

Masif Tekrarlayıcı Asit ile Başvuran Bir Ailevi Akdeniz Ateşi Olgusu

A Case of Familial Mediterranean Fever Initially Presenting with Massive Recurrent Ascites

Özgür Tanrıverdi, Eldeniz Selimzade

Şafak Sağlık Grubu Göztepe Hastanesi, İç Hastalıkları Kliniği ve Acil Servis, İstanbul

ÖZET

Ailevi Akdeniz ateşi, serozal enflamasyon ile karakterize otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Bu hastalıktaki peritoneal enflamasyon, az miktarda peritoneal sıvı birikimi ile karşımıza çıkmasına rağmen, tekrarlayan masif asit ile prezantasyon oldukça nadirdir. Bu yazıda, masif tekrarlayıcı asit ile başvuran bir hastada ailevi Akdeniz ateşi olgusu tartışılmıştır.

ANAHTAR KELİMELER: *Ailevi Akdeniz ateşi; peritonit, masif tekrarlayıcı asit, serozal atak*

SUMMARY

Familial Mediterranean fever is an autosomal recessive disorder characterized by serosal inflammation. Although peritoneal fluid collection of minimal amount can be seen during inflammation in familial Mediterranean fever, massive recurrent ascites is an unusual presentation for this disease. Here we present a familial Mediterranean fever case with unusual clinical manifestation such as massive recurrent ascites.

KEYWORDS: *Familial Mediterranean fever, peritonitis, massive recurrent ascites, serosal attack*

Giriş

Ailesel Akdeniz ateşi (AAA) otozomal resesif kalıtım özelliği gösteren enflamatuvar bir hastalıktır.^{1,4} Klinik olarak en belirgin özelliğini, 1-3 gün süren ve kendiliğinden geçen tekrarlayıcı ataklar oluşturur.¹ Bu ataklar, ateş ve/veya peritonit, plörit, artrit gibi serozal enflamasyon bulguları ile karakterizedir ve hastalar ataklar arasındaki dönemlerde sağlıklıdırlar.¹⁻³ Kesin tam genetik analiz yapılarak MEFV gen mutasyonunun belirlenmesi ile konulur.² En önemli komplikasyonu amiloidozdur ve kolşisin tedavisi ile hem ataklar hem de komplikasyonların ortaya çıkması engellenir.

Az miktarlarda peritoneal sıvı birikiminin izlendiği peritonit ataklarının sık olarak görülmesine karşın masif asit ile prezantasyon oldukça nadir bir durumdur.^{2,3} Bu yazıda, masif asit saptanan ve ayırıcı tanıda etiyolojiye yönelik tetkikler yapıldıktan sonra genetik analiz ile AAA tanısı konulan bir hastamızı nadir bir klinik durum olması nedeniyle tartışmayı amaçladık.

OLGU

Daha öncesinde sağlıklı olan 52 yaşındaki kadın hasta bulantı, halsizlik, karın ağrısı ve karında şişkinlik yakınmaları ile acil birimimize başvurdu. Hasta tarafından bu şikâyetlerin son bir yılda aralıklı olarak üç kez benzer şekilde ortaya çıktığı ve 4 gün sonrasında kendiliğinden geçtiği ifade edildi. En son dört ay önce başvurduğu bir merkezde yapılan ultrasonografik incelemede yaygın peritoneal sıvı belirlenen hasta sosyal nedenlerle ileri tetkik yaptıramamış ve benzer şekilde yakınmaları kendiliğinden iyileşme göstermiş. Sistem sorgulaması ve

Yazışma Adresi:

Dr. Özgür Tanrıverdi
Adnan Menderes Üniversitesi, Medikal Onkoloji Bilim Dalı,
09100 Aydın
Tel: (0256) 444 12 46 (340)
Faks: (0256) 214 64 95
E-posta: ozgurtanriverdi@hotmail.com

aile öyküsünde özellik yoktu ve on iki yıldır sigara içen hasta; alkol ve ilaç kullanmıyordu. Muayenesinde, vücut ısısı 37.2°C, kalp hızı 92/dk ve kan basıncı 110/75 mmHg idi. Batın muayenesinde palpasyonla yaygın hassasiyet, perküsyon ile açıklığı yukarıya bakan matite saptanan hastanın bağırsak sesleri normaldi ve defans, rebound bulgusu tespit edilmedi. Diğer sistem muayeneleri normaldi, ciltte döküntü, lenfadenomegali saptanmadı. Laboratuvar tetkiklerinde lökositoz ($13.4 \cdot 10^3/\text{mm}^3$), yüksek serum fibrinojen düzeyi (485.5 mg/dl), artmış eritrosit sedimentasyon hızı (49 mm/saat) ve C-reaktif protein düzeyi (11 mg/dl) haricinde patolojik bir bulgu yoktu. Elektrokardiyografisi normaldi ve akciğer grafisinde patolojik bulgu izlenmedi. Batın ultrasonografisinde yaygın peritoneal sıvı haricinde bir özellik yoktu ve asit ayırıcı tanısı için diagnostik parasentez uygulandı. Serum asit albümin farkı 0.8 olarak saptandı ve hücre sayımında %75'i parçalı olmak üzere 98 lökosit sayıldı. Düşük albümin gradientli asit tespit edilen hastada ayırıcı tanıya yönelik yapılan PPD, asit sıvısında adenozin deaminaz düzeyi ve aside dirençli basil tayini ve malign sitolojik inceleme normal bulundu. Jinekopatoloji saptanmazken bilgisayarlı tomografi ile yapılan incelemede görüntülenebilir bir lezyon tespit edilmedi. Hastanın başvurusunun altıncı gününde kendisini daha iyi hissediyor olması ve muayenede asit tespit edilmemesi üzerine yapılan ultrasonografik incelemede peritoneal sıvı izlenmedi ve löksosit, fibrinojen, eritrosit sedimentasyon hızı, C-reaktif protein değerleri normal saptandı. Takibe alındıktan 11 hafta sonra benzer yakınmalar ile başvurduğu bir merkezde asit sıvısının tespit edilmesi üzerine yapılan peritoneal

biyopsi sonucu nonspesifik enflamasyon olarak gelen hasta birimimize yeniden başvurdu. Tekrarlayan enflamatuvar ataklar olması nedeni ile AAA düşünülerek gen analizi istenildi. M694V homozigot gen mutasyonu saptanan hasta kolşisin tedavisi (1 mg/gün) ile takibe alındı ve yapılan 23 aylık izlemede herhangi bir semptom gelişmedi.

TARTIŞMA

Sıklıkla az miktarda ve tespit edilemeyen peritoneal sıvı ile karakterize tekrarlayan peritonit atakları hastaların %95'inde görülür.^{1,4} Karın ağrısı ateşten önce başlayabilir ve ateş normale geldikten sonra 1-2 günde tamamen geçer. Bu süre içerisinde peritoneal sıvı da tamamen resorbe olur. Yine de karın ağrısı ile başvuran hastaların %30-40'ında eksploratris laparotomiye gider ve bu hastaların %19'unda apendektomi, %1.6'sında kolesistektomi, yaklaşık %4.4'ünde ise diğer akut batın ile ilişkili acil operasyonların yapıldığı bildirilmiştir.^{1,4} AAA hastalarının yaklaşık %68'inde ilk prezantasyon biçimi olarak karşımıza çıkan peritonit tablosu nadiren masif asit ile kendisini gösterir.^{3,6} Bu durum ile ilgili olarak literatür tarandığında çok az olgunun bildirildiği tespit edilmiştir.^{3,6} Çekin ve arkadaşları tarafından rapor edilen bir olguda sunduğumuz hasta ile benzer klinik özellikler taşıyan bir masif asit ile prezante olmuş AAA olgusu tartışılmıştır.³ Olgumuzda da peritoneal mezotelyoma ve diğer düşük asit albümin farkı ile seyreden malignite, enfeksiyon, tüberküloz, nefrotik sendrom ve romatolojik hastalıklar yapılan tetkikler sonrasında dışlanmıştır.

AAA, 16. kromozomda yer alan pyrin geni (MEFV) mutasyonu sonrasında ortaya çıkar.^{2,6} Bu gene ait yaklaşık

20 farklı mutasyon tanımlandığı bildirilmiştir.⁷ Türk toplumunda geniş bir seride yapılan çalışmada M694V %51.55, M680I %9.22, V726A %2.88, M694I %0.44, E148Q %3.55 mutasyon oranları rapor edilmiştir.⁸

Biz de klinik olarak tekrarlayan peritoneal ataklar halinde başvurduğunu düşündüğümüz hastamızdan gen mutasyonu analizi istedik ve M694V gen mutasyonu saptayarak AAA tanısını kesinleştirdik. Masif asit ile başvuran hastaların ayırıcı tanısında AAA olasılığının düşünülmesi ve özellikle de enflamatuvar özellikteki tekrarlayan klinik bulgu ve belirtilerin AAA yönünden sorgulanması gerektiği vurgulanmıştır.

KAYNAKLAR

1. Medlej-Hashim M, Loiselet J, Lefranc G, Megarbone A. Familial Mediterranean Fever (FMF): from diagnosis to treatment. *Sante* 2004; 14: 261-6.
2. Yılmaz E, Ozen S, Balci B, et al. Mutation frequency of familial Mediterranean fever and evidence for a high carrier rate in the Turkish population. *Eur J Hum Genet* 2001; 9: 533-5.
3. Çekin AH, Dalbudak N, Kunefeci G, et al. Familial Mediterranean fever with massive recurrent ascites: A case report. *Turk J Gastroenterol* 2003; 14: 276-9.
4. Babior MB, Matzner Y. Clinical implications of basic reserach, the Familial Mediterranean Gene-cloned at last. *N Eng J Med* 1997; 337: 1548-9.
5. Hershcovici MD, Chajek-Shavz T, Hasin T, et al. Familial Mediterranean fever and peritoneal malignant mesothelioma: a possible association? *IMAJ* 2006; 8: 509-11.
6. Dabak R, Uygur-Bayramicli O, Kilic-Aydin D, et al. Encapsulating peritonitis and Familial Mediterranean fever. *World J Gastroenterol* 2005; 11: 2844-6.
7. Gentiloni N, Febbrara S, Barone C, et al. Peritoneal mesothelioma in recurrent familial peritonitis. *J Clin Gastroenterol* 1997; 24: 276-9.
8. Yılmaz E, Özen S, Balci M, et al. Mutation frequency of FMF and evidence for a high carrier rate in the Turkish Population. *Eur J Human Genet* 2003; 9: 553-5.