

AİLEVİ AKDENİZ ATEŞİ

Esen Kasapođlu-Günel

HEREDİTER
PERİYODİK
ATEŞ
SENDROMLARI

AİLEVİ AKDENİZ ATEŞİ
HİPER İG-D SENDROMU
TNF-RESEPTÖR İLE İLİŞKİLİ SENDROM
AİLEVİ SOĞUK ÜRTİKERİ
MUCKLE-WELLS SENDROMU

ÇOCUKLUK VE ADÖLESAN DÖNEM

E(%60)

OTOİNFLAMATUAR BİR HASTALIK

AKDENİZ ÜLKELERİNDE

YAHUDİ, TÜRK, ARAP, ERMENİ
TÜRKİYE'DE ?

PATOGENEZ

OTOZOMAL RESESİF

HETEROZİGOT → TAŞIYICI

MEFV GENİ → PİRİN/MARENOSTRİN

M694V

V726A

V680I

E148Q

V694I

PATOGENEZ

PİRİN/MARENOSTRİN

TRANSKRİPSİYON

OLGUN PNL/EOSİNOFİL/MNL/ DENDRİTİK HC

LENFOSİT → DÜŞÜK DÜZEYLERDE

KLİNİK BULGULAR

PRODROM DÖNEMİ → 21-72 SAAT (6-96 SAAT) SÜREN ATAK

ATAK SIKLIĞI → DEĞİŞKEN

AYDA BİR ⇔ BİRKAÇ YILDA BİR

ATAK TİPİ → DEĞİŞKEN

ATAKLAR FİZYOLOJİK VEYA DUYGUSAL STRES İLE
TETİKLENEBİLİR

KLİNİK BULGULAR

ATEŞ ATAKLARI

SEROZİT ATAKLARI

PERİTON

PLEVRA

PERİKARD

ARTRİT ATAKLARI

CİLT TUTULUMU

ATEŞ ATAKLARI

TEK BULGU OLABİLİR

SEROZİT ATAKLARINA EŞLİK EDEBİLİR

PERİTONİT ATAKLARI: (%95)

KABIZLIK (DAHA SIK)

İSHAL

HAFİF KARIN AĞRISI

AKUT BATINI TAKLİT EDEBİLİR

REBOUND ±

HAVA SIVI SEVİYELERİ ±

BATIN İÇİ SERBEST SIVI (AZ MİKTARDA)

STERİL/LÖKOSİT ↑

PERİTONDA ADEZYONLAR → İNFERTİLİTE

PLEVRA ATAKLARI → %25-50

TEK TARAFLI
PLÖRETİK GÖĞÜS AĞRISI
SÜRTÜNME SESİ DUYULABİLİR
SOLUNUM SESLERİ AZALABİLİR
AZ MİKTARDA EFÜZYON GÖRÜLEBİLİR

ARTRİT (%70)

AKUT-KRONİK

MONO-OLİGOARTİKÜLER

DİZ, AYAK BİLEĞİ, KALÇA

KÖTÜ PROGNOZ → KALÇA

TOTAL ENDOPROTEZ GEREKEBİLİR

ARTRALJİ

M694V İLE İLİŞKİLİ

SEROZİT ATAKLARI İLE İLİŞKİSİZ

PERİKARDİT (NADİR)
TAMPONAD GELİŞEBİLİR

AKUT SKROTAL ŞİŞME/AĞRI
PREPUBERTAL DÖNEMDE
TUNİKA VAJİNALİSİN İNFLAMASYONU
TORSİYON GELİŞEBİLİR

CİLT

ERİZEPEL BENZERİ ERİTEM
ÖZELLİKLE DİZDEN AŞAĞIDA
EN SIK AYAK BİLEĞİ ETRAFINDA



LABORATUAR BULGULARI

ATAK SIRASINDA

AKUT FAZ YANITI \pm

LÖKOSİTOZ/TROMBOSİTOZ

ESR/ CRP \uparrow

FİBRİNOJEN \uparrow

SAA \uparrow

GEÇİCİ PROTEİNÜRİ/MİKROSKOPİK HEMATÜRİ

ATAK ARASI

NORMAL

EŐLİK EDEBİLDİĐİ HASTALIKLAR

AMILOİDOZ

UZAMIŐ FEBRİL MİYALJİ

SPLENOMEGALİ (%30)

PAN

HENÖCH-SHÖNLEİN PURPURA

AMILOİDOZ

EN CİDDİ MANİFESTASYONU

NEFROTİK SENDROM/KBY

AİLE HİKAYESİNDE AMİLOİDOZ OLANLARDA

M694V HOMOZİGOT OLANLARDA

DÜZENLİ KOLŞİSİN ALMAYANLARDA

ATAK ARASINDA AFY ↑ DEVAM EDENLERDE

TEDAVİ

KOLŞİSİN 1 MG

COLCHİCUM DİSPERT /KOLSİN → 3X0.5MG

ÖMÜR BOYU

GEBELİK/EMZİRME DÖNEMİ

KOLŞİSİN İSTENMEYEN ETKİ

İSHAL

HEPATOTOKSİSİTE

KEMİK İLİĞİ SUPRESYONU

MİYOPATİ

NÖROPATİ

TEDAVİNİN

ATEŞ ATAKLARI ÜZERİNE

SERÖZ ZAR TUTULUMU ÜZERİNE

ARTRİT ÜZERİNE

AKUT / KRONİK

AMİLOİDOZDAN KORUYUCU

AMİLOİDOZ ÜZERİNE

KAZANÇLARI NELERDİR?

TANI NASIL KONULUR?

KLİNİK

LABORATUAR BULGULAR

AİLE HİKAYESİ

KOLŞİSİNE VERDİĞİ YANIT

GENETİK TESTLER



TEŞEKKÜRLER...