

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 145

145.On beş yıldır ailevi Akdeniz ateşi tanısıyla 2 mg/gün kolşisin tedavisi altında olan 36 yaşındaki erkek hasta, ayda bir tekrarlayan peritonit atakları nedeniyle başvuruyor. Ataklar arası dönemde CRP değeri 6 kat kadar yüksek seyreden ve 1.200 mg/gün proteinüri tespit edilen hastada tedavi değişikliği düşünülüyor.

Bu hastada aşağıdaki ilaçlardan hangisi öncelikli olarak tedaviye eklenmelidir?

- A) Anti-TNF α
- B) Anti-IL-1
- C) Anti-IL-6
- D) Anti-IL-17
- E) Anti-CD20

Doğru Cevap:B

DERS NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

(Bu referanslar; soru kitabı Tüm Tus Soruları, Kamp notlarımız ya da non spesifik slaytlardan DEĞİL, sadece güncel ders notlarımızdan verilmiştir. Bu notları şubelerimizde kolayca edinip, referansları kontrol edebilirsiniz.)

Klinik Bilimler 145. soru

Tusdata Dahiliye Ders Notu Fasikül 3 1. Fasikül Sayfa 169

- o Yan etkileri;
 - En sık yan etkisi GİS intoleransı ve ishaldir.
 - Kemik iliği süpresyonu, periferik nöropati, miyopati gelişebilir.
- o Kolşisin sterilite **yapmaz**. Gebelikte ve laktasyonda **güvenlidir**.
- Kolşisine cevapsız vakalarda **IL-1 antagonistleri** (anakinra, rilonacept ve canakinumab) verilebilir.

169

ERİŞKİN BAŞLANGIÇLI STILL HASTALIĞI

- İntermittan ateş, (ateşe eşlik eden) karakteristik döküntü, artrit, organomegali, serozit gibi zengin klinik bulguları olan **sistemik inflamatuvar** bir hastalıktır.

Klinik bulgular

- Günde **1-2 defa**, $\geq 39^\circ\text{C}$, **intermittan ateş** görülür.
- Ateş ile birlikte; gövdede, **makülopapüler, somon rengi döküntü** görülür. Ateşin düşmesi ile kaybolur.
- Oligo-Poliartriküler **eklem tutulumu** izlenir.
- Hastaların çoğunda **lenfadenopati ve/veya hepatosplenomegali** görülür.
- **Boğaz ağrısı** (non-süpüratif farenjit) sık bir bulgudur
- **Plevral ve/veya perikardiyal efüzyon** bulunabilir.

Laboratuvar bulguları

- Eritrosit sedimentasyon hızı ve CRP belirgin artmıştır.
- Normokrom normositer anemi, lökositoz (nötrofilik) ve trombositoz beklenir.
- Ferritin düzeyleri çok **yüksektir**.
- ANA ve RF çoğu zaman negatiftir (**seronegatif**).
- Karaciğer enzimleri sıklıkla yüksektir.

Tanı

- Erişkin başlangıçlı Still hastalığı tanısı bir ekartasyon tanısıdır

Yamaguchi Kriterleri	
Major kriterler	Minor kriterler
- Ateş (intermittan, $\geq 39^\circ\text{C}$, ≥ 1 hafta) - Karakteristik döküntü - Artrit/Artralji (≥ 2 hafta) - Lökositoz (nötrofil hakimiyeti)	- Boğaz ağrısı - Lenfadenopati - Hepatomegali / Splenomegali - KCFT yüksekliği - ANA ve RF negatiftliği
Tanı için; * Enfeksiyon, malignite, diğer romatolojik hastalıklar dışlanmalıdır * En az 2 majör kriter olmak üzere toplam 5 kriter gereklidir.	

Tedavi

- Hafif ve orta inflamatuvar semptomlar varlığında **NSAİİ'ler** verilebilir.
- Ağır inflamatuvar semptomlar için **kortikosteroidler** tercih edilir.

IgG4 İLİŞKİLİ HASTALIK

- IgG4 ilişkili hastalık, **kitlemsi lezyonlar** oluşturmaya eğilimli **fibroinflamatuvar** bir hastalıktır.
- Hemen her organ sistemini tutabilir. Ancak **beyin parankimi, kemik iliği, eklemler ve barsak mukozasını** tutması beklenmez.
- Hastalık en sık **orta yaş ve yaşlı erkeklerde** görülür.

İLGİLİ NOTLAR

Aslanlar gibi bir referans vermişseniz gerisi önemli değil... Doğru seçenek kendiliğinden ortaya çıkacaktır...Biz işimizi işte böyle yapıyoruz...

Klinik Bilimler 145. soru

Tusdata Pediatri Ders Notu 3. Fasikül Sayfa 1050

- Kolşisine yanıt vermeyen hastalarda **IL-1 reseptör antagonisti anakinra** ya da **IL-1 inhibitörü rilonacept** kullanılabilir.

Komplikasyonlar:

- Hastalarda en önemli komplikasyon, **AA tipi amiloidoz gelişimidir ve en sık proteinüri ile başlar**. Tablo **nefrotik sendrom** ve kronik böbrek yetmezliğine ilerleyebilir. GİS, kalp ve dalakta amiloid birikimi görülebilir.
- FMF'e bağlı amiloidozda **makroglossi ve nöropati beklenmez**.

FMF'de Amiloidoz Gelişimi İçin Risk Faktörleri:

1. Ailede AA tipi amiloid öyküsü
 2. M694V mutasyonunun homozigot pozitifliği
 3. Serum AA geninde polimorfizm
 4. Erkek cinsiyet
 5. Kolşisin tedavisine uyumsuzluk
- * Atak sırasında serum AA proteininde ve akut faz reaktanlarında aşırı yükseklik olan hastalarda Amiloid riski yüksektir.

HİPERİMMÜNÖGLOBÜLİN D SENDROMU

- Otozomal resesif geçişli, otoinflamatuvar bir hastalıktır.
- **Kolesterol biyosentezinde rol oynayan, mevalonat kinaz (MVK) enzimini kodlayan kromozomdaki MVK genindeki mutasyonlar sonucu oluşur.**
- Hiperimmünoglobülin D sendromunda, mevalonat kinaz geninde mutasyon sonucu **enzim aktivitesi** belirgin azalsa da, **%5** kadar enzim aktivitesi kalmıştır.
- Mevalonat kinaz genindeki mutasyon sonucu **enzim aktivitesi hiç kalmazsa**, dismorfik yüz görüntüsü, ilerleyici serebellar ataksi, psikomotor retardasyon ve büyüme geriliği ile karakterize "**mevalonik asidüri**" olarak adlandırılan metabolik hastalık gelişmektedir.
- **Tekrarlayan ateş, lenfadenopati, karın ağrısı ve döküntü atakları** ile karakterizedir.

Klinik:

- Başlama yaşı ortalama altı aydır. Hastaların %63'ünün ilk atakları aşı sonrasında.
- Bebeklik döneminde başlayan **tekrarlayan ateş** (3-7 gün sürer)
- **Lenfadenopati (En sık görülen bulgu lenfadenopatidir ve genellikle servikaldir)**
- **Karın ağrısı**
- **Artralji ve artrit**
- **Morbiliform döküntü**
- **Tekrarlayan oral aft** ve genital ülserle karakterizedir.

Laboratuvar Bulguları:

- Akut faz reaktanlarında artma, **IgD yüksekliği (>100 mg/dL)**
- Serum IgA yüksekliği (≥ 2.6 g/L)
- **İdrarda** organik asit analizinde **mevalonik asit artışı** saptanır.



Bebeklik döneminde başlayan **tekrarlayan ateş**, servikal **lenfadenopati**, döküntüsü olan ve **kolşisine cevap vermeyen** hastalarda hiperimmünoglobulin D sendromu düşünülmelidir.

Tedavi:

- FMF'ten en önemli farkları **kolşisine yanıtın çok düşük olması ve amiloidoz beklenmemesidir**.
- **Kanıtlanmış bir tedavisi yoktur**. Tedavide steroid, kolşisin ve nonsteroidal antiinflamatuvar ilaçlar, etanercept ve anakinra kullanılabilir.