

Bildir No: P-39

Süt Dişı Dökülmesinde Gecikme, Tekrarlayan Pulmoner Enfeksiyon ve Egzama ile Tanı Alan Job Sendromlu Olgu

Hürmet Küçükkatırcı¹

¹Kapadokya Üniversitesi Beslenme ve Diyetetik

Hiper Ig E sendromu (HIES) olarak da adlandırılan ‘‘Job Sendromu’’: Yükselmiş Ig E (> 2,000 IU/mL) ve eozinofili, egzama, tekrarlayan deri hastalıkları ve pulmoner enfeksiyonlar ile karakterize, nâdir görülen, kompleks immün yetmezlik sendromudur. Sendrom, otozomal dominant veya otozomal resesif şekilde görülebilir. STAT3 mutasyonu sonucunda meydana gelen otozomal dominant Hiper Ig E sendromu; inflamasyon ve bağ dokusu, iskelet, damar yapısı ve dental anormalliklerle ile karakterizedir. Otozomal resesif HIES sendromu ise DOCK8’de meydana gelen mutasyon sonucunda oluşur ve otozomal resesif HIES sendromlu hastalar genellikle viral deri enfeksiyonlarına daha yatkındır. Hastalığın prevalansı erkekler ve kadınlar için aynıdır. 9 yaşındaki erkek hasta kliniğe ateş, öksürük, balgam, kulak akıntısı, baş ağrısı, tekrarlayan pulmoner enfeksiyon ve egzama şikâyeti ile başvurdu. Hastanın; aile öyküsü alındı, geçmiş tıbbî kayıtları incelendi, fizikî muayenesi yapıldı, akciğer grafisi çekildi, tam kan sayımı yapıldı ve hastanın serum Ig E seviyesi ölçüldü. Aynı zamanda, hastaya dental muayene de yapıldı. Hastanın Ig E düzeyi: 2,826 IU/ml idi. Hastanın Ig E düzeyinin bu denli yüksek olması, bu duruma egzama ve tekrarlayan pulmoner enfeksiyonların eşlik etmesi ve hastanın süt dişlerinin henüz dökülmemiş olması ‘‘Job Sendromu’’nun bulgularını düşündürdü. Bu durumun sonucunda, hastanın ‘‘Grimbacher Kriteri’’ skorunun hesaplanmasına karar verildi. Hastanın ‘‘Grimbacher Kriteri’’ skorunun 36 olarak hesaplanması ile birlikte hastanın tanısı doğrulandı. Yüksek serum Ig E seviyesi, diş anormallikleri, tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlar ve egzama ‘‘Job Sendromu’’nun tipik, klinik özellikleridir. Vaka, sendromun nâdir görülmesinden kaynaklı tanı koyma güçlüğüünün ve tanı koyma süresindeki gecikmenin önlenmesine katkıda bulunmak amacıyla hazırlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: { Egzama, Dental anormallik, Job sendromu, Pulmoner enfeksiyon, Hiper Ig E sendromu }