



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

## Ailesel Akdeniz Ateşi (AAA)

2016'un türevi

### 2. TEŞHİS VE TEDAVİ

#### 2.1 Nasıl teşhis edilir?

Aşağıdaki yaklaşım izlenerek tanı konulur:

**Klinik şüphesi:** AAA'dan ancak, çocuk en az üç atak geçirdi ise şüphelenilebilir. Ayrıntılı etnik öykü incelenmeli ve benzer yakınmaları veya böbrek yetmezliği olan akrabaların varlığı sorgulanmalıdır. Anne ve babadan, önceki atakların ayrıntılı tarifi alınmalıdır.

**Takip:** AAA şüphesi olan bir çocuk, kesin tanı konulana kadar yakından izlenmelidir. Bu takip döneminde, eğer mümkünse, hasta atak sırasında görülmeli ve hastaya ayrıntılı fiziki muayene ve iltihap varlığını tespit edecek kan testleri uygulanmalıdır. Genelde bu testler atak esnasında pozitif olur ve atak bittikten sonra normale veya normale yakın değerlere döner. AAA'yı fark edebilmek için sınıflandırma ölçütleri tanımlanmıştır. Çocuğu atak esnasında görebilmek çeşitli nedenlerden dolayı her zaman mümkün olmayabilir. Bu nedenle aileden günlük tutmaları ve olanları tanımlamaları istenir. Ayrıca, kan tetkiklerinin için civardaki bir laboratuvara başvurabilirler.

**Kolşisin tedavisine yanıt:** AAA tanısını fazlasıyla olası kılan klinik ve laboratuvar bulgularına sahip çocuklara yaklaşık altı ay boyunca colchicine (kolşisin) verilir ve belirtiler yeniden değerlendirilir. Eğer hastada AAA varsa, ataklar tamamen kesilecek veya atakların sayısı, ciddiyet ve süresi azalacaktır.

Ancak yukarıdaki basamaklar tamamlandıktan sonra hastaya AAA tanısı konulabilir ve hayat boyu kolşisin tedavisi verilir.

---

AAA vücutta birçok organı etkilediği için hastalığın tanı ve kontrol altına alınmasında çeşitli uzmanlar rol oynayabilir. Bu uzmanlar arasında genel pediyatristler, pediyatrik veya yetişkin romatologları, nefrologlar (böbrek hastalıkları uzmanları) ve gastroenterologlar (sindirim sistemi hastalıkları uzmanları) bulunur.

**Genetik analiz:** Son yıllarda AAA gelişiminden sorumlu olan mutasyonların varlığını kesinleştirmek için hastaların genetik analizlerinin yapılması mümkün hale gelmiştir.

AAA'nın klinik tanısı, hastanın her biri bir ebeveynden gelen 2 mutasyon taşımasıyla doğrulanır. Ancak, şimdiye kadar tanımlanmış mutasyonlar AAA hastalarının yaklaşık %70-80'inde mevcuttur. Yani, tek bir mutasyonlu veya hiç mutasyonu olmayan AAA hastaları vardır; bu yüzden AAA tanısı halen klinik değerlendirmeye bağlıdır. Genetik analiz imkanı her tedavi merkezinde olmayabilir.

Ateş ve karın ağrısı çocukluk çağında sık görülen yakınmalardır. Bu nedenle, yüksek riskli toplumlarda bile AAA tanısı koymak bazen kolay olmayabilir. AAA olduğu anlaşılana kadar birkaç sene geçebilmektedir. Tanıdaki bu gecikme, tedavi edilmemiş olan hastalarda amiloidoz riskinin artması nedeniyle en aza indirilmelidir.

Yüksek ateş atakları ile birlikte karın ve eklem ağrılarının olduğu birçok başka hastalık vardır. Bu hastalıkların bazıları da genetik ve klinik bazı özellikleri ortaktır; ancak bu hastalıkların her birinin ayırt edici klinik ve laboratuvar bulguları vardır.

## 2.2 Testlerin önemi nedir?

Laboratuvar testleri AAA tanısı konmasında önemlidir. Eritrosit sedimentasyon hızı (ESR, sedim), CRP, tam kan sayımı ve fibrinojen gibi testler atak esnasında (atağın başlamasından en az 24-48 saat sonra) iltihabın kapsamının belirlenmesi için önemlidir. Çocukta hastalık bulgusu görülmediği zamanda test sonuçlarının normal veya normale yakın olup olmadığını gözlemlemek için testler tekrarlanır. Hastaların 1/3'ünde test sonuçları normale döner. Kalan 2/3'lük kesimde ise sonuçlarda belirgin gerileme vardır ancak yine de normalin üst sınırından fazladır.

Genetik analiz için ayrıca az miktarda kan gereklidir. Hayat boyu kolşisin tedavisi almakta olan çocuklar gözlem amaçlı tetkikler için yılda iki kez kan ve idrar vermelidir.

---

İdrar örneđi alınarak protein ve alyuvar varlığına bakılır. Ataklar esnasında geçici değışiklikler olabilir ama idrarda sürekli olarak yüksek miktarda protein mevcutsa amiloidozu akla getirir. Öyle ise, doktor rektal veya böbrek biyopsisi alabilir. Rektal biyopside, rektumdan çok küçük bir parça doku örneđi alınır; uygulaması çok kolaydır. Eğer rektal biyopside amiloid gösterilemezse tanı için böbrek biyopsisi gereklidir. Böbrek biyopsisi için çocuk hastanede bir gece kalmalıdır. Biyopside alınan doku boyanır ve amiloid birikimi açısından incelenir.

### **2.3 Tedavisi veya tam şifayla iyileşmesi mümkün müdür?**

AAA iyileştirilemez ama hayat boyu kolşisin kullanımıyla tedavi edilebilir. Bu yolla, tekrarlayan ataklar önlenebilir veya azaltılabilir ve amiloidoz önlenabilir. Hasta ilacı almayı bırakırsa, ataklar ve amiloidoz riski tekrarlayacaktır.

### **2.4 Tedaviler nelerdir?**

AAA tedavisi, doğru dozda alındığı takdirde basit, ucuz ve kullanılan ilaçların yan etkilerinin az olduğu bir tedavidir. Günümüzde, doğal bir ürün olan kolşisin, AAA'yı önleyici (profilaktik) tedavide tercih edilen ilaçtır. Tanı konduktan sonra, çocuk hayatı boyunca ilacı almalıdır. Düzenli kullanıldığında ataklar hastaların yaklaşık %60'ında azalma gösterir, %30'unda kısmi cevap alınır ama hastaların %5 ila 10'unda ilacın etkin olmadığı saptanmıştır.

Bu tedavi sadece atakları kontrol etmekle kalmaz aynı zamanda amiloidoz riskini de ortadan kaldırır. Bu nedenle, doktorların hastalara ve ebeveynlerine, bu ilacın reçete edilen dozda alınmasının ne kadar hayati önem taşıdığını tekrar tekrar anlatmaları gereklidir. Tedaviye uyum çok önemlidir. Bu sağlandığı takdirde, çocuk, normal bir yaşam süresi beklentisine sahip olacak ve normal bir hayat yaşayacaktır. Ebeveynler ilacın dozunu doktora danışmadan değiştirmemelidir. Halihazırda süren bir atak sırasında, verilen kolşisin dozu artırılmamalıdır zira etkili olmayacaktır. Önemli olan şey atakları önlemektir.

Kolşisin tedavisine dirençli hastalarda biyolojik ajanlar kullanılır.

### **2.5 İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?**

---

Çocuğun her zaman ilaç almak zorunda olduğunu kabullenmek kolay değildir. Ebeveynler sıklıkla kolşisinin olası yan etkileri için endişelenirler. Az yan etkisi olan, güvenli bir ilaçtır ve yan etkileri dozun azaltılmasıyla azalır. En sık görülen yan etkisi ishaldir. Bazı çocuklar verilen dozu, aşırı sulu dışkılama nedeniyle kaldıramaz. Bu durumda, doz, hastanın kaldırabildiği noktaya kadar azaltılır ve daha sonra yavaş yavaş, küçük artışlarla yeniden uygun doza getirilir. Beslenme düzeninde laktoz da 3 hafta kadar azaltıldığı takdirde sindirim sistemindeki bulgular genellikle kaybolur. Diğer yan etkiler arasında bulantı, kusma ve karında kramplar sayılabilir. Ender vakalarda kas zafiyeti görülebilir. Periferik kan hücresi sayısı (kırmızı kan hücreleri ve trombosit) zaman zaman azalabilir; ancak doz azaltıldığında bu durum düzelir.

## **2.6 Tedavi ne kadar sürmelidir?**

AAA yaşam boyu süren önleyici tedavi gerektirir.

## **2.7 Standart olmayan veya tamamlayıcı tedaviler hakkında ne söylenebilir?**

AAA için bilinen herhangi bir tamamlayıcı tedavi yoktur.

## **2.8 Hangi tür düzenli kontroller gereklidir?**

Tedavi altındaki çocuklar yılda en az iki kez kan ve idrar testi yaptırmalıdır.

## **2.9 Hastalık ne kadar sürer?**

AAA hayat boyu süren bir hastalıktır.

## **2.10 Hastalığın uzun dönemli prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) nasıldır?**

Hayat boyu kolşisin ile düzgün bir şekilde tedavi edilirse, AAA'lı çocuk normal bir hayat yaşar. Eğer tanıda gecikme veya tedaviye uyum göstermeme söz konusu olursa, amiloidoz gelişme riski artar, bu da hastalığın seyrini kötü etkiler. Amiloidoz gelişmiş olan çocuklarda

---

böbrek nakli gerekebilir. AAA'da gelişme geriliği büyük bir sorun değildir.

### **2.11 Tamamen iyileşmek mümkün müdür?**

Hayır, çünkü genetik bir hastalıktır. Yine de, kolşisin ile hayat boyu tedavi, hastaya herhangi bir kısıtlama ve amiloidoz gelişimi riski olmaksızın normal bir yaşam sürme imkanı tanır.