



VAKA SUNUMU

Dr. Ender AKTEPE

ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ
İÇ HASTALIKLARI
ROMATOLOJİ ANABİLİM DALI

- İ.S.
- 18 YAŞ ,ERKEK
- BEKAR
- BERBER(ÇIRAK)
- DOĞUM YERİ: AYDIN
- YAŞADIĞI YER: İNCİRLİOVA

- **ŞİKAYET:**

- Ateş yüksekliđi
- Sađ ayak bileđinde şişlik (1 haftadır)
- Ayak bileđi etrafında kızarıklık

- Karın ađrısı

- 2 gn nce bařlamıř,
- Tm karın blgesinde yaygın , ancak řiddeti azalmıř

Karakteri;

- Ataklar halinde,
- 1-2 gn sren

Sıklık;

- Son 3 ay iinde 3 kez benzer karın ađrısı

- ÖZGEÇMİŞ

- Çölyak (14 yaş)
- Tangier (15 yaş)
- AAA (16 yaş)
- Tonsillektomi (6 yaş)

- SOYGEÇMİŞ

- Anne- baba akraba evliliği (kuzenler)
- 4 kardeş
 - Hepsi AAA takipli
 - Abisinde ek olarak tangier hastalığı
 - Anne ve baba AAA taşıyıcı

Alışkanlıkları

- Sigara, alkol ve bağımlılık yapıcı madde kullanmıyor.

Kullandığı ilaçlar

- Kolsisin 2 gram/gün
- Sulfosalazin 2x500mg
- İndometazin 3x25mg
(lüzum halinde)
- Glutensiz diyet

- **SİSTEM SORGUSU:**

- Genel:

- Ateş yüksekliği

- Cilt:

- Ayak bileğinde kızarıklık

- GIS:

- Karın ağrısı, ara ara ishal

- Kas iskelet:

- Sağ ayak bileğinde ağrı ve şişlik ,
- Her iki baldır bölgesinde ağrı

- FİZİK MUAYENESİ:

- Genel durumu iyi

- Ateş: 37.6 C

- Tansiyon: 125/80 mmHg

- Nabız: 88 atım/dk

- Solunum sayısı: 14 /dk

- GİS:
 - Batında yaygın hassasiyet,
 - Rebound yok , defans yok , bağırsak sesleri azalmış
 - Traube kapalı (dalak yaklaşık 3 cm ele gelmekte)
- Kas-iskelet:
 - Sağ ayak bileğinde artrit,
 - Etrafında erizipel benzeri döküntü

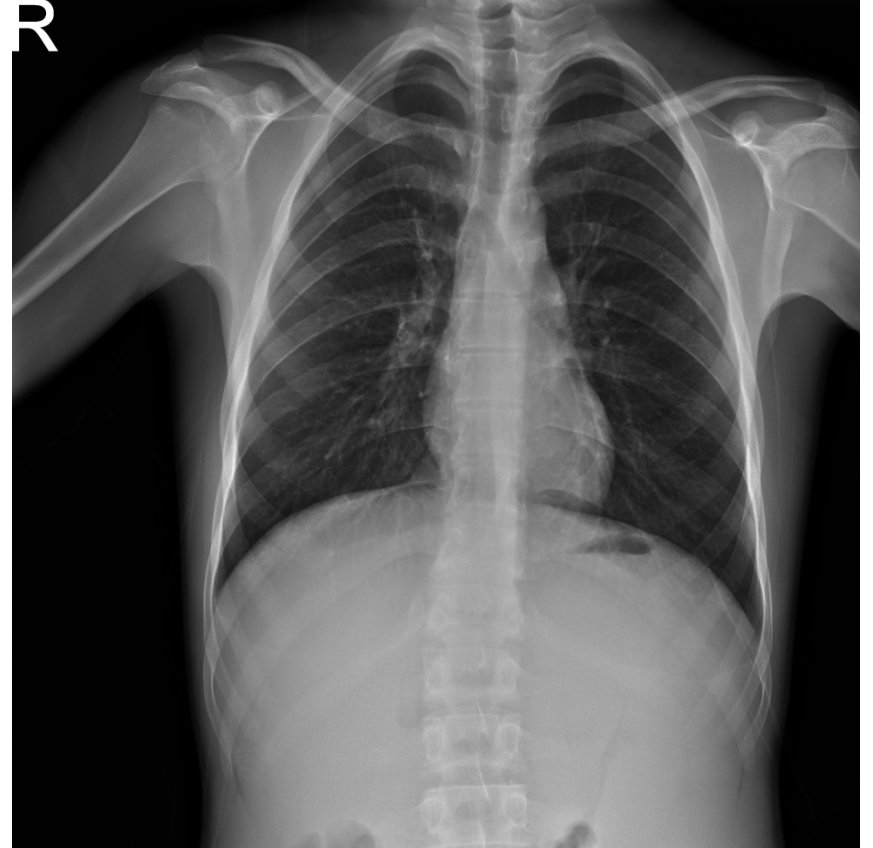
Laboratuvar:

- Hemogram
 - Lökosit: 5,31 10^3 /mkrL
 - Nötrofil: 3,23 10^3 /mkrL
 - Hemoglobin: 12,3 gr/dL
 - **Trombosit: 85 10^3 /mkrL**
- **Sedimentasyon: 29 mm/saat**
- **CRP: 61,10 mg/L**
- **SAA: 4,66 mg/dL**
- Glukoz: 99 mg/dL
- Üre: 23 mg/dL
- Kreatinin: 0,73 mg/dL
- AST: 26 U/L
- ALT: 28 U/L
- ALP: 102 U/L
- GGT: 16 U/L
- Albümin: 4,5 g/L
- T.bilirubin: 0,5 mg/dL
- Sodyum: 138 mmol/L
- Potasyum: 4,08 mmol/L

- Tam idrar tetkik:
 - Protein negatif
 - Hemoglobulin negatif
 - Mikroskopi: normal
- Spot idrar protein/kreatinin: 8/84 (0,094)
- **FMF GEN MUTASYON:
M694V HETEROZİGOT+M680I
HETEROZİGOT**
- RF: NEGATİF
- Anti-CCP: NEGATİF
- ANA: NEGATİF
- HLA B27: NEGATİF
- **HDL-K: < 5 mg / dL**
- **Total -K: 45 mg / dL**
- LDL : HDL<5 olduğu için 12 ile 17 arasında bir değerde olduğu düşünülmektedir
- Trigliserit: 117 mg / dL
- Ferritin: 93 ng/mL
- Vit B12: 420 pg/mL
- Folat: 5,3 ng/mL
- **25-Hidroksi VitD: 13,2 ng/mL**

Görüntüleme

- PA akciğer grafi:
 - NORMAL
- Tüm abdomen ultrason
 - Splenomegali (20 cm)



TEDAVİ PLANI

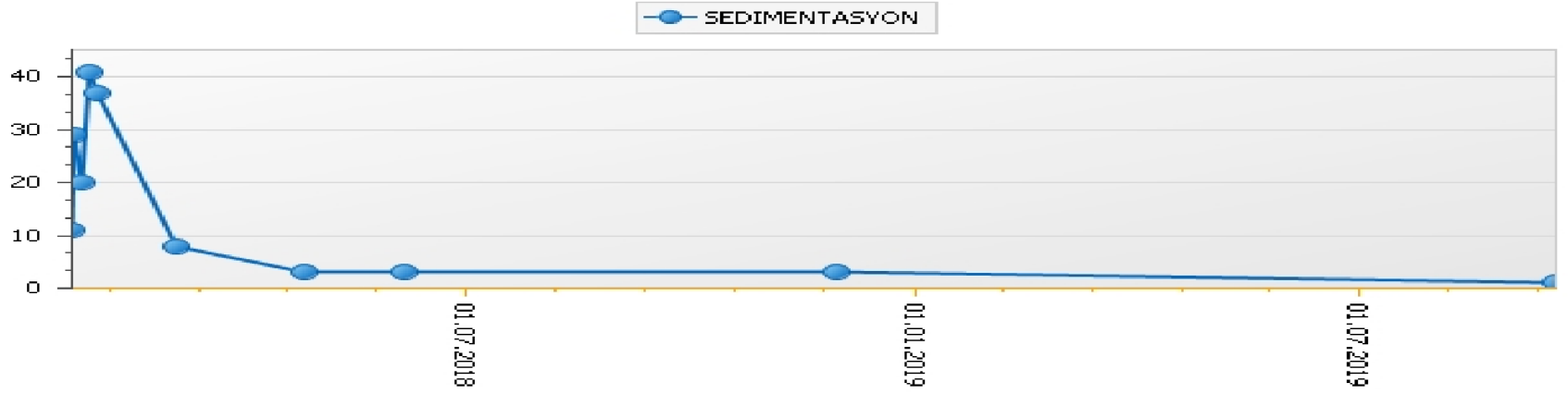
- Anakinra 100mg/gün *
- Kolsisin 3x500mg
- Naproksen lüzum halinde
- Sulfasalazin 2x1gram**

*Takiplerinde uzun süre ataksız izlenen hastada anakinra 100mg/gün aşırı olacak şekilde doz aralığı azaltıldı.

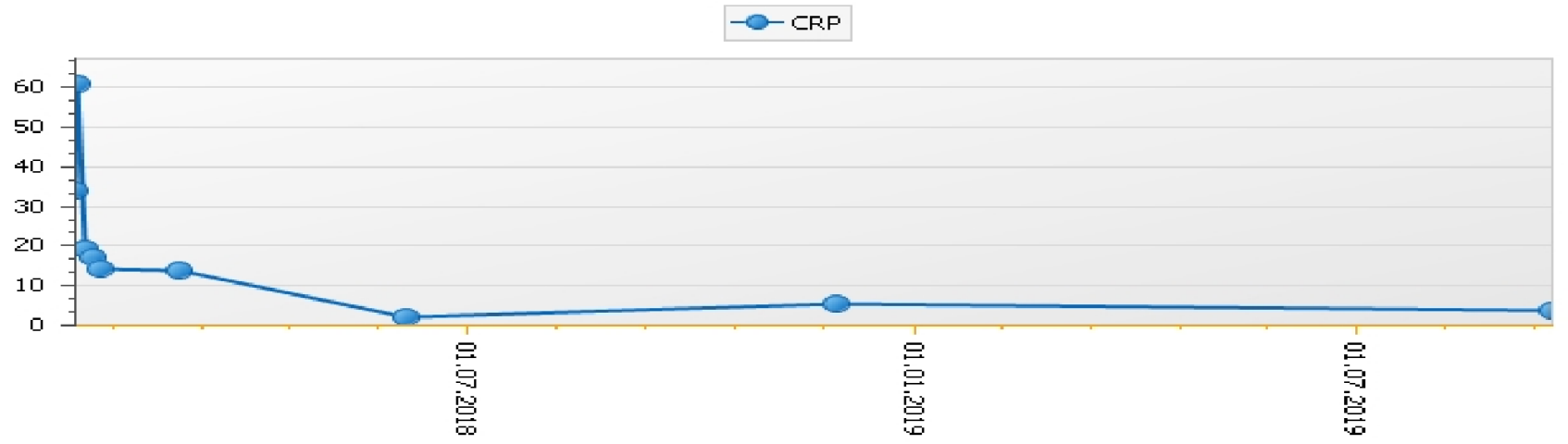
**Takiplerinde artrit izlenmeyen hastada sulfasalazin kesildi.

ANAKİNRA SONRASI

SEDİMENTASYON ADLI TEST SONUÇ GRAFIĞI



CRP TÜRBİDİMETRİK ADLI TEST SONUÇ GRAFIĞI

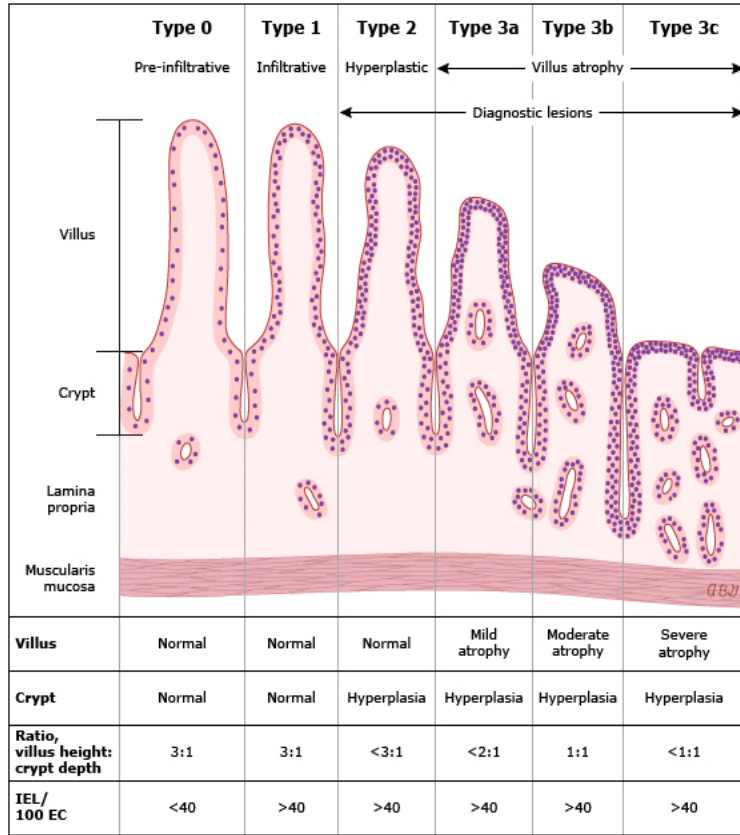


Çölyak hastalığı

- Glutene maruziyeti ile ortaya çıkan ve glutensiz diyetten sonra düzelme gösteren
- İnce bağırsakta mukozal inflamasyon, villöz atrofi ve kript hiperplazisi ile karakterize hastalıktır.

TANI

- Klinik özellikler
- Serolojik testler
- Endoskopi ve histolojik testler
- HLA testleri
- Anti-doku transglutaminaz antikorları IgA : POZİTİF
- Anti-deamide gliadin antikorları IgG/IgA: POZİTİF
- Anti-endomizyal antikorlar IgG: POZİTİF
- IG A: NORMAL



ÜST GİS ENDOSKOPI VE HİSTOLOJİSİ

- Duodenum ve bulbusta intra epitalyel lenfositoz
- Kriptler hiperplazi

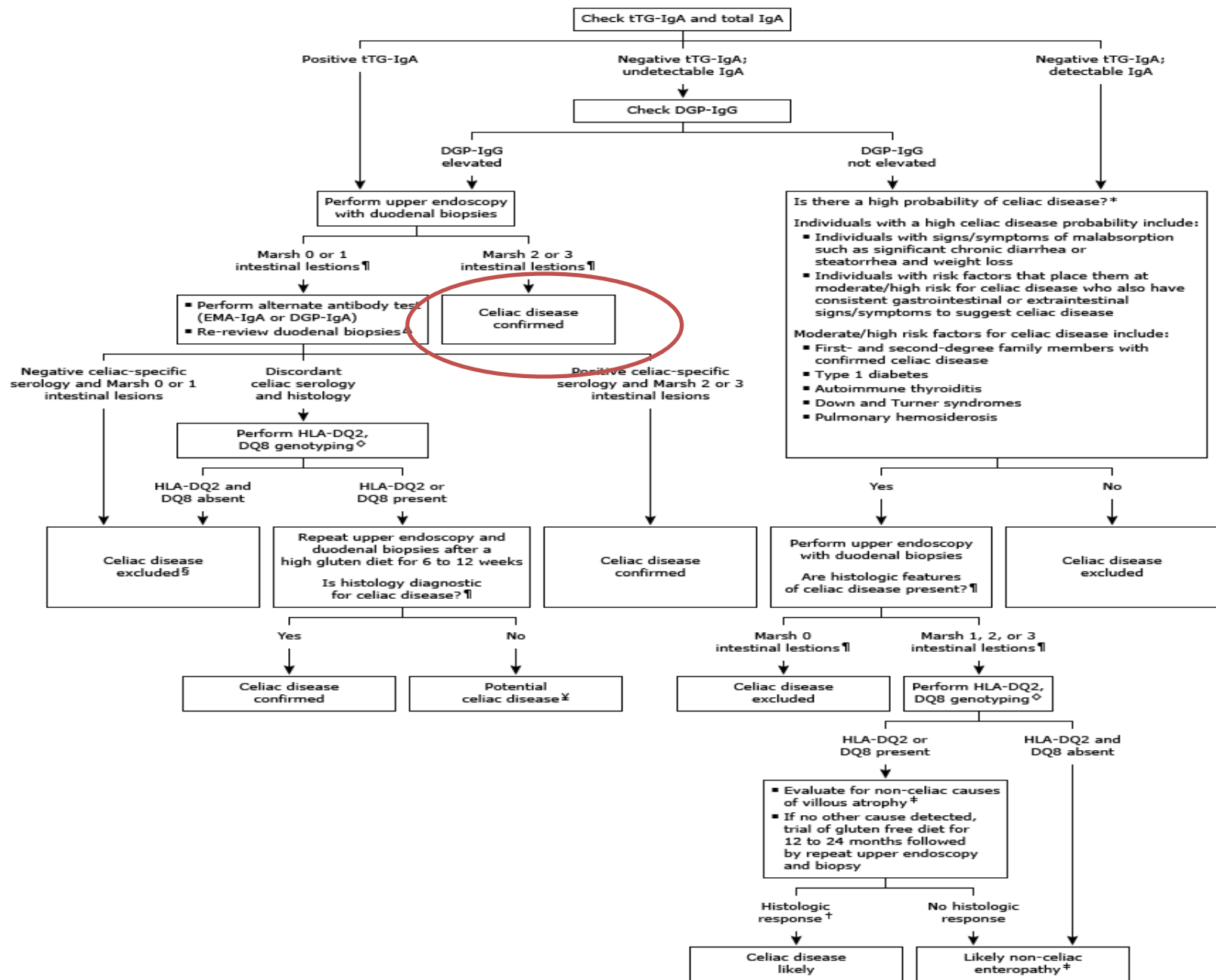
MARSH 2

Schematic drawing of the characteristic histologic changes seen in celiac disease as described by Marsh. The lesions range in severity from only increased numbers of intraepithelial lymphocytes in the early stages (Type I) to elongation of the crypts (Type II) and progressive villus atrophy (Type 3a to 3c).

IEL: intraepithelial lymphocytes; EC: epithelial cells (in villus).

Modified from: Marsh MN. *Gluten, major histocompatibility complex, and the small intestine. A molecular and immunobiologic approach to the spectrum of gluten sensitivity ('celiac sprue'). Gastroenterology 1992; 102:330.*

Diagnostic approach for suspected celiac disease in an adult patient on gluten containing diet*



İLİŐKİLİ OLDUĐU DURUMLAR

- Dermatit herpetiformis
- Diabetes mellitus (Tip 1)
- Selektif IgA eksikliĐi
- Down sendromu
- Otoimmün tiroid hastalıĐı
- Gastroözofageal reflü hastalıĐı
- Eozinofilik özofajit
- Mikroskobik kolit
- Miyokardit ve kardiyomiyopati
- Atrofik glossit

Is there an association between familial Mediterranean fever and celiac disease?

Zarife Kuloğlu · Z. Birsin Özçakar ·
Ceyda Kırşacıoğlu · Selçuk Yüksel · Aydan Kansu ·
Nurten Girgin · Mesiha Ekim · Fatoş Yalçınkaya

Received: 13 September 2007 / Revised: 4 January 2008 / Accepted: 28 February 2008 / Published online: 20 March 2008
© Clinical Rheumatology 2008

The frequency of the celiac disease among children with familial Mediterranean fever

Yasin Sahin, Amra Adrovic, Kenan Barut, Tufan Kutlu, Fugen Cullu-Cokugras, Sezgin Sahin, Ozgur Kasapcopur & Tulay Erkan

To cite this article: Yasin Sahin, Amra Adrovic, Kenan Barut, Tufan Kutlu, Fugen Cullu-Cokugras, Sezgin Sahin, Ozgur Kasapcopur & Tulay Erkan (2017) The frequency of the celiac disease among children with familial Mediterranean fever, *Modern Rheumatology*, 27:6, 1036-1039, DOI: [10.1080/14397595.2016.1270497](https://doi.org/10.1080/14397595.2016.1270497)

To link to this article: <https://doi.org/10.1080/14397595.2016.1270497>

DOI: 10.1590/S0004-28032015000100012

ARQA/1762

ORIGINAL ARTICLE

THE PREVALENCE OF CELIAC DISEASE AMONG PATIENTS WITH FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER

Sedat İŞIKAY¹, Nurgül İŞIKAY² and Halil KOCAMAZ³

- Çölyak tanılı hastalarda MEFV mutasyon sıklığı, Türkiye'deki normal popülasyon ile benzerlik göstermektedir.
- Çalışmalarda Çölyak ve AAA arasında bir ilişki olmadığını ortaya konulmuştur.

Sonuç-1

- Otoimmün hastalıklar diğer otoimmün ve otoinflamatuar hastalıklar ile birlikte görülebilir.
- Çölyak hastalığı ve AAA toplumumuzda sık görülmektedir.

TANGIER HASTALIĞI

- HDL-K seviyeleri <5mg / dL
- Düşük ApoA-I seviyeleri
- ABCA1(ATP-Binding Cassette transporter A1)'deki mutasyon (Hücre sel kolesterolün apoA-I'e bağlanmasını kolaylaştıran bir protein)
- Otozomal resesif

Tangier hastalığı-Klinik

Klinik

- Sarı-turuncu tonsil
- Periferik nöropati
- Hepatosplenomegali ,
- Anemi, trombositopeni
- Korneanın opaklaşması
- Erken miyokard enfarktüsü ve stroke

Laboratuvar

- Plazma HDL-K < 5 mg / dL
- Total kolesterol <150 mg / dL
- Plazma trigliserit düzeyi normal veya yüksek
- Düşük ApoA-I

Bizim hastamızı ele alırsak;

- Sarı-turuncu tonsil
- Periferik nöropati
- **Hepatosplenomegali ,**
- **Anemi, trombositopeni**
- **Korneanın opaklaşması**
- Erken miyokard enfarktüsü ve stroke
- **Plazma HDL-K < 5 mg / dL**
- **Total kolesterol <150 mg/dL**
- **Plazma trigliserit düzeyi normal veya yüksek**
- **Düşük ApoA-I**

- Tangier hastalığı nadir görülen bir hastalıktır.
- Litaretürde AAA ve/ veya çölyak hastalığı ile birlikteliğini gösteren yayın bulunmamaktadır.

Sonuç -2

- *Biz burada 3 farklı hastalığı taşıyan bir hastayı ilginç ve nadir olması nedeniyle sunmayı amaçladık*

Teşekkür ederim.