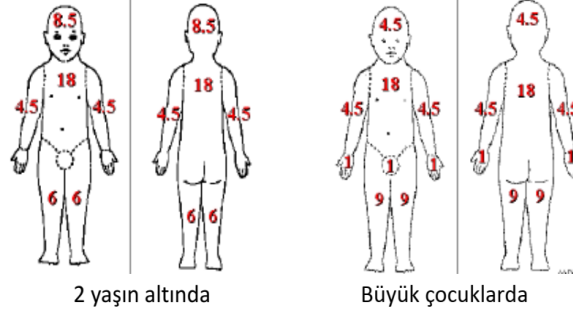
SCORAD, AD hastalık şiddet skalaları arasında en çok kullanılan ölçme yöntemi

SCORAD'da puan 0-103 arasında değişmektedir.

- <25: hafif
- 25-50 orta
- >50 ağır

SCORAD: Atopik Dermatitin Ağırlığını Skorlama Endeksi

A. Yayılım (Yüzey alanına göre hesaplanır, toplam puan 100)



Skor:

B. Yoğunluk

	Yok	Hafif (1)	Orta (2)	Ağır (3)
Eritem (kızarıklık)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ödem / Şişlik / papül	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sulanma /krutlanma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ekskoriasyon (kaşıntı izi)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Likenifikasyon (kalınlaşma)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kuruma (ikhtiyoz)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Skor:

C. Subjektif semptomlar

Vizüel analog skala kullanılarak 0 – 10 üzerinden skorlama yapılır.

Son üç gece hiç şikayet yok ise 0 puan, bugüne kadar en ağır düzeyde şikayet var ise 10 puan verilir.

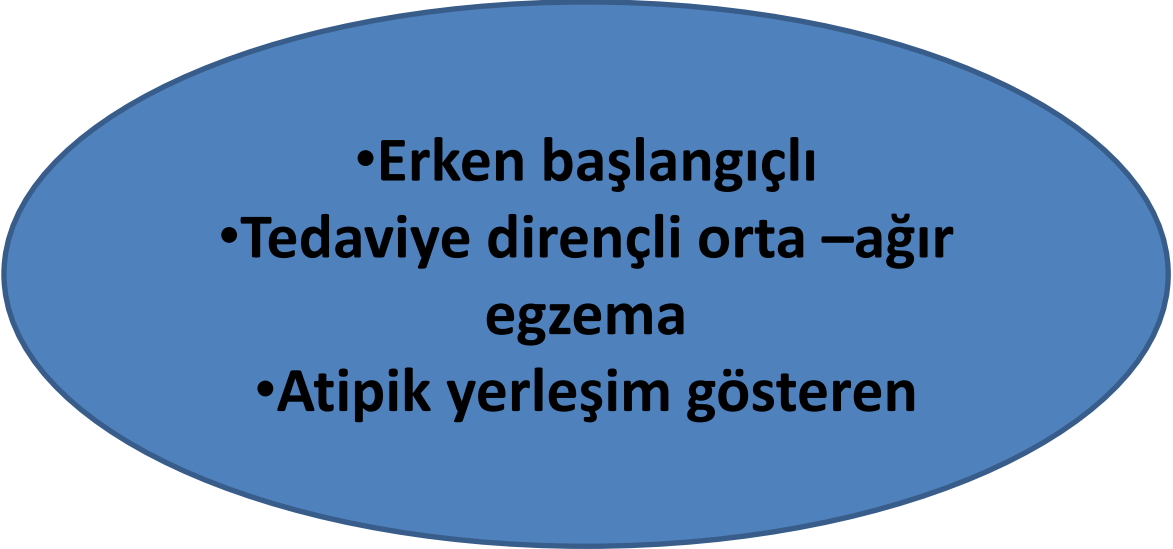
Uykusuzluk 0 _____ 10
Huzursuzluk 0 _____ 10

Skor:

Toplam skor: $A/5 + 7B/2 + C$

Toplam Skor:

Değerlendirme 103 puan üzerinden yapılır
Hafif: < 25, Orta: 25-50, Ağır: >50

- 
- Erken başlangıçlı
 - Tedaviye dirençli orta –ağır egzema
 - Atipik yerleşim gösteren

Olgu

- İlk başvurusu: 8/3/2022 (5 aylık)

Hb	11,80 g/dL
Hct	40,1 %
WBC	11,61 x10 ³ /μL
Lenf	8,110 x10 ³ /μL
Neu	1,920 x10 ³ /μL
Plt	536 x10 ³ /μL
Eo sayı	0,670 x10 ³ /μL
Eo yüzde	5,8 %
Mpv	9,9 fL (9,2-12,2)

Total Ig E	< 1,00 kU/L
Yumurta beyazı	< 0,10 kU/L
Yumurta sarısı	< 0,10 kU/L
Süt	< 0,10 kU/L
Fındık	< 0,10 kU/L
Fıstık	< 0,10 kU/L
Dana eti	< 0,10 kU/L
Buğday	< 0,10 kU/L
Tavuk eti	< 0,10 kU/L

Labaratuvar

8/3/2022	Dış merkez
IgG	4 mg/dL (-2 sds:289)
IgA	17 mg/dL (-2sds: 9)
IgM	<25 mg/dL(-2sds:22)
21/3/2023	
Ig G	7 mg/dL (-2 sds:289)
Ig A	1 mg/dL(-2sds: 9)
IgM	2 mg/dL (-2sds:22)

Antihbs :2,5 IU/L (<10 IU/L)

CD20 : % 13,63

CD19 : %13,79

HLA-DR : % 19,99

HLA-ABC : %99,86

CD45RA : % 72,94

CD45RO : % 18,66

CDRA+CD4+ : %30,33

CDRO+CD4+ : %18,30

CD16+56 : % 10,87

CD4 : % 54,71

CD8 : % 20,18

CD3 : %75,33

CD8+3 : % 19,09

CD4+3 : % 54,53

CD3+ Lenfositlerde ;

CD4+ : %72,52

CD8+ : %24,83

B hücreleri

NK hücreleri

Thücreleri

Patalojik Bulgular

- Ağır atopik dermatit
- Eosinofili
- Agammaglobunemi (IgG<200 mg/dL)

Atopik Dermatitte Tedavi

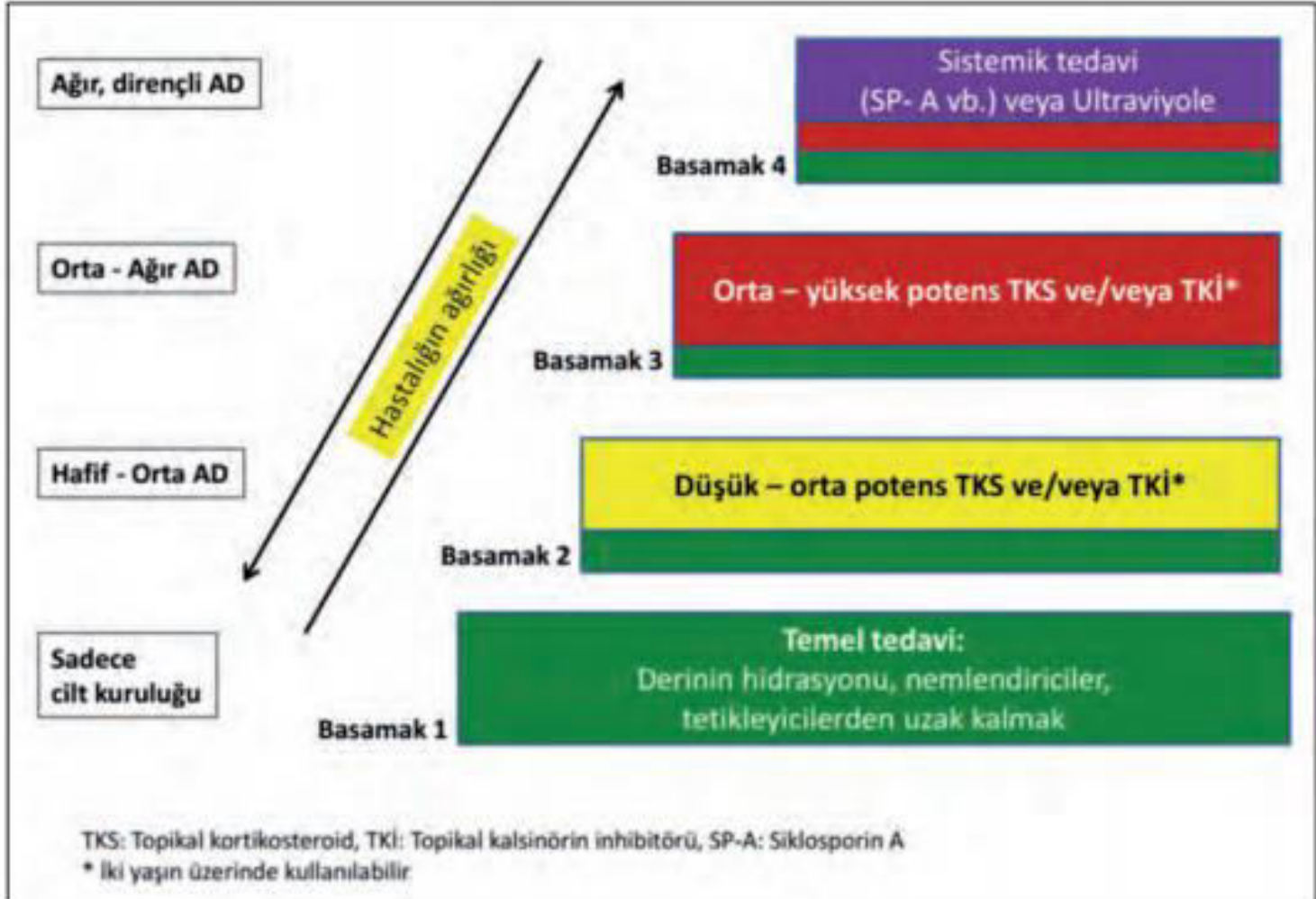
- Tetikleyici faktörlerden uzaklaşma,
- Deri hidrasyonu ve nemlendiriciler,
- Topikal ve sistemik anti-enflamatuvar ilaçlar,
(Topikal kortikosteroidler- kalsinörin inhibitörleri)
Hafif AD → pimekrolimus,
Orta ve şiddetli AD → takrolimus
- Antiprüritik tedavi
- Anti-bakteriyel ve antiviral önlemler
- Sistemik immünosupresanlar
- Biyolojik ajanlar

Tetikleyiciler

Tablo 5. Atopik dermatitte tetikleyiciler

İrritanlar
Sabunlar, deterjanlar
Yünlü, kaba kumaşlar, terlemeye neden olacak sentetik, sıkı, deriye yapışan giysiler
Koruyucu, boya, parfüm içeren nemlendiriciler ve kozmetik ürünleri
Fazla miktarda formaldehit içeren giysiler
Çamaşır ağartıcıları ve yumuşatıcılar
Sıcak ve nemli hava
Çok sıcak su ile banyo
Ani ısı değişiklikleri
Sigara dumanı
Allerjenler
Besinler (yumurta, inek sütü, buğday, soya, kuruyemişler, kabuklu deniz ürünleri, mercimek)
Aeroallerjenler
Ev tozu akarları
Polenler
Küfler
Hayvan epiteli (kedi, köpek)
Mikroorganizmalar
<i>Staphylococcus aureus</i>
<i>Malassezia</i>
Stres

Tedavi akış şeması



Hastaya Önerilerimiz:

- İritanlardan kaçınma
- Günlük yoğun nemlendirme
- Düşük - Orta potens kortikosteroid krem



YÜZE



GÖVDEYE

- **7/4/2022** IVIG tedavisi 0,4 gr/kg
- Halen 21 günde 1 almaya devam ediyor.



İzlemde Hasta

Tedavinin 1. ayı

- Nisan 2022: proaktif tedavi
- İmmün yetmezlik açısından genetik analiz

ETFAD/EADV Eczema task force 2020 position paper on diagnosis and treatment of atopic dermatitis in adults and children

A. Wollenberg,^{1,*} S. Christen-Zäch,² A. Taieb,³ C. Paul,⁴ J.P. Thyssen,⁵ M. de Bruin-Weller,⁶ C. Vestergaard,⁷ J. Seneschal,⁸ T. Werfel,⁹ M.J. Cork,¹⁰ B. Kunz,¹¹ R. Folster-Holst,¹² M. Trzeciak,¹³ U. Darsow,^{14,15} Z. Szalai,¹⁶ M. Deleuran,⁷ L. von Kobyletzki,^{17,18} S. Barbarot,¹⁹ A. Heratizadeh,⁹ U. Gielert,²⁰ D.J. Hijnen,²¹ S. Weidinger,¹² L. De Raevae,²² A. Svensson,²³ D. Simon,²⁴ J.F. Stalder,²⁵ J. Ring,^{14,26} for the European Task Force on Atopic Dermatitis/EADV Eczema Task Force†

Proaktif tedavi önerileri:

- Orta ve ağır atopik dermatitte, sık tekrarlayan olgularda
- Lezyon tamamen geçinceye kadar
- Haftada 2 gün
- Günlük nemlendirici devam
- Metil prednizolon ve flutikazon propionat 3 aya kadar,
- Takrolimus 1 yıla kadar kullanılabilir.

Hasta Takibi

	8/3/22	21/3/22	19/7/22	14/2/23	25/7/23
Total Ig E	< 1,00 kU/L		1,83 kU/L	4,86 kU/L	2,94
IgG	0,04 g/L	0,07 g/L	5,02 g/L	6,62 g/L	5,79 g/L
IgA	0,17 g/L	0,01 g/L	0,06 g/L	0,08 g/L	0,02 g/L
IgM	<0,25 g/L	0,02 g/L	0,1 g/L	<0,2 g/L	0,03 g/L
EO sayısı	0,670 $\times 10^3/\mu\text{L}$		0,330 $\times 10^3/\mu\text{L}$	0,130 $\times 10^3/\mu\text{L}$	1,280 $\times 10^3/\mu\text{L}$
Eo yüzdesi	5,8 %		1,6%	0,7%	6,3%

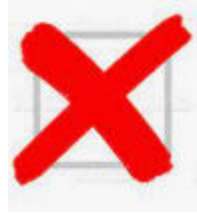


IVIG

İzleminde ...

- **IVIG tedavisi altında**

- Hastane yatışı
- Pnomoni öyküsü
- Sık ishal yakınması
- Pamukçuk öyküsü



- 3 kez inhaler tedavisi +.....en son 3 ay önce
- AD seyri:18 aylıkken aktivitesi azaldı
Ağız etrafında ve el parmak uçlarında özellikle enfeksiyon dönemlerinde tetiklenme
- Sürekli kullandığı ilaç: nemlendirici +21 günde bir 0,4gr/kg IVIG

AD DE NE ZAMAN İMMUNYETMEZLİK ?

- Erken başlangıçlı,
- Tedaviye dirençli ağır atopik dermatit
- Sık enfeksiyon bulguları olan
- Atipik yerleşimli
- **Neden önemli:**
- Tanıda gecikme:
- Artmış morbidite, yaşam kalitesinde azalma
- Artmış komplikasyonlar



- Esenboğa S., Primary Immunodeficiencies Associated with Atopic Dermatitis, Asthma Allergy Immunol 2019;17:70-

Investigation of underlying primary immunodeficiencies in patients with severe atopic dermatitis

A. Aghamohammadi^{a,*}, Z. Gholizadeh Moghaddam^a, H. Abolhassani^a, Z. Hallaji^b,
H. Mortazavi^b, S. Pourhamdi^a, P. Mohammadinejad^a, N. Rezaei^{a,c}

- 75 tedavi dirençli AD olgusu
- %8'ine PIY tanısı konulmuştur.(%6,6 HIES ve %1,3 WAS).

Primary Immunodeficiencies Associated with Atopic Dermatitis

Saliha ESENBOĞA¹, Bülent Enis ŞEKEREL², İlhan TEZCAN¹

¹ Department of Pediatrics, Division of Immunology, Hacettepe University, School of Medicine, Ankara, Turkey

² Department of Pediatrics, Division of Allergy and Asthma, Hacettepe University, School of Medicine, Ankara, Turkey

Corresponding Author: İlhan TEZCAN ✉ fetezcan@hacettepe.edu.tr

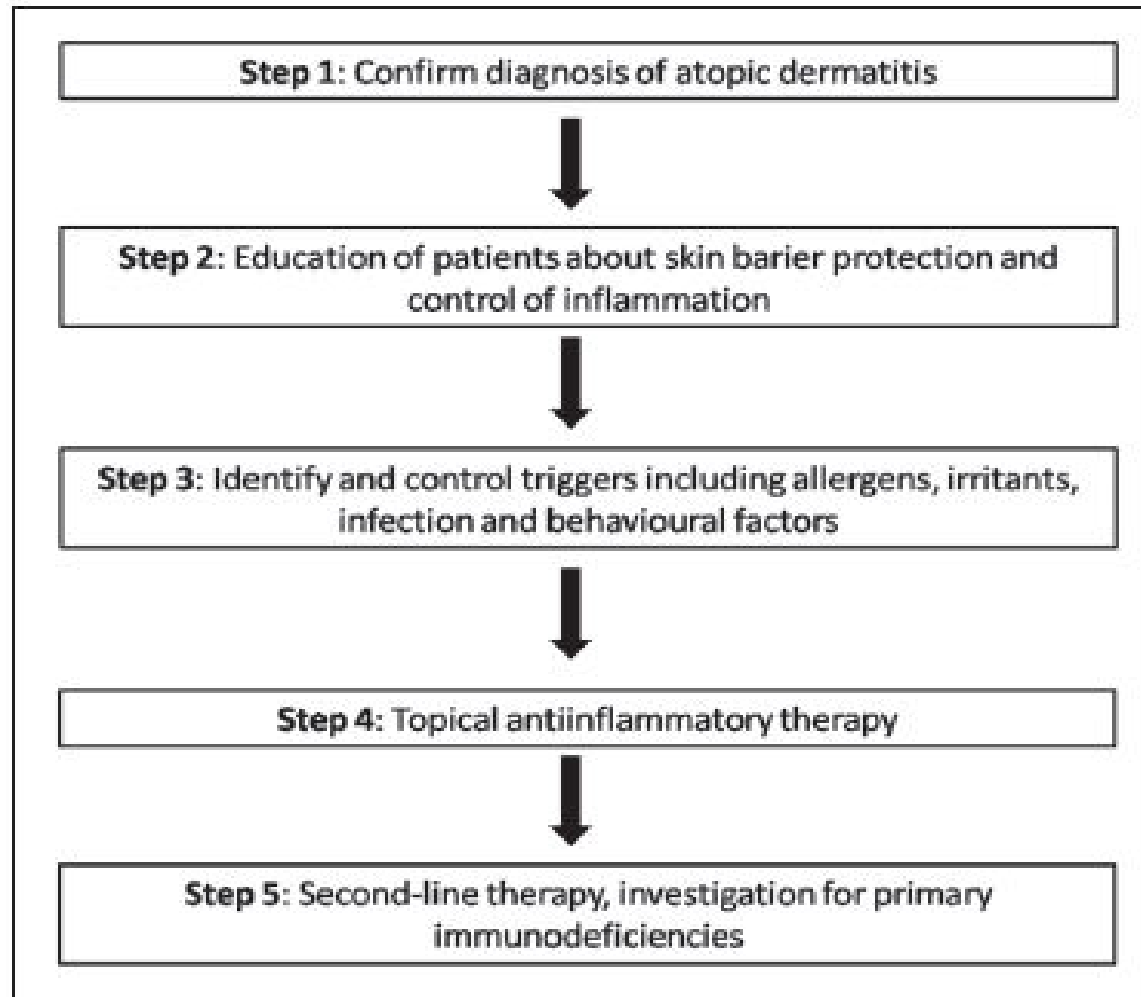


Table I. Primary Immunodeficiencies associated with atopic dermatitis.

	Additional manifestations to AD	Mutated gene	Function of the gene	Differentiating laboratory features	Treatment
Omenn syndrome	Hepatosplenomegaly, lymphadenopathy, diarrhea, failure to thrive	SCID genes	V(D)J recombination, T and B cell development and function	Lymphopenia, hypogammaglobulinemia, eosinophilia, high IgE	HSCT
IPEX syndrome	Chronic diarrhea, multiple endocrinopathies, alopecia universalis	FOXP3	Functional differentiation of Tregs	IgE and IgA elevation and peripheral blood eosinophilia lack of CD4 + CD25 + Treg cells. Autoantibody positivity	Supportive therapy, immunomodulatory agents, HSCT
Wiscott-Aldrich syndrome	Recurrent sinopulmonary infections, bleeding disorder, autoimmunity, increased malignancies	WAS	Actin cytoskeleton remodeling	Thrombocytopenia, microplatelets (low MPV), high IgE and IgA	Supportive care, HSCT, gene therapy?
Netherton syndrome	Bamboo hair, food allergy, asthma, angioedema, recurrent infections of respiratory and gastrointestinal system	SPINK5	Epithelial barrier integrity via serine protease inhibitor	High IgE, specific IgE positivity for food allergens	IVIg
AD HIES-STAT3	Cold abscess with <i>S. aureus</i> affecting skin and internal organs, recurrent lung infections complicating with pneumatoceles, coarse facial features, hypermobility of joints, retained primary teeth, vascular malformations	STAT3	intracellular signal transduction pathway of many cytokines	Very high IgE (>2000IU/ml)	IVIg, antimicrobial prophylaxis, HSCT?
DOCK8 deficiency	Cutaneous viral infections, food allergy, asthma, increased risk of malignancy	DOCK8	cell adhesion, migration, cell structure, rearrangement of the cytoskeleton	Lymphopenia, low IgM, high IgE	HSCT
TYK2 deficiency	Early-onset atopic dermatitis-like skin lesions, skin abscesses, oral candidiasis, recurrent sinopulmonary infections, cutaneous viral infections increased risk of infections with BCG and non-typhi Salmonella	TYK2	signal transduction between type I IFN and cytokine receptors and STAT transcription factors	Normal or slightly elevated IgE levels	Supportive care, HSCT?
PGM3 deficiency	Psychomotor retardation, myoclonus, recurrent EBV and sinopulmonary infections complicated with bronchiectasis	PGM3	N-glycan biosynthesis	Lymphopenia, neutropenia, high IgE	Supportive care, HSCT?

TABLE 1 | Monogenic IEI associated with atopic disease.

Gene	Inheritance	Immune Manifestations	Atopic Manifestations
Disorders of barrier function			
<i>FLG</i>	AR	Skin infections	A.D., FA, A.R., As, eos, high IgE
<i>SPINK5</i>	AR	Skin infections	A.D., FA, A.R., As, eos, high IgE
<i>CDSN</i>	AR	Skin infections	A.D., FA, eos, high IgE
<i>DSG1</i>	AR	Skin infections	A.D., FA, eos, high IgE
<i>DSP</i>	AR	Skin infections	A.D., FA, eos, high IgE
Cytoskeletal abnormalities			
<i>WAS</i>	XL	CID	A.D., FA, eos, high IgE
<i>WIP</i>	AR	CID	A.D., FA, eos, high IgE
<i>DOCK8</i>	AR	CID	A.D., FA, eos, high IgE
<i>STK4</i>	AR	CID	A.D., FA, eos, high IgE
Aberrant TCR signaling			
<i>CARD11</i>	AR	CID, SCID	Eos, high IgE
<i>BCL10</i>	AR	CID, SCID	Eos, high IgE
<i>MALT1</i>	AR	CID, SCID	Eos, high IgE
<i>CARMIL2</i>	AR	CID	Eos, high IgE
<i>ZAP70</i>	AR	CID, SCID	Eos, high IgE
<i>LAT</i>	AR	CID, SCID	Eos, high IgE
Cytokine pathways			
<i>IL6RA</i>	AR	Skin, lung infections	A.D., eos, high IgE
<i>IL6ST</i>	AR, AD	Skin, lung infections	A.D., eos, high IgE
<i>STAT3</i>	AD	Skin, lung infections	A.D., eos, high IgE
<i>ZNF341</i>	AR	Skin, lung infections	A.D., eos, high IgE
Decreased T-cell repertoire			
Multiple genes presenting as Omenn syndrome	AR	Leaky SCID	Erythroderma, eos, high IgE
Regulatory T-cell defect			
<i>FOXP3</i>	XL	AI	A.D., FA, As, eos, high IgE
<i>IL2RA</i>	AR	CID, AI	A.D., FA, As, eos, high IgE
Innate cell effector mechanisms			
<i>PLCG2</i>	AD	CVID, AI, autoinflammatory	Temperature-sensitive mast cell degranulation

A summary of causative genes, heritability, and major clinical features is presented. Table includes disorders of barrier function where infections and atopy overlap with IEI. Overlapping mechanisms are discussed further in the main text. AD, autosomal dominant; AR, autosomal recessive; XL, x-linked; CID, combined immune deficiency; SCID, severe combined immune deficiency; CVID, common variable immune deficiency; A.D., atopic dermatitis; eos, eosinophilia; AI, autoimmunity; A.R., allergic rhinitis; FA, food allergy; As, asthma.

Genetik Sonucu

CARD 11 HOMOZİGOT MUTANT

617638

IMMUNODEFICIENCY 11B WITH ATOPIC DERMATITIS; IMD11B

Clinical Synopsis ▾

Phenotypic Series ▾

PheneGene Graphics ▾



INHERITANCE

- Autosomal dominant

RESPIRATORY

- Pneumonia
- Asthma

SKIN, NAILS, & HAIR

Skin

- Atopic dermatitis, severe
- Molluscum infection
- Abscesses

IMMUNOLOGY

- Immune dysfunction
- Food allergies
- Defects in T-cell activation and proliferation
- Increased serum IgE
- Eosinophilia
- Decreased B cells (in some patients)
- Low IgM (in some patients)

MISCELLANEOUS

- Onset in childhood
- Atopic dermatitis tends to improve with age

MOLECULAR BASIS

- Caused by mutation in the caspase recruitment domain-containing protein 11 gene ([CARD11](#), [607210.0007](#))

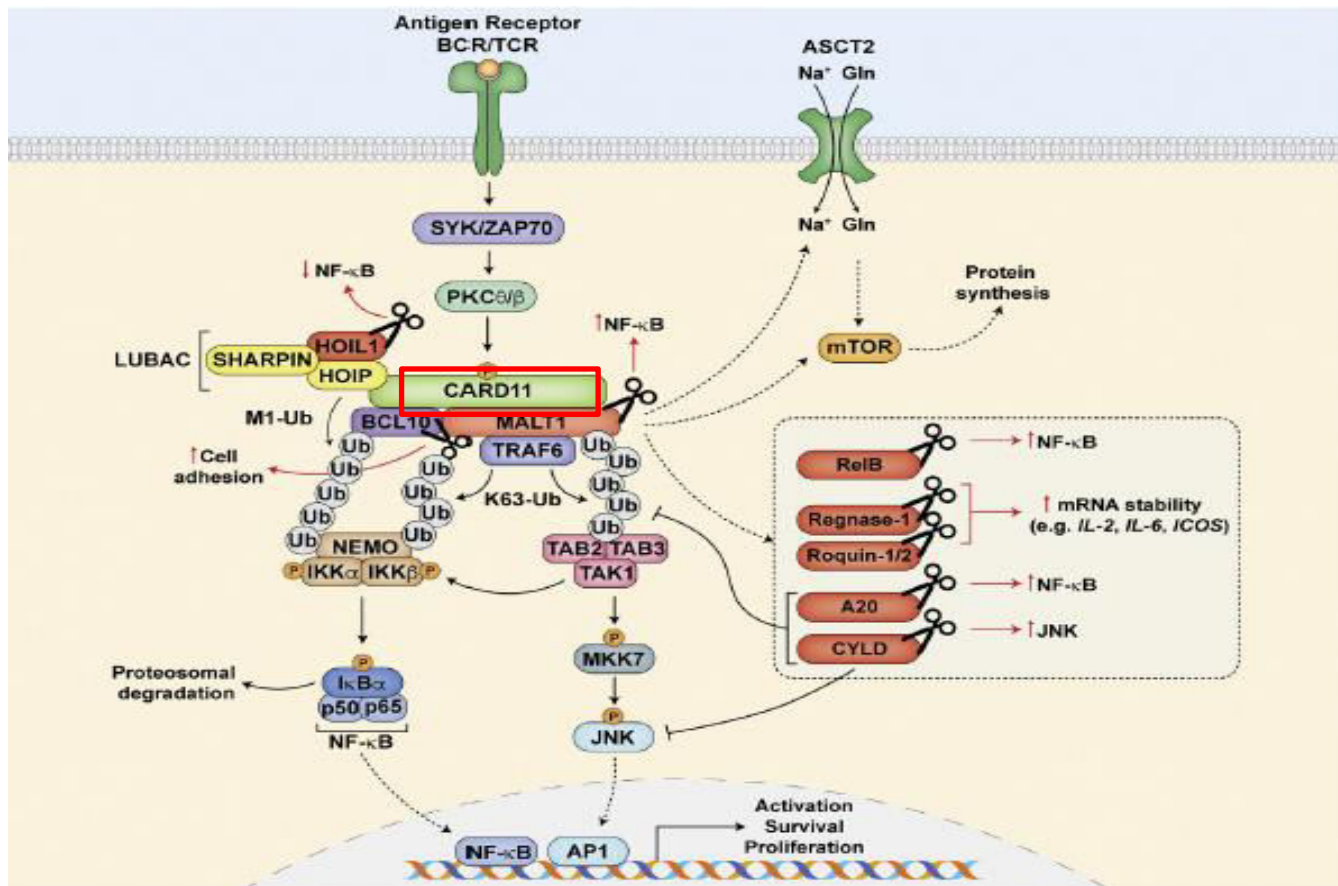
GOF: Lenfoma, lenfoproliferatif bozukluklara katkıda bulunabilir.



Aynı genetik bozuklukta farklı fenotipler !!

Card 11 Mutasyonu

- Nadir, kompleks bir genetik defekt



Eve Götülecek Mesajlar

- Erken başlangıçlı,
- Tedaviye dirençli ağır atopik dermatit
- Sık enfeksiyon bulguları olan

Normalden farklı seyirli AD olgularında immünyetmezlik akılda tutulmalıdır.



CUMHURİYETİMİZİN

100 .YILI

Katlan Olsun!