

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 164

164. Aşağıdaki hastalıklardan hangisinde çocukluk çağında kemik tutulumu görülmesi en az olasıdır?

- A) Majeed sendromu
- B) Kronik rekürren multifokal osteomyelit
- C) Ailesel Akdeniz ateşi
- D) Cherubism
- E) IL-1 reseptör antagonist eksikliği

Doğru Cevap: C

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

246

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



Klinik Bilimler 164. soru
Tusdata Pediatri Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 246

AILEVİ AKDENİZ ATEŞİ (FMF)

- Otozomal resesif geçişlidir.
- **Pyrin (marenostriin)** proteinini kodlayan gende bozukluk vardır.
- En sık mutasyon **M694V**'dir.
- Hastaların **%90'ı 20 yaşından önce** klinik bulgu verir.

Klinik

- **Hastalığın en sık bulgusu, ateşli karın ağrılarıdır.** Ataklar, genellikle 12 saat-3 gün devam eder.
- **Serozit bulguları, en sık peritonit şeklindedir.**
- Ayrıca **plevra tutulumuna** bağlı (tek taraflı) göğüs ağrıları ve **perikard tutulumuna** bağlı tekrarlayan perikardit atakları olabilir. **Tunica vaginalis** tutulumuna bağlı olarak, testis etrafında ağrı görülebilir.
- Hastaların yaklaşık **yarısında eklem tutulumu** olur ve hastalar **tekrarlayan izole artrit atakları** ile başvururlar.
Artrit, **sekel bırakmayan**, gezici olmayan, **noneroziv**, akut bir **monoartrittir** ve en çok diz veya ayak bileği tutulur.
- Tek deri bulgusu, **erizipel benzeri eritemdir.** Genellikle ayak bileği ve ayak sırtında görülür.

FMF Tanı Kriterleri

Majör

1. Peritonitle giden tipik ataklar (jeneralize)
2. Plöritle giden tipik ataklar (unilateral) or perikardit
3. Motoartrit ile giden tipik ataklar (ayak bileği, diz, kalça)
4. Sadece ateşle giden tipik ataklar
5. Tam olmayan abdominal atak

Minör

1. Göğüs ağrısı ile beraber inkomplet ataklar
2. Monoartrit ile giden inkomplet ataklar
3. Egzersizle bacak ağrısı
4. Kolşisin tedavisine iyi yanıt

* **Tanı:** ≥ 1 majör kriter veya ≥ 2 minör kriterle konur

* **Tipik atak:** Aynı şekilde tekrarlayan ≥ 3 atak, ateş $\geq 38^\circ\text{C}$, kısa süreli (12 saat-3 gün)

** **İnkomplet atak:** Tipik atak kriterlerini karşılamayan, ağrılı ve tekrarlayan ataklar

Tedavi

- **Kolşisin, ömür boyu kullanılır (alternatifsiz tedavidir).** Kolşisin, amiloid gelişimini engeller. Amiloid gelişmişse bile parsiyel regresyon sağlayabilir. Gebelik sırasında anne veya bebek için zararlı değildir.
- 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.**