



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/TR/intro>

Ailesel Akdeniz Ateşi (AAA)

2016'un türevi

1. AAA NEDİR

1.1 Nedir?

Ailesel Akdeniz Ateşi (AAA; İngilizce kısaltması FMF) genetik geçişli bir hastalıktır. Hastaların tekrarlayan ateşli dönemlerine eşlik eden karın, göğüs veya eklem ağrısı, eklemde şişme gibi yakınmaları vardır. Hastalık genellikle Akdeniz ve Orta Doğu halklarını, özellikle Yahudiler (daha çok Sefarad Yahudileri), Türkler, Araplar ve Ermenileri etkiler.

1.2 Ne kadar yaygındır?

Yüksek riskli toplumlarda hastalığın sıklığı binde 1 ila 3 arasındadır. Diğer etnik topluluklarda seyrek görülür. İlgili genin keşfinden beri, İtalyanlar, Yunanlar ve Amerikalılar gibi, hastalığın seyrek görüldüğü düşünülen toplumlarda dahi teşhis edilmeye başlanmıştır. Hastaların yaklaşık %90'ında AAA atakları 20 yaş öncesi başlar. Bu grubun da yarısından fazlasında ataklar, hayatın ilk on yılında ortaya çıkar.

1.3 Hastalığın nedenleri nelerdir?

AAA genetik bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen MEFV geni olarak adlandırılır ve iltihabın doğal olarak çözülmesinde görev alan bir proteini etkiler. AAA'da olduğu gibi, eğer bu genin yapısında bir değişiklik (mutasyon) varsa, iltihap kontrol mekanizmasında gerektiği gibi işlemeyecek ve hastada ateşin eşlik ettiği ataklar ortaya çıkacaktır.

1.4 Kalıtsal mıdır?

Çoğunlukla otozomal resesif (çekinik) olarak aktarılır, yani genelde ebeveynlerde hastalığın belirtileri yoktur. Bu tarz genetik geçişin anlamı, AAA hastası olmak için, biri anneden diğeri babadan gelen mutasyona uğramış iki MEFV geninin, kişide bir araya gelmesi gerektiğidir. Yani, her iki ebeveyn de hastalığın taşıyıcısıdır (taşıyıcı, kendisi hasta değildir fakat mutasyona uğramış gene sahiptir). Hastalık ailede görülüyorsa, hastalar genellikle kardeş, kuzen, amca/dayı veya uzak akraba olacaktır. Fakat, olguların küçük bir kısmında görüldüğü gibi, eğer ebeveynlerden birisinde AAA var ve diğeri de taşıyıcı ise çocuklarında hastalık görülme olasılığı %50'dir. Hastaların az bir kısmında genin bir hatta iki kopyası dahi normal görünmektedir.

1.5 Çocuğumda bu hastalık neden oldu? Önlenebilir mi?

Çocuğunuz bu hastalığa, AAA'ya neden olan mutasyona uğramış genleri taşıdığı için yakalandı.

1.6 Bulaşıcı mıdır?

Hayır değildir.

1.7 Başlıca belirtileri nelerdir?

Hastalığın başlıca belirtileri tekrarlayan ateş ve buna eşlik eden karın ağrısı, göğüs ağrısı veya eklem ağrılarıdır. Karın ağrısı en sık görülen yakınmadır ve hastaların yaklaşık %90'ında görülür. Göğüs ağrısının olduğu ataklar, olguların %20-40'ında, eklem ağrısı ise %50-60'ında görülür.

Genellikle çocukların tekrarlayan karın ağrısı ve ateş gibi belirli bir atak tipinden yakınmaları olur. Yine de bazı hastalar, yakınmaların tekli veya çoklu hallerde bulunduğu farklı atak tipleri görülebilir.

Bu ataklar genelde kendi kendini sınırlar (yani tedavi gerektirmeden iyileşir) ve 1-4 gün sürer. Hastalar atak sonunda bütünüyle iyileşmiştir ve ataklar arasında tamamen sağlıklıdır. Bazı ataklar o kadar ağrılı olur ki hasta veya aile tıbbi yardıma başvurur. Bazı ciddi karın ağrısı atakları akut apandisiti taklit edebilir ve bu nedenle bazı hastalar, apandistin alınması gibi gereksiz ameliyatlara geçirebilir.

Ancak aynı hastada bile bazı ataklar o kadar hafif olur ki karındaki sıkıntılarla karıştırılır. Bu da bu AAA hastalarının fark edilmesinde güçlük

çekilmesinin nedenlerinden biridir. Karın ağrısı esnasında çocuk genellikle kabızdır ve iyileşince düzelerek, dışkı kıvamı yumuşar. Hastada bir atakta yüksek, diğer atakta ise daha hafif bir ateş olabilir. Göğüs ağrısı genelde sadece tek tarafı etkiler ve bazı ataklarda hastanın derin nefes almasını engelleyecek kadar şiddetli olabilir. Birkaç gün içinde düzelir.

Ağırlıklı olarak bir seferde yalnız bir tek eklem etkilenir (mono-artrit). Bu sıklıkla ayak bileği veya diz eklemidir. Eklem şişliği çocuğun yürümesini engelleyecek kadar fazla ve ağrılı olabilir. Hastaların yaklaşık üçte birinde etkilenmiş olan eklem üzerinde kırmızı renkli deri döküntüsü vardır. Eklem atakları, diğer ataklardan daha uzun sürer ve ağrının tamamen geçmesi dört günden iki haftaya uzanan bir sürede olur. Bazı çocuklarda hastalığın tek bulgusu tekrarlayan eklem ağrısı ve şişliği olabilir ve bu durum hastanın akut romatizmal ateş veya çocukluk çağı idiyopatik artiriti gibi yanlış tanıları almasına neden olur.

Vakaların %5 ila 10'u civarında eklem tutulumu kronikleşir ve eklem zarar verebilir.

Bazı vakalarda AAA'in karakteristik döküntüsü olan erizipel (yılancık) benzeri döküntü vardır ve bacaklar ve eklemlerde görülür. Bazı çocuklarda bacak ağrıları olabilir.

Nadiren ataklarda tekrarlayan perikardit (kalbi dışarıdan saran zarın iltihaplanması), miyozit (kas iltihaplanması), menenjit (beyin ve omuriliği saran zarın iltihaplanması) ve periorşit (testis etrafında iltihaplanma) görülebilir.

1.8 Olası komplikasyonlar nelerdir?

Kan damarlarının iltihabı (vaskülit) ile seyreden Henoch-Schönlein purpurası ve poliarteritis nodosa gibi bazı hastalıklar AAA'lı çocuklarda diğer çocuklara oranla daha sık olarak görülür. Tedavi edilmemiş AAA vakalarında görülen en ciddi yan etki, amiloidoz gelişimidir. Amiloid böbrek, sindirim kanalı, deri ve kalp gibi organlarda biriken ve özellikle böbreklerde aşamalı işlev kaybına neden olan özel bir proteindir. AAA'ya özgü bir bulgu değildir ve özellikle uygun şekilde tedavi görmemiş diğer kronik iltihaplı hastalıkları kötüleştirir. İdrarda protein varlığı, tanı için bir ipucu olabilir. Sindirim kanalında veya böbrekte de amiloid bulunması, tanıyı teyit edecektir. Uygun dozda colchicine (kolşisin) tedavisi (bkz. ilaç tedavisi) alan çocuklar bu hayatı tehdit eden rahatsızlıktan güvende olurlar.

1.9 Hastalık her çocukta aynı mıdır?

Her çocukta aynı değildir. Ayrıca, her seferde atakların tipi, süresi ve ciddiyeti, aynı çocukta bile değişkendir.

1.10 Çocuklardaki hastalık erişkinlerdeki hastalıktan farklı mıdır?

Genel olarak, çocuklarda AAA yetişkinlerdekiyle benzerdir. Ancak, hastalığın artrit (eklem iltihaplanması) ve miyozit gibi bazı özellikleri çocukluk çağında daha fazla görülür. Hastanın yaşı ilerledikçe atakların sıklığı genelde azalır. Periorşit erkek çocuklarında yetişkin erkeklerden daha fazla görülür. Amiloidoz riski erken başlangıçlı, tedavi edilmemiş hastalarda daha yüksektir.