



Prof. Dr. Ümit Ulaşal

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum



KONGRE BİLİMSEL PROGRAMI VE BİLDİRİ ÖZETLERİ

www.pediatrikdermatoloji2026.org



Prof. Dr. Ümit Ulaşal

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri



7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

Değerli Meslektaşlarımız,

Pediatrik dermatoloji alanında bilimsel gelişmeleri paylaşmak, klinik deneyimleri aktarmak amacıyla düzenlediğimiz 12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri, 7-10 Mayıs 2026 tarihleri arasında Vogue Hotel Supreme – Bodrum’da gerçekleştirilecektir.

Bu önemli toplantı, alanında deneyimli meslektaşlarımızın katkılarıyla zenginleşecek; çocukluk çağı deri hastalıklarına dair güncel tanı, tedavi ve izlem yaklaşımları çok yönlü olarak ele alınacaktır. Gerek akademik içerik, gerekse vaka paylaşımlarıyla güçlü bir bilimsel zemin hedeflenmektedir.

Gelenekselleşen bu bilimsel buluşmamız, siz değerli sektör paydaşlarımızın desteği ve katkısıyla daha da güçlenecektir. Baharın tazeliğiyle canlanan Bodrum’un büyüleyici atmosferinde, bilimsel paylaşımlar kadar dostlukların da yeşereceği bu özel buluşmada sizleri aramızda görmekten büyük memnuniyet duyarız.

Düzenleme Kurulu



Prof. Dr. Ümit Ulaşal

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri



7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

ORGANİZASYON KURULU

Dr. Deniz Yücelten
Dernek ve Kongre Başkanı

Dr. Serap Utaş
TPDD Onursal Başkanı

KONGRE DÜZENLEME KURULU

Dr. Dilek Seçkin Gençosmanoğlu
Dr. Hayriye Sarıcaoğlu
Dr. Neslihan Şendur
Dr. Rebiay Kıran
Dr. Sevgi Bahadır
Dr. Tülin Ergun

BİLİMSEL DEĞERLENDİRME KURULU

Dr. Ayşe Öktem
Dr. Ayten Ferahbaş Kesikoğlu
Dr. Can Baykal
Dr. Demet Kartal
Dr. Deniz Akkaya
Dr. Esra Saraç
Dr. Güliz İkizoğlu
Dr. Hatice Erdi Şanlı
Dr. Savaş Yaylı
Dr. Sibel Ersoy Evans
Dr. Tubanur Çetinarslan
Dr. Zeynep Topkarcı

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

7 MAYIS 2026, PERŞEMBE

13.00-15.40

KURS 1: VASKÜLER LEZYONLAR

Moderatörler: *Deniz Yücelten, Deniz Akkaya*

13:00-13:30

Vasküler Malformasyon mu? Vasküler Tümör mü?

Deniz Yücelten

13:30-14:00

Hemanjiom Taklitçileri

Deniz Akkaya

14:00-14:20

Tartışma

14:20-14:40

KAHVE ARASI



14:40-15:00

İnfanıl Hemanjiomda Tedavi

Deniz Akkaya

15:00-15:20

Vasküler Malformasyonlarda Tedavi

Deniz Yücelten

15:20-15:40

Tartışma

15:40-16:00

KAHVE ARASI



16:00-17:50

KURS 2: TANIDAN TEDAVİYE

Moderatörler: *Özgür Kasapçopur, Sezgi Sarıkaya Solak*

16:00-16:30

Otoinflamatuvar Hastalıklar

Özgür Kasapçopur

16:30-17:00

Bulgudan Tanıya, Tanıdan Tedaviye Tırnak Hastalıkları

Sezgi Sarıkaya Solak

17:00-17:30

Tanıdan Tedaviye Sık Görülen Bakteriyel Deri Enfeksiyonları

Tuğba Atçı

17:30-17:50

Tartışma

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

8 MAYIS 2026, CUMA

08.30-09.00 AÇILIŞ TÖRENİ

09.00-10.30 1. OTURUM: NASIL YÖNETİYORUM?

Oturum Başkanları: **Serap Utaş , Savaş Yaylı**

09:00-09:15 Molluskum Kontagiozum ve İnsan Papilloma Virüsü Enfeksiyonları
Konuşmacı: **Emine Tamer**

09:15-09:30 Melanositik Nevuslar
Özlem Özbağcıvan

09:30-09:45 Pediatrik Mikozis Fungoides
Hatice Şanlı

09:45-10:00 Pediatrik Büllü Hastalıklar
Savaş Yaylı

10:00-10:15 Vitiligo
Osman Köse

10:15-10:30 Tartışma

10.30-10.45 KAHVE ARASI



10.45-12.00 2. OTURUM: DERMATOLOJİK ACİLLER

Oturum Başkanları: **Ayten Ferahbaş Kesikoğlu, Sibel Ersoy Evans**

10:45-11:00 Şiddetli İlaç Reaksiyonları ve Enfeksiyonlar
Mehmet Salih Gürel

11:00-11:15 Eritroderma
Sibel Ersoy Evans

11:15-11:30 Ürtiker, Anjioödem
Özlem Su Küçük

11:30-11:45 MISC, Kawasaki, RIME
Evren Odyakmaz Demirsoy

11:45-12:00 Tartışma

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

8 MAYIS 2026, CUMA

12:00-13:00 **KONFERANS-1: KRONİK İNFLAMATUAR HASTALIKLARDA GÜNCEL METAANALİZLER**

12:00-12:45 Kronik İnflamatuar Hastalıklarda Güncel Metaanalizler
Oturma Başkanı: **Hatice Şanlı**
Konuşmacı: **Tülin Ergun**

12:45-13:00 Tartışma

13:00-14:00 **ÖĞLE YEMEĞİ**

14:00-14:30 **UYDU SEMPOZYUMU**
Dupixent ile Atopik Dermatit Tedavisinde Etki ve Güven
Moderatör: **Demet Kartal**
Konuşmacı: **Zeynep Topkarcı**

sanofi

14:30-14:45 **KAHVE ARASI**

14:45-16:30 **3. OTURUM: MERAK ETTİKLERİMİZ**
Oturma Başkanları: **Gönül Ergenekon, Sevgi Bahadır**

14:45-15:15 Atopik Dermatitte Beslenme
Koray Harmancı

15:15-15:45 Kronik Deri Hastalıklarında Psikolojik Destek
Ayşe Burcu Erdoğan Yıldırım

15:45-16:15 Pediatrik Kullanıma Uygun Temiz İçerikli Kişisel
Bakım Ürünleri ve Kozmetikler
Elif Cömert Özer

16:15-16:30 Tartışma

16:30-16:45 **KAHVE ARASI**

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

8 MAYIS 2026, CUMA

16:45-17:45

SERBEST BİLDİRİLER

Oturum Başkanı: **Osman Köse**

- SS-1 Erken başlangıçlı granüloamatöz hastalık: iki pediatrik Blau sendromu olgusu
Arzu Ferhatosmanoğlu
- SS-2 Asitretin tedavisi ile başarılı yönetim sağlanan harlequin tip konjenital iktiyozis olgusu: ABCA12 gen mutasyonu ile doğrulanmış nadir bir olgu
Mahir Dığış
- SS-3 Down Sendromlu Çocuklarda Görülen Tırnak Bulgularının Değerlendirilmesi: Çok Merkezli Bir Olgu-Kontrol Çalışması
Sezgi Sarıkaya Solak
- SS-4 Alopesi universalis, palmoplantar hiperkeratoz ve yaygın iktiyoz ile prezente olan kardiyokutanöz sendrom: Kısa bir olgu serisi
Erhan Topal
- SS-5 Kutanöz granüloamların ardındaki nadir etioloji: TAP1 gen mutasyonu ilişkili MHC sınıf 1 yetmezliği
Aybike Buse Kalkay
- SS-6 Atopik Dermatit Tanılı Adölesanlarda Bilinçli Farkındalık İçselleştirilmiş Damgalanmaya Karşı Koruyucu Bir Faktör Olabilir mi? – 255 Hastalık Çok Merkezli Prospektif Çalışma
Muhammed Ali Mergen
- SS-7 İnfantil halo skalp ring (Bebekliğin saçlı deride halka şekilli alopesisi): Gereksiz tanısal girişimlerden kaçınmada klinik farkındalığın önemi
Simge Bayral
- SS-8 Altı Aylık Bir Bebeğe Kulak Lobülünde Pilomatrikoma: Nadir Bir Olgu Sunumu
Mahir Dığış
- SS-9 Graft Versus Host hastalığının nadir bir oral bulgusu: Yüzeyel mukosel
Ahmet Ataş
- EP-1 [R1] Ataksi-telanjiektazide lupus vulgarisi taklit eden kutanöz granüloamlar: olgu sunumu ve tanısal yaklaşım
Hilmi Kılğın
- EP-2 Pediatrik ve Adölesan Epidermolizis Bülloza Olgularında Topikal B-VEC Uygulaması: Vaka Serisi
Sıla Şahin

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

9 MAYIS 2026, CUMARTESİ

08:30-09:45 **4. OTURUM: PEDIATRİK PSORİASİS**

Oturum Başkanları: **Neslihan Şendur, Esra Adışen**

08:30-08:45 Komorbiditeler Açısından Nasıl Değerlendiriyor, Nasıl İzliyorum?
Leyla Baykal Selçuk

08:45-09:00 Geleneksel Ajanlarla Nasıl Tedavi Ediyorum?
Zeynep Topkarcı

09:00-09:15 Fototerapiyi Nasıl Uyguluyorum?
İncilay Yıldızhan

09:15-09:30 Biyolojikleri ve Küçük Molekülleri Nasıl Kullanıyorum?
Esra Adışen

09:30-09:45 Tartışma

09:45-10:00 **KAHVE ARASI**



10:00-11:00 **5. OTURUM: BİYOLOJİK VE KÜÇÜK MOLEKÜLLER**

Oturum Başkanları: **Aylin Türel Ermertcan, Rebiay Kıran**

10:00-10:15 Pediatrik Atopik Dermatitte
Demet Kartal

10:15-10:30 Pediatrik Alopesi Areatada
Çiğdem Oba

10:30-10:45 Olgularla İhtiyozda ve Diğer Genodermatozlarda
Erhan Topal

10:45-11:00 Tartışma

11:00-11:15 **KAHVE ARASI**



12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

9 MAYIS 2026, CUMARTESİ

11:15-12:15

KONFERANS-2: İMMÜNYETMEZLİKLERE YAKLAŞIM

Oturum Başkanı: **Deniz Yücelten**

11:15-12:00

İmmünyetmezliklere Yaklaşım

Safa Barış

12:00-12:15

Tartışma

12:15-12:45

UYDU SEMPOZYUMU

RINVOQ ile Atopik Dermatit Tedavisinde Sürdürülebilir Etkililik

Moderatör: **Ayşe Akman**

Konuşmacı: **Leyla Baykal Selçuk**

abbvie

13:00-14:00

ÖĞLE YEMEĞİ



13:30-14:30

KONFERANS-3: PEDİATRİK DERMATOLOJİDE YAPAY ZEKA KULLANILABİLİR Mİ?

Oturum Başkanı: **Meltem Önder**

13:30-14:15

Pediatrik Dermatolojide Yapay Zeka Kullanımı (Video Konferans)

Elif Keleş

14:15-14:30

Tartışma

14:30-14:45

KAHVE ARASI



12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

9 MAYIS 2026, CUMARTESİ

14:45-16:00 **6. OTURUM: GENODERMATOZLAR**
Oturum Başkanları: **Hayriye Sarıcaoğlu, Hülya Kayserilioğlu**

14:45-15:00 İhtiyoz Hastasının Yönetimi
Tubanur Çetinarslan

15:00-15:15 Epidermolizis Bülloza Hastasının Yönetimi
Ayşe Öktem

15:15-15:30 Cafe au Lait ve Pigmenter Mozaisizm
Can Baykal

15:30-15:45 Genetik Sonuç Raporunun Yorumlanması ve Terminoloji
Şehime Gülsün Temel

15:45-16:00 Tartışma

16:00-16:15 **KAHVE ARASI** ☕

16:15-17:30 **7. OTURUM: ZOR OLGULARIN ÖĞRETTİKLERİ**
Oturum Başkanları: **Tubanur Çetinarslan**

16:15-16:30 **1. OLGU: Zeynep Topkarcı**

16:30-16:45 **2. OLGU: Deniz Yücelten**

16:45-17:00 **3. OLGU: Sibel Ersoy Evans**

17:00-17:15 **4. OLGU: Arzu Ferhatosmanoğlu**

17:15-17:30 Tartışma

12. Ulusal Pediatrik Dermatoloji Günleri

7-10 Mayıs 2026

Vogue Hotel Supreme – Bodrum

10 MAYIS 2026, PAZAR

08:30-09:45 **8. OTURUM: İLAÇLAR HAKKINDA MERAK ETTİKLERİMİZ**
Oturum Başkanları: **Mualla Polat**

08:30-08:45 Biyolojik Ajan ve Küçük Molekül Kullanan Pediatrik Hastalarda
Aşılama ve Yan Etkilerin Yönetimi
Rebiay Kıran

08:45-09:00 Paradoksal İlaç Reaksiyonları
Selcen Tekin

09:00-09:15 Kortikosteroidlerin Optimal Kullanımı
Mualla Polat

09:15-09:30 Viral Ekzantem mi? İlaç Reaksiyonu mu?
İlkin Zindancı

09:30-09:45 Tartışma

09:45-10:00 **KAHVE ARASI** 

10:00-12:00 **9. OTURUM: YENİLİKLER**
Oturum Başkanları: **Güliz İkizoğlu, İlkin Zindancı**

10:00-10:20 Klinikte Yenilikler
Güliz İkizoğlu

10:20-10:40 Genetikte Yenilikler
Ferda Perçin

10:40-11:00 Tedavide Yenilikler
Ayda Acar

11:00-11:15 Tartışma

11.15-12.00 **KAPANIŞ**

SERBEST BİLDİRİLER

SS-01

ERKEN BAŞLANGIÇLI GRANÜLOMATÖZ HASTALIK: İKİ PEDIATRİK BLAU SENDROMU OLGUSU

Arzu Ferhatosmanoğlu¹, Elifnur Günaydın¹, Şafak Ersöz², Gizem Teoman², Ayberk Türkyılmaz³

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı, Trabzon

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Trabzon

³Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Trabzon

Blau sendromu (BS), üveit, granülomatöz dermatit ve simetrik artrit triadı ile karakterize, CARD15/NOD2 gen mutasyonuna bağlı gelişen nadir bir otozomal dominant otoinflamatuar hastalıktır. Kesin prevalansı bilinmemekle birlikte literatürde yaklaşık 63 aileye ait 193 olguda bildirildiği belirtilmektedir. Bu çalışmada, yalnızca kutanöz bulgularla başvuran ve genetik inceleme sonucunda Blau sendromu tanısı alan iki olgu sunulmaktadır. On bir yaşında iki erkek hasta, erken çocukluk döneminden itibaren mevcut olan asemptomatik deri lezyonları nedeniyle kliniğimize başvurdu. İlk hastada lezyonların yaklaşık 1 yaşından, ikinci hastada ise 2 yaşından beri bulunduğu öğrenildi. Dermatolojik muayenede her iki hastada da kollarda dirseklere uzanan, uyluklarda, bacaklarda, ayak dorsumlarında ve göbük çevresinde yerleşmiş, eritemli papüllerden oluşan plak tarzında lezyonlar izlendi (Resim 1). Hastaların bilinen sistemik hastalığı ve düzenli kullandıkları ilaç yoktu. Güneş hassasiyeti ve atopi öyküsü bulunmuyordu. İki olgu arasında akrabalık ilişkisi mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde geniş biyokimya, tiroid fonksiyon testleri, serolojik incelemeler ve IgE düzeyleri normal saptandı; ANA ve prick testleri negatifti. İkinci olguda ACE düzeyi yüksek (128 U/L) olarak bulundu. Klinik değerlendirmede her iki hastada deri sarkoidozu, liken planus, polimorf ışık erüpsiyonu ve guttat psoriasis ön tanıları düşünülerek deri biyopsileri alındı. Histopatolojik incelemede her iki olguda da nonnekrotizan granülomatöz dermatit saptandı. Blau sendromu açısından yapılan genetik değerlendirmede iki hastada ve annelerinde NOD2 p.Glu383Lys (c.1147G>A) heterozigot mutasyonu tespit edildi. Bunun üzerine hastalar Blau sendromu olarak değerlendirilerek olası göz ve eklem tutulumları açısından pediatrik romatoloji ve göz hastalıkları; ayrıca NOD2 mutasyonu ile ilişkili olabilecek Crohn hastalığı açısından pediatrik gastroenteroloji bölümlerine yönlendirildi. Takiplerinde hastaların deri lezyonlarının spontan olarak gerilediği gözlemlendi.

Blau sendromu erken çocukluk döneminde ortaya çıkabilen nadir bir otoinflamatuar hastalıktır ve hastalığın klasik triadını oluşturan dermatolojik, oküler ve artiküler bulgular her zaman eş zamanlı olarak görülmeyebilir. Bu nedenle özellikle yalnızca kutanöz bulgularla başvuran olgularda tanı gecikebilir. Olgularımızda histopatolojik olarak nonnekrotizan granülomatöz dermatit saptanması, granülomatöz hastalıkların ayırıcı tanısını gündeme getirmiş ve Blau sendromu olasılığını düşündürmüştür. Genetik incelemede NOD2

mutasyonunun gösterilmesi tanıyı desteklemiştir. Hastalarımızda değerlendirme sırasında oküler veya belirgin eklem tutulumu saptanmamış olsa da literatürde kutanöz bulguların hastalığın erken döneminde ortaya çıkabildiği, oküler ve artiküler tutulumun ise ilerleyen yıllarda gelişebileceği bildirilmektedir. Bu nedenle hastaların uzun dönem takiplerinin önemli olduğu düşünülmektedir. Annelerde aynı gen mutasyonunun bulunmasına rağmen klinik bulgu olmaması ise Blau sendromunda tanımlanan inkomplet penetrans ile uyumludur. Sonuç olarak çocukluk çağında başlayan, tedavilere dirençli ve histopatolojik olarak granülomatöz dermatit ile uyumlu kutanöz lezyonların ayırıcı tanısında Blau sendromu akılda tutulmalı ve uygun olgularda genetik değerlendirme yapılmalıdır. Bu yaklaşım, olası oküler ve artiküler komplikasyonların erken tanınması ve düzenli izlem açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı dermatozları, granülomatöz dermatit, NOD2 mutasyonu, otoinflamatuar

Sekil 1



Kol ve bacaklarda yerleşmiş eritematöz papüller ve papüllerin birleşmesiyle oluşan plaklar

SS-02

ASİTRETİN TEDAVİSİ İLE BAŞARILI YÖNETİM SAĞLANAN HARLEQUİN TİP KONJENİTAL İKTIYOZİS OLGUSU: ABCA12 GEN MUTASYONU İLE DOĞRULANMIŞ NADİR BİR OLGU

Ali Osman Metintaş¹, Mahir Dığış²

¹Ağrı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Ağrı

²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı, Elazığ

Amaç: Harlequin tip konjenital iktiyozis (Hi), ABCA12 genindeki homozigot mutasyonlara bağlı olarak gelişen, otozomal resesif kalıtılan ve yaşamın erken döneminde yüksek mortalite oranı ile seyreden nadir ve ağır bir keratinizasyon bozukluğudur. Hastalığın insidansı yaklaşık 1/300.000 doğum olarak bildirilmektedir. Asitretin tedavisinin erken dönemde başlanması sağkalımı artırdığı gösterilmiştir; ancak uzun dönem takip verileri sınırlıdır. Bu olguda, erken dönemde asitretin tedavisi başlanan ve tüm ekzom dizileme (TED) ile ABCA12 gen mutasyonu doğrulanan bir Hi olgusunun klinik seyri, tedavi yanıtı ve 6 aylık takip sonuçlarının sunulması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 33 yaşındaki annenin 11. gebeliğinden, 5. yaşayan çocuk olarak, 32 hafta 4 günlük gestasyonel yaşta sezaryen ile 2145 gram doğan erkek yenidoğan; prematürite ve doğumda saptanan belirgin cilt bulguları nedeniyle Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'ne (YYBÜ) yatırıldı. Annenin öyküsünde iktiyozis nedeniyle gerçekleştiği bildirilen üç abortus mevcuttu. Anne ve baba arasında kuzen evliliği bulunmaktaydı. Doğum sonrası fizik muayenede; belirgin eklabium, bilateral ektropion, kulak ve burun yapılarında düzleşme, tüm vücut yüzeyini kaplayan kalın, sarı renkli, sert ve zırh benzeri hiperkeratotik plaklar izlendi (Figür 1a). Ekstremitelerin distal kısımlarında ödemle ilişkili kompartman bulguları ve yer yer nekrotik alanlar mevcuttu.

Bulgular: Klinik bulgular doğrultusunda hastada Hi ön tanısı düşünülerek yoğun nemlendirici tedavi ile birlikte güncel kilosuna uygun dozda (1 mg/kg/gün) oral asitretin başlandı. Tedavi sürecinde hasta başlangıçta haftalık, devamında iki haftalık aralıklarla düzenli olarak değerlendirildi. Üç ay süren YYBÜ yatışı süresince kan kültürlerinde üremeler saptanması üzerine birden fazla kez geniş spektrumlu ve kombine antibiyoterapi uygulandı. İzlem süresince enfeksiyon parametrelerinde artışlar ve mevcut cilt bariyer bozukluğuna sekonder elektrolit dengesizlikleri gözlemlendi. Biyokimyasal parametrelerde anlamlı bir bozulma izlenmedi ve asitretin tedavisini kısıtlayacak bir durum gelişmedi. Tedavinin 2,5. ayında doğumda mevcut olan zırh benzeri plakların belirgin şekilde kaybolduğu gözlemlendi (Figür 1b-c). Hastada ektropion gerilemişti, ancak iktiyoziform eritrodermik görünüm devam etmekteydi. Takip sürecinde sol elde distal otoamputasyon gelişti (Figür 1c). Yapılan TED analizinde ABCA12 geninde homozigot NM_173076.3: c.4512_4515del; p.Glu1504AspfsTer39 varyantı tespit edilmiştir. Bu varyant dört bazlık bir delesyon olup çerçeve kaymasına neden olmaktadır ve 39 kodon sonrasında prematür stop kodonu oluşturmaktadır. Söz konusu varyant sağlıklı popülasyonda bildirilme-

miş olup ClinVar veri tabanında (ID: 2769473) "Patojenik" olarak sınıflandırılmıştır. Hasta halen 6 aydır sistemik asitretin tedavisi altında olup klinik izlemine devam edilmektedir (Figür 1d).

Sonuç: Harlequin tip konjenital iktiyozis, erken dönemde yaşamı tehdit edebilen ağır bir keratinizasyon bozukluğudur. Olgumuzda erken dönemde başlanan sistemik asitretin tedavisinin hiperkeratotik plakların gerilemesinde belirgin klinik yarar sağladığı gözlenmiştir. Bununla birlikte, iktiyoziform eritrodermik görünümün devam etmesi ve distal otoamputasyon gibi komplikasyonların gelişmesi hastalığın yüksek morbiditesini ortaya koymaktadır. TED ile doğrulanan ABCA12 genindeki patojenik varyant (c.4512_4515del; p.Glu1504AspfsTer39), hastalığın genetik temelini netleştirmiş ve genotip-fenotip korelasyonuna katkı sağlamıştır. Hi olgularında erken tanı, multidisipliner yaklaşım, enfeksiyon kontrolü ve uygun dozda sistemik retinoid tedavisi prognozda belirleyici rol oynamaktadır.

Kaynaklar

1. Bahashwan, E., Alfaifi, J., Mohamed Moursi, S. E., & Soliman, Y. E. (2024). Retinoid Therapy in a Case of Harlequin Ichthyosis with a Short Literature Review. Case reports in dermatological medicine, 2024, 8729318. <https://doi.org/10.1155/2024/8729318>
2. Rajpopat S, Moss C, Mellerio J, et al. Harlequin ichthyosis: a review of clinical and molecular findings in 45 cases. Arch Dermatol. 2011;147(6):681-686. doi:10.1001/archdermatol.2011.9

Anahtar Kelimeler: ABCA12, asitretin, harlequin iktiyozis, konjenital iktiyozis

figure 1



SS-03

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA GÖRÜLEN TIRNAK BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ: ÇOK MERKEZLİ BİR OLGU-KONTROL ÇALIŞMASI

Sezgi Sarıkaya Solak¹, Filiz Cebeci Kahraman², İsa An³, Hilal Kaya Erdoğan⁴, Selma Emre⁵, Rukiye Yasak⁶, İlkin Zindancı⁷, Ferdi Öztürk⁸, Sevilay Kılıç⁹, Eda Öksüm Solak¹⁰, Sevil Savaş Erdoğan¹¹, Tuğba Kontbay Çetin¹², Kürşad Bora Carman¹³, Mehmet Boyraz¹⁴, Nurullah Çelik¹⁵, Özlem Akgün Doğan¹⁶, Tuğberk Akça¹⁷, Durmuş Doğan¹⁸, Ülkü Gül Şiraz¹⁹, Suna Kılıncı²⁰

¹Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, Edirne

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kartal Dr. Lütfi Kırdar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

³Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, Şanlıurfa

⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, Eskişehir

⁵Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, Ankara

⁶Sivas Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, Sivas

⁷Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

⁸Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, Bursa

⁹İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, İstanbul

¹⁰Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar AD, Kayseri

¹¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Sultan 2. Abdülhamid Han Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

¹²Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatrik Endokrinoloji Kliniği, Şanlıurfa

¹³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Kliniği, Eskişehir

¹⁴Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji Kliniği, Ankara

¹⁵Sivas Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji Kliniği, Sivas

¹⁶Acibadem Mehmet Ali Aydınlar University, Pediatrik Genetik Kliniği, İstanbul

¹⁷Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji Kliniği, Bursa

¹⁸Çanakkale On Sekiz Mart Üniversitesi, Pediatrik Endokrinoloji Kliniği, Çanakkale

¹⁹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji Kliniği, Kayseri

²⁰Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

Amaç: Down sendromu (DS), yaklaşık her 700 doğumda bir görülen ve multisistemik etkileri olan en yaygın kromozomal anomalidir. Literatürde DS'de görülen dermatolojik hastalıklarla ilgili çalışmalar olmakla birlikte, özellikle tırnak bulgularına odaklanan çalışma bulunmamaktadır. Bu çalışmada, DS'li çocuklarda tırnak hastalıklarının sıklığı ve

dağılımını değerlendirmek, ayrıca bu bulguların eşlik eden sistemik hastalıklarla ilişkisini araştırmak amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Çok merkezli olgu-kontrol çalışmamıza, Türkiye genelinde dokuz üçüncü basamak merkezden 0-18 yaş arası 221 DS'li çocuk ve yaş-cinsiyet uyumlu 160 sağlıklı kontrol dahil edilmiştir. DS tanısı tüm olgularda genetik olarak doğrulanmıştır. Katılımcıların demografik ve klinik özellikleri kaydedilmiş, dermatologlar tarafından ayrıntılı tırnak muayeneleri yapılmış ve tırnak bulguları kaydedilmiştir. Elde verilen veriler istatistiksel olarak analiz edilmiştir.

Bulgular: En az bir tırnak bulgusu görülme oranı DS grubunda %57, kontrol grubunda ise %13,1 olup, bu fark istatistiksel olarak anlamlı saptanmıştır ($p<0,001$). DS grubunda ayak tırnaklarında tırnak bulgusu sıklığı, el tırnaklarına göre daha sık bulunmuştur ($p=0,03$). En sık görülen tırnak hastalığı kırılğan tırnak (%19) olup, bunu Beau çizgileri ve onikomadezis (%16,2), longitudinal çizgilenme (%12,7) ve kendi kendine oluşturulan tırnak bozuklukları (onikofaji ve onikotillomani) (%10) izlemiştir. Bu bulguların tamamı kontrol grubuna göre anlamlı derecede yüksek saptanmıştır. DS'li çocuklarda herhangi bir tırnak bulgusu görülme riski yaklaşık 3 kat artmış bulunmuştur. En sık eşlik eden sistemik hastalıklar hipotiroidi (%51,6) ve kardiyak hastalıklar (%44,8) olup, yalnızca hipotiroidi ile longitudinal çizgilenme arasında anlamlı ilişki saptanmıştır ($p=0,03$).

Tartışma: Çalışmamız, DS'li çocuklarda tırnak bulgularının sağlıklı çocuklara göre belirgin şekilde daha sık saptandığını göstermektedir. Literatürdeki diğer çalışmalarda tırnak bulguları spesifik olarak değerlendirilmemiş ve daha düşük oranlarda bildirilmiştir. Bu fark çalışmamızda tırnakların ayrıntılı değerlendirmesinin hedeflenmesi ve geniş örneklem büyüklüğü ile açıklanabilir. Kırılğan tırnağın en sık görülen bulgu olması, DS'li çocuklarda hipotiroidi, vitamin ve mikrobesein eksiklikleri, dolaşım bozuklukları ve tekrarlayıcı travma gibi faktörlerin daha sık görülmesiyle açıklanabilir. DS'li çocuklarda onikofaji ve onikotillomani gibi kendi kendine oluşturulan tırnak bozuklukları artmış olması, DS'de sık görülen kendine zarar verici davranışların dermatolojik yansımaları olabilir. Beau çizgileri ve onikomadezisin artışı ise DS'li çocuklarda sık görülen immün sistem disfonksiyonu, buna bağlı artmış enfeksiyon yatkınlığı ile ilişkili olabilir.

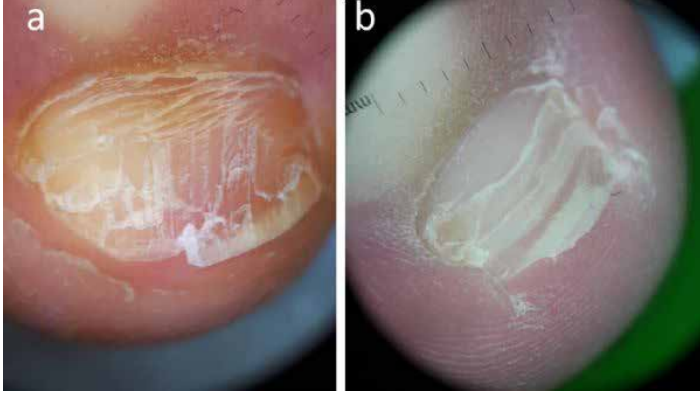
Çalışmanın bazı kısıtlılıkları bulunmaktadır. Kesitsel tasarım nedeniyle, tırnak bulgularında nedensellik ve zaman içindeki değişimler değerlendirilememiştir. Çalışmamız kapsamında beslenme ve mikrobesein eksiklikleri analiz edilmemiştir. Ayrıca, DS'li ve sağlıklı çocukların kör olarak değerlendirilmemesi, gözlemci yanlılığına neden olmuş olabilir. Buna karşın, çok merkezli tasarımı, geniş örneklem ve tırnak bulgularına odaklanması çalışmanın güçlü yönleridir.

Sonuç: DS'li çocuklarda tırnak hastalıkları sık görülmekte olup, özellikle kırılğan tırnak, Beau çizgileri, onikomadezis, kendi kendine oluşturulan tırnak bulguları ve longitudinal çizgilenme ön plandadır. Bu bulguların yüksek sıklığı, hem sistemik hastalıkların hem de davranışsal faktörlerin etkisini düşündürmektedir. Tırnak muayenesi, DS'li çocuklarda altta yatan sistemik durumların ve kendine zarar verici davranış-

ların erken saptanmasında önemli ipuçları sağlayabilir. Bu nedenle DS'li çocukların ayrıntılı tırnak muayenelerinin rutin olarak yapılması önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, tırnak hastalıkları, pediatrik dermatoloji

Resim 1



Resim 1a.Down sendromlu bir çocukta "kırılğan tırnak"; serbest tırnak kenarında horizontal, lameller ayrılma ile karakterize onikozisi. **1b.** Down sendromlu bir çocukta Beau çizgileri; tırnak matriks aktivitesinin geçici olarak durmasına bağlı gelişen, sıklıkla enfeksiyonlar, travma, sistemik hastalıklar veya bazı ilaçlarla ilişkili olan transvers oluklar

Tablo 1. Down sendromlu ve sağlıklı çocuklarda görülen tırnak bulgularının karşılaştırılması

	Down Sendromu (n=221) n (%)	Sağlıklı Kontrol (n=160) n (%)	p değeri
Tırnak bulgusu varlığı	126 (57.0)	21 (13.1)	<0.001 ^{*2}
Tırnak bulgusu lokalizasyonu			
El tırnağı	31 (24.6)	11 (52.49)	0.03 ^{*1}
Ayak tırnağı	62 (49.2)	7 (33.3)	
El ve ayak tırnağı	33 (26.2)	3 (14.3)	
Tırnak bulgusu			
Kırılğan tırnak	42 (19)	2 (1.3)	<0.001 ^{2*}
Beau çizgileri ve/veya onikomadezis	36 (16.3)	1 (0.6)	<0.001 ^{2*}
Longitudinal çizgilenme	28 (12.7)	2 (1.3)	<0.001 ^{2*}
Kendi kendine oluşturulan tırnak bozuklukları	22 (10.0)	7 (4.4)	0.04 ^{1*}
Lökonişi	8 (3.6)	3 (1.9)	0.37
Trakionişi	3 (1.4)	3 (1.9)	0.7
			¹ Ki-kare test ² Fisher's Exact Test

SS-04

ALOPEŞİ UNİVERSALİS, PALMOPLANTAR HİPERKERATOZ VE YAYGIN İKTİYÖZ İLE PREZENTE OLAN KARDİYOKUTANÖZ SENDROM: KISA BİR OLGU SERİSİ

Erhan Topal¹, Figen Akalın², Ayşe Deniz Yücelten¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı

Giriş: Desmozomal proteinlerdeki defektler, kardiyokutanöz sendromlar(KKS) olarak adlandırılan bir genodermatoz spektrumuna yol açabilir. Bu sendromlar, genellikle yünsü saç bulgusu ile tanınırlar. Burada, desmozomal protein genlerinden *DSP* ve *JUP* geninde mutasyonu ve alopesi universalis olan üç pediatrik kardiyokutanöz sendromu olgusunu sunuyoruz.

Olgu 1: 1,5 yaşındaki erkek hasta kliniğimize saç çıkmaması ve yaygın cilt kuruluğu şikayetleriyle başvurdu. Şikayetlerinin yaklaşık 1,5 aylıkken başladığı öğrenildi. İlk muayenesinde yaygın kserozis, diffüz palmoplantar keratoderma, diz ve dirseklerde hiperkeratotik papüller ve foliküler belirginleşmenin eşlik ettiği alopesi universalis saptandı. Kaş ve kirpikler seyrek iken tırnaklar normal görünümdeydi. Trikoskopik incelemede foliküller içinde kırık ve distrofik saç shaftları izlendi. Kardiyokutanöz sendrom ön tanısı ile takibe alındı. 4 yaşındayken kserotik deri üzerinde gelişen yüzeysel bül ve bül artıkları ortaya çıktı. 8 yaşında yapılan kardiyolojik incelemesinde sağ kalp boşluklarında dilatasyon, sağ ventrikül duvarında diskinezi ve polimorfik ektopek ventriküler aktivite izlendi. Periferik kandan yapılan genetik incelemede chr17q21.2 bölgesinde homozigot delesyon saptandı; bu delesyon JUP geninin 9–12. ekzonlarını kapsıyordu ve plakoglobin bütünlüğü ile desmozomal stabilite için kritik bir bölgeydi. Bu bulgular doğrultusunda hastaya Naxos hastalığı tanısı koyuldu.

Olgu 2: 2 yaşındaki erkek hasta, doğumdan beri devam eden kalıcı cilt kuruluğu ve saç çıkmaması şikayetleriyle kliniğimize başvurdu. Anne baba üçüncü derece akrabaydı. Hasta termde doğmuştu ve eritrodermik deri ile kırılğan ve anormal görünümlü saç bulguları nedeniyle yenidoğan döneminde bir hafta süreyle yenidoğan yoğun bakımda izlenmişti. Hastanın yeni doğan kız kardeşinde(Olgu 3) de benzer bulgular olduğu öğrenildi. Hastanın muayenesinde tüm vücutta ince deskuamasyonla birlikte yaygın kserozis, diffüz palmoplantar keratoderma, distal onikoliz ve alopesi universalis saptandı. Kaş ve kirpikler seyrekkti. Saçlı deri trikoskopisinde foliküler belirginlik ve foliküllerden çıkan kırık, distrofik saç shaftları izlendi. 7 yaşındayken periferik kandan yapılan genetik incelemede DSP geninde homozigot c.1445G>A (p.Cys482Tyr) varyantı saptandı. Bu bulgular ile hastaya Carvajal sendromu tanısı koyuldu ve pediatrik kardiyolojiye yönlendirildi. Yapılan kardiyolojik muayenede hafif triküs pit ve mitral yetmezlik dışında yapısal patoloji izlenmedi.

Olgu 3: Doğumdan beri şikayetleri olan kız hasta, cilt ku-

ruluğu ve saçların çıkmaması nedeniyle kliniğimizde izlenmekteydi. Hastanın ağabeyi (Olgu 2) benzer klinik özelliklere sahipti. İlk muayenesinde yaygın kserozis ve alopesi universalis saptanmış olup trikoskopik bulgular kardeşi ile benzerdi. Erken çocukluk dönemindeki takiplerde hastada palmoplantar keratoderma ve el ile ayak tırnaklarında hafif distal onikoliz gelişti. 3 yaşında yapılan genetik incelemede kardeşinde saptanan aynı DSP mutasyonu tespit edildi ve böylece Carvajal sendromu tanısı doğrulandı. Kardiyolojik değerlendirmede fizik muayene, ekokardiyografi, elektrokardiyografi ve holter monitörizasyonu normal bulundu.

Tartışma: KKS, kutanöz ve kardiyak bulgular ile prezente olabilen bir genodermatoz grubudur. Bu gruptaki hastalarda genellikle yünsü saç (woolly hair), palmoplantar keratoderma ve yaygın iktiyoz görülür. Üç gendeki mutasyonlar kardiyokutanöz sendromlara yol açabilir: DSC2, JUP ve DSP. Bu genlerin ürünü olan proteinlerin bazı izoformları kardiyak miyositlerde de eksprese edildiğinden deri bulgularına kardiyomiyopati eşlik edebilir. Çocukluk döneminde görülen yünsü saç bulgusu klinisyenlerde KKS şüphesi doğurur. Ancak olguların bir kısmında kıl şaftındaki hasarın şiddetine bağlı olarak yünsü saç yerine alopesi universalis görülebilmektedir. Bu yüzden, çocuklarda alopesi universalis, palmoplantar keratoderma ve iktiyoz birlikteliğinde KKS akla gelmelidir. Biz de olgularımız aracılığıyla desmoplakin ile ilişkili sendromların klinik spektrumunun anlaşılmasına katkıda bulunmayı ve bu sendromların atipik klinik sunumlarına dikkat çekmeyi amaçladık.

Anahtar Kelimeler: alopesi, iktiyoz, kardiyokutanöz, kardiyomiyopati, palmoplantar keratoderma

3 olguya ait klinik fotoğraflar.



Olgu 1’de alopesi universalis ve iktiyoz zemininde erode lezyonlar. Olgu 2 ve 3’de izlenen alopesi universalis ve palmoplantar keratoderma.

SS-05

KUTANÖZ GRANÜLOMLARIN ARDINDAKİ NADİR ETİYOLOJİ: TAP1 GEN MUTASYONU İLİŞKİLİ MHC SINIF 1 YETMEZLİĞİ

Aybike Buse Kalkay¹, Ayşe Deniz Yücelten¹, Leyla Cinel², İrem Memiş², Elif Karakoç Aydın³, Safa Barış³

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Anabilim Dalı, İstanbul

³Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Kutanöz granülomlar; enfeksiyöz etkenler, yabancı cisim reaksiyonları, otoimmün/otoinflamatuvar hastalıklar ve primer immün yetmezlikler gibi geniş bir etiyolojik spektrumda görülebilmektedir. TAP1 gen (OMIM#170260) mutasyonuna bağlı MHC Sınıf I yetmezliği, otozomal resesif kalıtlema geçen, nadir bir primer immün yetmezliktir. Primer immün yetmezlik tanılı hastalarda granülom saptanma prevalansı %1-4 olarak bildirilmiştir. TAP1 yetmezliği ilişkili kutanöz granülomlar ise 20’den az vaka da tanımlanmış olup sarkoidoz, otoimmün vaskülitler gibi diğer granümatöz hastalıklar ile karışabilmektedir. Bu olgu ile kutanöz granülom ayırıcı tanısında primer immün yetmezliklerin önemini vurgulamayı, klinik, histopatolojik özelliklerini ve alternatif tedavi seçeneklerini tartışmayı amaçladık.

Olgu: Bilinen TAP1 gen mutasyonuna bağlı MHC sınıf 1 yetmezliği sebebiyle takip edilen 8 yaş erkek hasta, 2 aydır olan burun ve ağız içerisindeki lezyonlar sebebiyle başvurdu. Fizik muayenesinde oral mukoza sert damak üzerinde aftöz lezyon, sol malar alanda, burun dorsusunda, lomber bölgede, kolda morumsu-eritemli papüller görüldü. İmmün yetmezliğe eşlik eden granülom, immün yetmezliğe eşlik eden egzama, herpes, mikobakteri, leishmania, mantar, sarkoidoz ön tanılarıyla 1 adet koldan ve 1 adet lomber bölgeden 4 mm punch biyopsi; 1 adet doku mikobakteri, piyogen ve mantar kültürü alındı. Doku kültüründe mikroorganizma izlenmedi. Histopatolojisinde koldan alınan örnekte yüzeyde ortokeratoz, epidermiste olağan bulgular, dermiste yüzeyel ve orta dermiste bir alanda interstisyel histiositik ve lenfositik inflamasyon, zayıf granülom formasyonu; lomber bölgeden alınan örnekte yüzeyde ortokeratoz, epidermiste olağan bulgular, dermiste subkutan yağ dokuda da izlenen tüm dermiste ksantomatöz histiositleri de içeren lenfositik inflamasyon ve zayıf granülom yapıları, subkutan yağ dokuda orta çaplı musküler damar duvarında da histiositik inflamasyon görüldü. İmmünohistokimya panelinde lenfoid hücrelerde CD8 immünespresyonu CD4’e oranla iki kat fazla görüldü. Konvansiyonel histokimya panelinde PAS/AB, EZN ve Grocott boyamalarında özellik izlenmedi. Bulgular kronik granümatöz dermatit olarak değerlendirilerek, olgu klinik ve histopatolojik bulgularla immün yetmezliğe eşlik eden granümatöz dermatit ile uyumlu olarak yorumlandı. Topikal tedavilerden yanıt alınamayan hastaya hidroksiklorokin 3

mg/kg/gün ve metilprednizolon 0,5 mg/kg/gün başlandı. Takiplerinde gövde ve ekstremitelerde yeni lezyonlar gelişti. Hidroksiklorokin dozu 5 mg/kg/gün'e çıkarıldı; yeterli yanıt alınamaması üzerine sulfasalazin 15 mg/kg/gün eklendi. Tedavinin ardından lezyonlarda gerileme izlendi.

Sonuç: TAP1 mutasyonuna bağlı MHC Sınıf I yetmezliği, oldukça nadir görülen primer immün yetmezlik tiplerinden olup hastalığın ilk bulgusu olarak kutanöz granülomlar karşımıza çıkabilmektedir. Klinik tablonun diğer granümatöz hastalıkları taklit etmesi tanısal güçlük yaratabilmektedir. Olgumuzda diğer granümatöz patolojilerden ayırımına yönelik yapılan tetkiklerde; lezyonlardan alınan doku kültürlerinde üreme saptanmaması, PPD/Quentiferon testi negatifliği, histopatolojik incelemede CD8 lenfosit baskınlığı ve zayıf granülom formasyonunun görülmesi, konvansiyonel histokimya panelinde mikroorganizma saptanmaması tanıyı desteklemektedir. Literatürde Rubella virüs ilişkili olgular bildirilmiş olup ilgili kitlerin olmaması sebebiyle hastamızda değerlendirilememiştir. TAP1 yetmezliğine bağlı kutanöz granülomlar için standart bir tedavi yaklaşımı olmamakla birlikte sistemik ve topikal kortikosteroidler, IVlg ve çeşitli immünomodülatör ajanlar kullanılabilmektedir. Olgumuzda hidroksiklorokin ile metilprednizolon kombinasyonuna yanıt alınamamış; sulfasalazin eklenmesi sonrasında lezyonlarda belirgin gerileme görülmüştür. Literatürde TAP1 yetmezliğine bağlı kutanöz granülomlarda sulfasalazin kullanımı daha önce bildirilmemiş olup dirençli olgularda alternatif tedavi seçeneği olarak öne çıkabilir.

Sonuç olarak; çocukluk çağında ortaya çıkan kutanöz granülomlarda TAP1 yetmezliği gibi primer immün yetmezliklerin ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmasının yanlış tanı ve tedavilerden kaçınma noktasında önemli olduğunu düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Granülom, TAP1 mutasyonu, primer immün yetmezlik

Resim 1



Yüzde yer alan kutanöz granülomlar Üst: Tedavi öncesi Alt: Tedavi sonrası

SS-06

ATOPIK DERMATİT TANILI ADOLESANLARDA BİLİNÇLİ FARKINDALIK İÇSELLEŞTİRİLMİŞ DAMGALANMAYA KARŞI KORUYUCU BİR FAKTÖR OLABİLİR Mİ? – 255 HASTALIK ÇOK MERKEZLİ PROSPEKTİF ÇALIŞMA

Tubanur Çetinarslan¹, Muhammed Ali Mergen¹, Aylin Türel Ermertcan¹, Öznur Bilaç², Beyhan Cengiz Özyurt³, Sevgi Kulaklı⁴, Nihal Sarı⁵, İsa An⁶, Ayşe Akbaş⁷, Arzu Ferhatosmanoğlu⁸, Zeynep Karaca Ural⁹, Ayşe Deniz Yücelten¹⁰, Erhan Topal¹⁰, Serap Köran Karadoğan¹¹, Esra Kıratlı Nalbant¹², Özlem Su Küçük¹³, Rabia Öztaş Kara¹⁴, Mustafa Tosun¹⁵, Zeynep Topkarcı¹⁶, Duygu Yılmaz¹⁷, Zeynep Şengül Emeksiz¹⁸, Muazzez Çiğdem Oba¹⁹, Hayriye Sarıcaoğlu²⁰, Ümmühan Şeker²⁰, Burçe Can Kuru²¹, Dilara İlhan Erdil²², Kadir Küçük²², Selda Pelin Kartal²², Andaç Salman²³

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Manisa, Türkiye

²Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Manisa, Türkiye

³Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Ana Bilim Dalı, Manisa, Türkiye

⁴İstanbul Medipol Mega Üniversite Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

⁵Giresun Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Giresun, Türkiye

⁶Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, Şanlıurfa, Türkiye

⁷Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

⁸Karadeniz Teknik Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Trabzon, Türkiye

⁹Atatürk Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Erzurum, Türkiye

¹⁰Marmara Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

¹¹Bakırçay Üniversitesi Cigli Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

¹²Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

¹³Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

¹⁴Sakarya Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Sakarya, Türkiye

¹⁵Sivas Cumhuriyet Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Sivas, Türkiye

¹⁶Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

¹⁷Ağrı Patnos Devlet Hastanesi, Pediatri Kliniği, Ağrı, Türkiye

¹⁸Ankara Şehir Hastanesi, Pediatrik Alerji ve İmmünoloji Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

¹⁹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²⁰Bursa Uludağ Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa, Türkiye

²¹İstanbul Sultan Abdülhamid Han Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı,

İstanbul, Türkiye

²²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

²³Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Atopik dermatit tanısı (AD) olan adolesanlarda yaşam kalitesinde (YK) belirgin bozulma ve içselleştirilmiş damgalanma dahil olmak üzere önemli psikososyal yük görülebilir. Bilinçli farkındalık olası koruyucu bir psikolojik faktör olarak öne sürülmekle birlikte, adolesan AD'de; özellikle ebeveyn bilinçli farkındalığını da içeren kanıtlar sınırlıdır.

Amaç: AD'li adolesanlarda içselleştirilmiş damgalanma riskini değerlendirmek, adolesan ve aile YK etkilenimini nicelelendirmek ve damgalanma ve bilinçli farkındalık ile klinik/sosyodemografik değişkenler arasındaki ilişkileri incelemek.

Yöntem: Bu prospektif, çok merkezli gözlemsel çalışmada (22 merkez; Kasım 2024–Mayıs 2025), Hanifin–Rajka kriterlerine göre klinik olarak AD tanısı alan adolesanlar ve ebeveynleri dahil edildi. Hastalık şiddeti SCORAD ve EASI ile değerlendirildi (SCORAD: hafif <25, orta 25–50, şiddetli >50). Adolesanlarda AD'ye uyarlanmış içselleştirilmiş Ruhsal Hastalık Damgalanması Ölçeği (ISMI-AD), Adolesanlar için Bilinçli Farkındalık ve Dikkat Ölçeği (MAAS-A) ve Çocuk Dermatoloji Yaşam Kalitesi İndeksi (CDLQI); ebeveynlere Aile Dermatoloji Yaşam Kalitesi İndeksi (FDLQI) ve Adolesan ve Yetişkin Bilinçli Farkındalık Ölçeği (AAMS) uygulandı. Uygun parametrik/nonparametrik testler ve Spearman korelasyon analizleri kullanıldı.

Bulgular: Toplam 255 adolesan dahil edildi (ortalama yaş 14.6±1.8 yıl; %47.8 erkek). Medyan CDLQI ve FDLQI sırasıyla 8 (0–27) ve 9 (0–29) olup EASI arttıkça bozulma gösterdi (her ikisi için $p<0.001$) ve SCORAD şiddet grupları arasında anlamlı farklılık saptandı (CDLQI $p=0.021$; FDLQI $p=0.031$). Medyan ISMI-AD 47.0 (12–98) idi ve cinsiyete göre farklılık göstermedi ($p=0.45$). ISMI-AD skorları adolesan ve aile YK bozulması ile pozitif ilişkiliydi (her ikisi için $p<0.001$) ve ergen bilinçli farkındalığı (MAAS-A) ile ters ilişkiliydi ($p<0.001$). Damgalanma, daha yüksek hastalık şiddeti (SCORAD $p=0.002$; EASI $p<0.001$) ve daha düşük tanı yaşı ile ilişkiliydi ($p=0.011$). MAAS-A erkeklerde daha yüksekti ($p=0.035$), ebeveyn bilinçli farkındalığı (AAMS) ise kız hastaların ebeveynlerinde daha yüksekti ($p=0.009$). Bilinçli farkındalık düzeyleri SCORAD şiddet grupları arasında farklılık göstermedi (tümü için $p>0.05$). Baş-boyun tutulumu ergen YK'sinde daha fazla bozulma ile ilişkiliydi (CDLQI $p=0.015$) ancak içselleştirilmiş damgalanma artışı ile ilişkili değildi. Düşük sosyoekonomik durum daha kötü YK ve daha yüksek damgalanma ile ilişkiliydi (tümü için $p<0.002$).

Sonuç: AD'li adolesanlarda içselleştirilmiş damgalanma, ergen ve aile YK'sindeki bozulma ile yakından ilişkili olup hastalık şiddeti ve daha erken tanı yaşı ile artmaktadır. Daha yüksek ergen bilinçli farkındalığı, klinik şiddetten bağımsız olarak daha düşük içselleştirilmiş damgalanma ile ilişkili bulunmuştur; bu bulgu, dermatolojik bakıma ek olarak bilinçli farkındalık temelli psikososyal değerlendirme ve müdahalelerin olası yararına işaret etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Atopik Dermatit, Adolesanlar, İçselleştirilmiş Damgalanma, Bilinçli Farkındalık, Yaşam Kalitesi

SS-07

İNİFANTİL HALO SKALP RİNG (BEBEKLİĞİN SAÇLI DERİDE HALKA ŞEKLİ ALOPESİSİ): GEREKSİZ TANISAL GİRİŞİMLERDEN KAÇINMADA KLİNİK FARKINDALIĞIN ÖNEMİ

Simge Bayral, Rebiay Kıran

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi hastalıkları A.B.D, Kocaeli

Amaç: İnfanitil halo skalp ring (bebekliğin saçlı deride halka şekilli alopesisi), bebeklerde nadir görülen, benign ve kendini sınırlayan bir alopesi nedenidir. Klinik olarak doğumsal diğer alopesi nedenleri ile karışabilmesi ailede belirgin kaygıya ve gereksiz invazif tanısall girişimlere yol açabilmektedir. Bu olgu ile hastalığın iyi huylu seyri, spontan gerileme potansiyeli ve uygun klinik yaklaşımın önemi vurgulanmıştır.

Olgu: İki yıl dört aylık erkek hasta, doğumdan itibaren mevcut olan alopesik alan nedeniyle başvurdu. Dermatolojik muayenede oksipitotemporal bölgede yarım daire şeklinde lineer alopesik yama izlendi (Figür 1). Hastanın sezaryen ile doğduğu, 20 günlükken enfeksiyon nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatış öyküsü olduğu öğrenildi. Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin 11.4 g/dL olup TSH, ferritin, vitamin B12 ve folik asit düzeyleri normal sınırlarda saptandı. Ek olarak saçlı deri verteksinde milimetrik alopesik maküller de izlendi. Sistemik muayenede ek patoloji saptanmadı.

Klinik bulgular doğrultusunda hastada infanitil halo skalp ring tanısı düşünüldü. Aileye hastalığın benign doğası ve spontan düzelme olasılığı hakkında bilgilendirme yapılarak invazif tanısall işlemleri planlanmadı ve izlem önerildi.

Bulgular: İzlem sürecinde ana lezyonda progresyon izlenmedi. Aile kaygısında belirgin azalma gözlemlendi. Bir ay sonra kontrol önerilmiş olup hasta henüz kontrole başvurmamıştır.

Tartışma: İnfanitil halo skalp ring, yenidoğan döneminde saçlı derinin doğum sırasında serviks veya maternal pelvik yapılarla uzun süreli basısına bağlı gelişen lokal iskemi sonucu ortaya çıktığı düşünülen nadir bir alopesi formudur. Literatürde bugüne kadar yaklaşık 30–40 civarında olgu bildirilmiş olup hastalığın gerçek insidansı bilinmemektedir ve spontan gerileme eğilimi nedeniyle muhtemelen olduğundan daha az tanınmaktadır. Klinik olarak çoğunlukla parieto-okspital bölgede halka veya lineer konfigürasyonda alopesik alan ile karakterizedir.

Bildirilen olguların büyük kısmında alopesi non-skatrisyel karakterde olup zaman içinde spontan saç çıkışı geliştiği bildirilmiştir. Bu nedenle çoğu hastada aktif tedavi gerekmemekte, izlem ve aile bilgilendirmesi yeterli kabul edilmektedir. Bununla birlikte nadiren doğum travmasına bağlı gelişen nekrotik veya hemorajik “kaput suksedenum” sonrası saç foliküllerinde kalıcı hasar oluşması nedeniyle skarlaşan alopesi gelişen olgular da bildirilmiştir. Ayrıca halo skalp ringin klinik ayırıcı tanısında aplazia kutis konjenita ve diğer konjenital alopesilerde yer almaktadır. Bu olguda tipik klinik gö-

rünüm ve stabil seyir nedeniyle izlem tercih edilmiştir.

Sonuç: Infantil halo skalp ring benign ve kendini sınırlayan bir durumdur. Tipik klinik özelliklerin tanınması gereksiz invazif tetkik ve tedavilerden kaçınılmasını sağlar ve aile kaygısını azaltır. Klinik farkındalık, uygun bilgilendirme ve izlem çoğu olguda yeterlidir.

Kaynakça

Üstüner P, Balevi A, Özdemir M, Türkmen İ. Persistent halo scalp ring alopecia in a 9 months old infant: case report. Türkiye Klinikleri J Dermatol. 2017;27(1):1–5.

Tanzi EL, Hornung RL, Silverberg NB. Halo scalp ring: a case series and review of the literature. Arch Pediatr Adolesc Med. 2002;156(2):188–190.

Kulhari M, Pathak P, Singh PK. Halo scalp ring: an undiagnosed neonatal scalp alopecia. Int J Res Dermatol. 2024;10(1):50–52.

Heugel J, Spiro D, Meckler GD. Halo scalp ring with purulent drainage in a newborn. Pediatr Emerg Care. 2010;26(1):46–47.

Martín JM, Jordá E, Alonso V, Villalón G, Montesinos E. Halo scalp ring in a premature newborn and review of the literature. Pediatr Dermatol. 2009;26(6):706–708.

Anahtar Kelimeler: infantil halo skalp ring, neonatal alopesi, non-sikatrisyal alopesi

Figür 1



Oksipitotemporal bölgede yarım daire şeklinde lineer alopesi.

SS-08

ALTI AYLIK BİR BEBEKTE KULAK LOBÜLÜNDE PİLOMATRİKOMA: NADİR BİR OLGU SUNUMU

Ali Osman Metintaş¹, Mahir Dıgış²

¹Ağrı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Ağrı

²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı, Elazığ

Amaç: Pilomatrikoma (kalsifiye epitelyoma), kıl folikülü matris hücrelerinden köken alan nadir bir benign deri tümörüdür. Tüm kutanöz neoplazmların %0,12'sini oluşturur ve en sık baş-boyun bölgesinde görülür. Ancak kulak lobülü yerleşimi son derece nadir olup literatürde sınırlı sayıda olgu bildirilmiştir. Özellikle süt çocukluğu döneminde kulak lobülü yerleşimli pilomatrikoma oldukça istisnai bir durumdur. Bu olguda, altı aylık bir erkek bebekte sağ kulak lobülünde gelişen ve dermoskopik bulgular eşliğinde değerlendirilen bir pilomatrikoma olgusunun sunulması amaçlanmıştır. **Yöntem:** Altı aylık erkek bebek, sağ kulak lobülünde yaklaşık 10 gündür mevcut olan, giderek büyüyen mavi-kırmızı renkli sert nodüler lezyon şikayetiyle dermatoloji polikliniğine başvurdu (Resim1). Özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Dermatolojik muayenede sağ kulak lobülünde yaklaşık 1 cm çapında, sert kıvamlı, üzeri eritemli, mavi-mor renkli, ağrısız, mobil subkutan nodül saptandı. Dermoskopik incelemede lezyonun merkezinde eritemli, mavi-mor homojen alan ile ortada turuncu yapısız alan izlendi; yer yer beyaz klodlar (kalsifikasyona karşılık gelen) ve periferde çevreleyen dallanan damarlanmalar dikkati çekti (Resim1). Ön tanımlar arasında epidermoid kist, dermoid kist, infantil hemanjiom ve pilomatrikoma düşünüldü. Hasta cerrahi eksizyon amacıyla kulak burun boğaz (KBB) bölümüne yönlendirildi. **Bulgular:** KBB bölümü tarafından kitle eksize edildi. Makroskopik incelemede 2x1,5x1 cm boyutlarında krem-kahverenkli doku örnekleri elde edildi. Histopatolojik incelemede matür adipoz doku içinde neoplastik lezyon izlendi. Neoplastik yapı, periferde bazaloid hücre proliferasyonu ve merkezde nükleuslarını kaybetmiş gölge (shadow) hücrelerden oluşmaktaydı. Araya uzanan fibröz septalar üzerinde multinükleer dev hücreler ve inflamatuvar hücreler içeren odaklar mevcuttu. Geniş alanlarda kalsifikasyon saptandı. Hücresel atipi ve maligniteyi düşündürecek bulgu izlenmedi. Patolojik tanı pilomatrikoma/kalsifiye epitelyoma olarak raporlandı. Postoperatif 10. gün kontrolünde yara iyileşmesi sorunsuz seyretti ve nüks bulgusu gözlenmedi (Resim 1). **Sonuç:** Pilomatrikoma, süt çocukluğu döneminde kulak lobülü yerleşimli olduğunda klinik olarak epidermoid kist, dermoid kist veya infantil hemanjiom ile kolaylıkla karışabilir. Literatürde kulak lobülü yerleşimli pilomatrikoma olguları sınırlı sayıda bildirilmiş olup pinna yerleşimli olguların tüm pilomatrikomaların yalnızca %4,5'ini oluşturduğu belirtilmiştir (1). Benzer şekilde kulak lobülünde pilomatrikomanın sıklıkla yanlış tanı aldığı ve ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmesi gerektiği vurgulanmıştır (2). Olgumuz, altı aylık bir bebekte kulak lobülünde pilomatrikoma gelişiminin mümkün olduğunu göstermekte ve pediatrik yaş grubunda kulak lobülü kitlelerinin ayırıcı tanısında pilomatrikomanın akıldan tutulması gerektiğini desteklemektedir. Dermoskopik incele-

leme, özellikle kalsifikasyona karşılık gelen beyaz noktalar ve periferik dallanan damarlanma paterni ile tanıya yönelik noninvaziv bir değerlendirme aracı olarak katkı sağlayabilir. Tedavide tam cerrahi eksizyon küratiftir ve nüks oranı %0-3 arasında bildirilmiştir (1).

KAYNAKLAR

1. Timna CJ, Chandrika D. Pilomatricoma in the pinna: a case report. Int J Otorhinolaryngol Head Neck Surg. 2019;5(1):199-201.
2. Akhoundian Yazd M, Mousavi Mohammadi E, Afzalzade M. Auricle pilomatricoma in ear lobule: a case report. Iran J Otorhinolaryngol. 2023;35(2):97-99.

Anahtar Kelimeler: Dermoskopi, kulak lobülü, pilomatricoma, süt çocuğu

resim 1



SS-09

GRAFT VERSUS HOST HASTALIĞININ NADİR BİR ORAL BULGUSU: YÜZEYEL MUKOSEL

Ahmet Ataş, Ayşe Deniz Yücelten

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Ana Bilim Dalı, İstanbul

Giriş-Amaç: Yüzeysel mukoseller (YM), oral mukozada görülen küçük, translüsen, gergin karakterde tek veya multipl olabilen veziküllerdir. YM oral liken planus, Graft Versus Host hastalığı (GVHH), alerjik stomatit ve baş-boyun radyoterapisi ile ilişkilendirilmiştir. Burada kronik granülomatöz hastalık nedeni ile takip edilen ve allojenik kemik iliği transplantasyonu sonrası GVHH gelişen bir hastada görülen multipl yüzeysel mukoseller çok bilinmeyen bir tablo olması nedeniyle sunulmaktadır.

Olgu: 17 yaş erkek hasta, 5 aydır olan oral mukoza lezyonları nedeniyle görüldü. Kronik granülomatöz hastalık nedeniyle Ekim 2024'te allojenik kemik iliği transplantasyonu yapılan hasta gastrointestinal ve deri GVHH ile dış merkez tarafından takip edilmekteydi. Pediatri kliniği tarafından ateş, üst solunum yolu semptomları ve nazofaringeal aspiratta Influenza A pozitifliği nedeniyle interne edildi. Sistemik olarak ampisilin-sulbaktam, oseltamivir, sulfaperazon, teikoplanin; topikal olarak oral mukozaya nistatin gargara ve benzydamin gargara kullanılmaktaydı. Oral mukoza lezyonlarının zaman zaman spontan gerilediğini ve tekrarladığını tarif etmekteydi. Fizik muayenesinde yumuşak damakta mukoza renginde, parlak görünümlü milimetrik multipl veziküller lezyonlar izlendi. Klinik olarak YM tanısı konuldu. Ek tedavi önerilmedi. Histopatolojik inceleme planlandı ancak hasta solunum yetmezliği sebebiyle exitus olduğundan yapılamadı.

Tartışma: YM ve GVHH arasındaki ilişki güçlü olup Treister ve ark.(1) tarafından yapılan çalışmada 331 GVHH hastası değerlendirilmiş ve 141 hastada YM saptanmıştır. Heguedusch ve ark.(2) tarafından yapılan başka bir çalışmada incelenen 16 YM olgusunun 4'ünde GVHH mevcuttur.

YM en sık yumuşak damak, retromolar bölge, labial mukoza ve bukkal mukozada görülür. Lezyonlar genellikle asemptomatiktir. Spontan rüptüre olma ve tekrar etme eğilimindedir, spontan rüptür sonrası ağrılı yüzeysel erozyonlar olabilir. YM epitel ile bağ dokusu arasındaki aralıktaki subepitelial sialomüsin ekstrasvazasyonuna karşılık gelir. Etiyopatogeneizde, tükürük kanallarında artmış intraduktal basıncın obstrüksiyon ya da rüptüre yol açması veya likenoid inflamasyonun tükürük kanallarını tıkayarak veya hasara neden olarak YM oluşumuna neden olabileceği öne sürülmüştür. Histopatolojik olarak, granülasyon dokusu ile çevrili ekstrasvaze müsin içeren psödokistik bir kavite şeklinde izlenir. Ekstrasvaze müsin içerisinde sıklıkla epiteloid köpüksü histiyositler, akut ve kronik inflamatuvar hücreler ile ekstrasvaze eritrositler gözlenir.

Kendi kendini sınırlayan karakteri nedeniyle ve özellikle semptomsuz olgularda biyopsi veya tedaviye gerek olmadı-

ğı düşünülmektedir. Semptomatik durumlarda tedavi seçenekleri arasında topikal kortikosteroidler, topikal kalsinörin inhibitörleri, kriyoterapi, CO₂/ Nd:YAG lazer, cerrahi eksizyon yer alır. YM'nin yeterince tanınmaması nedeniyle pemfigus ve pemfigoid grubu hastalıklar, büllöz liken planus, rekürren herpes, aftöz stomatit gibi birçok veziküler hastalık ile karışabilir.

Sonuç: Bu olgu hem YM tanısına hem de YM ve GVHH ilişkisine dikkat çekmek amacıyla paylaşılmıştır. YM kolay rüptüre olduğundan ve sıklıkla diğer mukozal lezyonlarla karışabildiğinden atlanabilen bir tanı olup klinisyenlerin bu antiteyi tanınması son derece önemlidir.

Anahtar Kelimeler: GVHH, Kronik granülamatöz hastalık, Yüzeysel mukosel, Vezikül

Resim 1



Resim 1: Yumuşak damakta mukoza renginde, parlak görünümlü milimetrik multipl veziküler lezyonlar.

POSTER BİLDİRİLER

EP-01

ATAKSİ-TELANJIEKTAZİDE LUPUS VULGARİSİ TAKLİT EDEN KUTANÖZ GRANÜLOMLAR: OLGU SUNUMU VE TANISAL YAKLAŞIM

Hilmi Kılınç¹, Ayça Kıyıkım², Esra Yücel², Övgü Aydın Ülgen³, Ayşe Mine Öneren Men³, Muazzez Çiğdem Oba Kaymaz¹

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Ana Bilim Dalı, İstanbul

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

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul

Giriş-Amaç: Ataksi-telanjiektazi (AT), ilerleyici serebellar ataksi, değişken derecede immün yetmezlik ve okülökutanöz telanjiektaziler ile karakterize otozomal resesif bir kromozomal instabilite sendromudur. AT dâhil bazı primer immün yetmezliklerde enfeksiyöz olmayan kutanöz granüloamatöz lezyonlar görülebilmektedir. Bu lezyonlar klinik ve histopatolojik olarak lupus vulgaris ile karışabilmektedir. Bu olguda, AT zemininde gelişen ve lupus vulgarisi taklit eden kutanöz granülomların oluşturduğu tanisal güçlüğü vurgulanması amaçlanmıştır.

Olgu: Bilinen AT tanısı olan altı yaşındaki kız hasta, son altı aydır sol kolda devam eden eritemli, endüre plaklar nedeniyle Çocuk Allerji ve İmmünoloji bölümünden kliniğimize yönlendirildi. Dermatolojik muayenede sol üst ekstremitede düzensiz sınırlı, eritemli, belirgin skuamli, yer yer santral atrofi ve sarımsı-kahverengi renk değişikliği içeren, hafif endüre plak izlendi (Figür 1). Dermoskopik incelemede turuncu-kahverengi yapısız alanlar, üzerlerinde lineer-düzensiz ve dallanma gösteren damar yapıları ile eşlik eden yüzeysel skuamlanma izlendi. Otoimmün belirteçler, vaskülit paneli ve viral serolojiler negatif bulundu. Sarkoidoz; üveit ve hiler adenopati yokluğu ile dışlandı. Alfa-fetoprotein düzeyi yüksek saptandı ve immünolojik incelemede ağır hipogammaglobulinemi ile belirgin IgM yüksekliği izlenmesi bulguların AT ile uyumlu olduğunu düşündürdü. Lezyondan histopatolojik inceleme amacıyla alınan 4 mm punch biyopsi örneğinde epiteloid hücreler, multinükleer dev hücreler ve fokal nekroz içeren granüloamatöz dermatit saptandı. Ziehl-Neelsen ve periyodik asit-Schiff boyamaları negatifti. Parafin bloktan yapılan polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) incelemesinde Mycobacterium tuberculosis kompleks DNA'sı saptanmadı.

Tartışma-Sonuç: AT'ye eşlik eden kutanöz granülomlar klinik ve histopatolojik olarak lupus vulgarisi taklit edebilir. İmmün yetmezlikli pediatrik hastalarda granüloamatöz lezyon varlığında kutanöz tüberküloz mutlaka moleküler yöntemlerle dışlanmalıdır. Bu olguda PCR sonucunun negatif saptanması üzerine enfeksiyöz etiyoloji ekarte edilmiştir. Granüloma annulare ve nekrobiyozis lipoidika klinik ve histolojik özellikler açısından uyumsuz bulunmuş, sarkoidoz klinik ve laboratuvar bulgularıyla dışlanmıştır. AT hastalarında kutanöz granülom sıklığı yaklaşık %10 olup kadınlar-

da ve IgM yüksekliği bulunanlarda daha sık bildirilmektedir. Patogeneizde naif T hücre eksikliği ve gama-delta ($\gamma\delta$) T hücre aktivitesinin rol oynadığı düşünülmektedir. İmmün yetmezlikli pediatrik hastalarda granüloamatöz lezyon varlığında enfeksiyöz nedenler sistematik olarak araştırılmalı ve uygun moleküler tanı yöntemleri kullanılmalıdır. Erken tanı, gereksiz antimikrobiyal tedavilerin önlenmesi ve doğru immünolojik yönlendirme açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-telanjiektazi, Kutanöz granülom, Moleküler tanı

Figür 1



Sol üst ekstremitede düzensiz sınırlı, eritemli, skuamli ve santral atrofik alanlar içeren hafif endüre plak

EP-02

PEDİATRİK VE ADÖLESAN EPİDERMOLİZİS BÜLLOZA OLGULARINDA TOPIKAL B-VEC UYGULAMASI: VAKA SERİSİ

Sıla Şahin, Bahadır Bayrak, Simge Gürpınar, Ömer Faruk Şimşek, Ayşe Öktem

Ankara Üniversitesi, Dermatoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Giriş : Distrofik epidermolizis bülloza (DEB), COL7A1 gen mutasyonlarına bağlı olarak gelişen, tip VII kollajen yapımında bozuklukla karakterize, nadir kalıtsal bir büllöz hastalıktır ve kronik, tekrarlayan yaralarla seyreder. Güncel tedavi yaklaşımları büyük ölçüde destekleyici nitelikte olup, persistan yaralar önemli bir tedavi zorluğu oluşturmaktadır. Beremagene geperpavec (B-VEC), fonksiyonel COL7A1 genini doğrudan etkilenen deriye taşıyan, tekrarlanabilir topikal Herpes simpleks virüs tip 1 temelli bir gen tedavisidir ve lokal tip VII kollajen ekspresyonunu artırarak yara iyileşmesini destekler. Bu çalışmada, topikal B-VEC ile tedavi edilen üç DEB hastasının izlem sonuçları; yara iyileşmesi, ağrı, yaşam kalitesi ve tedavi tolerabilitesi açısından sunulmaktadır.

Olgu Serisi: Distrofik epidermolizis bülloza tanılı, yaşları 8, 14 ve 19 olan üç hasta haftalık topikal beremagene geperpavec (B-VEC) ile tedavi edildi. İzlem süreleri sırasıyla 29, 24 ve 12 hafta idi. Klinik değerlendirme; yara iyileşmesi, yara kapanma süresi, vizüel analog skala (VAS) ile değerlendirilen ağrı, Çocuk Dermatoloji Yaşam Kalitesi İndeksi (CDLQI), yara pansuman sıklığı ve tedaviye bağlı yan etkileri içermektedir. İzlem süresince seri klinik fotoğraflar elde edildi. VAS skorları; Hasta 1'de 24. haftada 9'dan 3'e, Hasta 2'de 20. haftada 6'dan 5'e ve Hasta 3'te 12. haftada 3'ten 1'e geriledi. CDLQI skorları, Hasta 1 ve 3'te 9 olup yaşam kalitesi üzerinde orta düzeyde etkiyi göstermekteydi.

Tartışma: Tüm hastalarda yara iyileşmesi doğrusal bir seyir izlemekten ziyade dalgalı bir patern göstermiş; izlem süresince iyileşme ve yeniden açılma dönemleri gözlenmiştir. Bununla birlikte, zaman içinde genel yara kalitesinde belirgin iyileşme izlenmiş; eritemde azalma, lezyonların daha yüzeyle hale gelmesi, iyileşme süresinde kısalma ve pansuman gereksiniminde azalma saptanmıştır. Konvansiyonel yara bakımına kıyasla ortalama yara kapanma süresinin yaklaşık 7–10 günden ~3 güne gerilediği dikkati çekmiştir.

Topikal B-VEC tedavisi, tüm hastalarda VAS skorlarındaki iyileşmelerle uyumlu olarak ağrıda azalma ile de ilişkilendirilmiştir. Ciddi yan etki gözlenmemiş; tedaviye bağlı reaksiyonlar uygulama sırasında 1–2 dakika süren geçici yanma ve kaşıntı ile sınırlı kalmış, ayrıca geçici yara eksüdasyonu izlenmiştir.

Sonuç: Topikal beremagene geperpavec (B-VEC), distrofik epidermolizis bülloza hastalarında yara iyileşmesi ve ağrı üzerinde klinik olarak anlamlı iyileşmeler ile ilişkili bulunmuştur. Yara iyileşmesi dalgalı ve doğrusal olmayan bir seyir izlemekle birlikte, tekrarlayan tedavi uygulamaları ile genel deri kalitesinde progresif iyileşme, eritemde azalma, daha yüzeyle nüks eden lezyonlar, daha hızlı yara kapanması ve pansuman gereksiniminde azalma gözlenmiştir. Hasta 1 ve

3'te saptanan CDLQI skorlarının 9 olması, hastalığın yaşam kalitesi üzerindeki orta düzeyde etkisini ortaya koymakta ve hem yara iyileşmesini hem de günlük yaşam fonksiyonlarını hedefleyen tedavi yaklaşımlarının önemini vurgulamaktadır. Tekrarlayan topikal B-VEC uygulaması, rutin klinik pratikte distrofik epidermolizis bülloza için umut verici bir tedavi seçeneği olabilir; ancak daha geniş deneyim ve daha uzun süreli izlem gereklidir.

Kaynaklar:

- 1- Tang JY, ve ark. Topical beremagene geperpavec (B-VEC) for dystrophic epidermolysis bullosa. N Engl J Med. 2022;387:2211–2219.
- 2-Bruckner-Tuderman L. Dystrophic epidermolysis bullosa: pathogenesis and clinical features. J Invest Dermatol.
- 3-McGrath JA, ve ark. Epidermolysis bullosa. Nat Rev Dis Primers. 2020;6:78.
- 4-Finlay AY, Khan GK. Children's Dermatology Life Quality Index (CDLQI): a simple practical measure. Br J Dermatol. 1995;132:942–949.



Topikal B-VEC ile tedavi edilen üç hastanın klinik seyri.

Hasta 1: Sırt bölgesinde başlangıç, 12. ve 24. hafta görüntülerinde dalgalı iyileşme paterni.

Hasta 2: Diz bölgesinde başlangıç, 12. ve 24. hafta görüntülerinde eritemli zemin üzerinde başlangıçta bül formasyonu; izlem süresince nüks izlenmemiştir.

Hasta 3: Yaygın gövde tutulumunda zaman içinde lezyon boyutlarında azalma; seçilmiş bir lezyon daire içinde öne çıkarılmıştır.

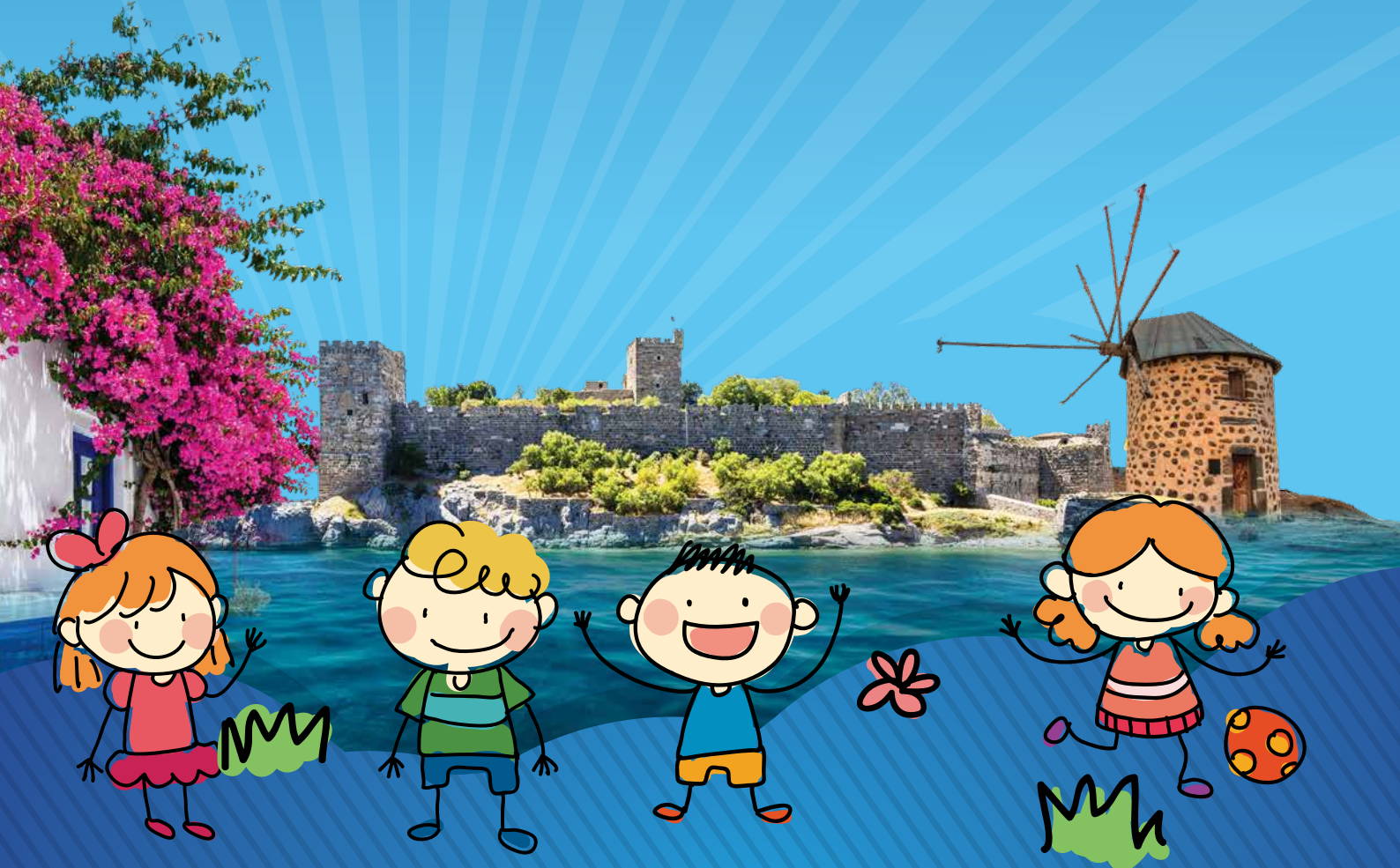
Organizasyon Sekretaryası



FİGÜR KONGRE ORGANİZASYONLARI VE TİC. A.Ş.

Tel: 0 212 381 46 00

E-mail: pediatricdermatoloji@figur.net



www.pediatricdermatoloji2026.org