

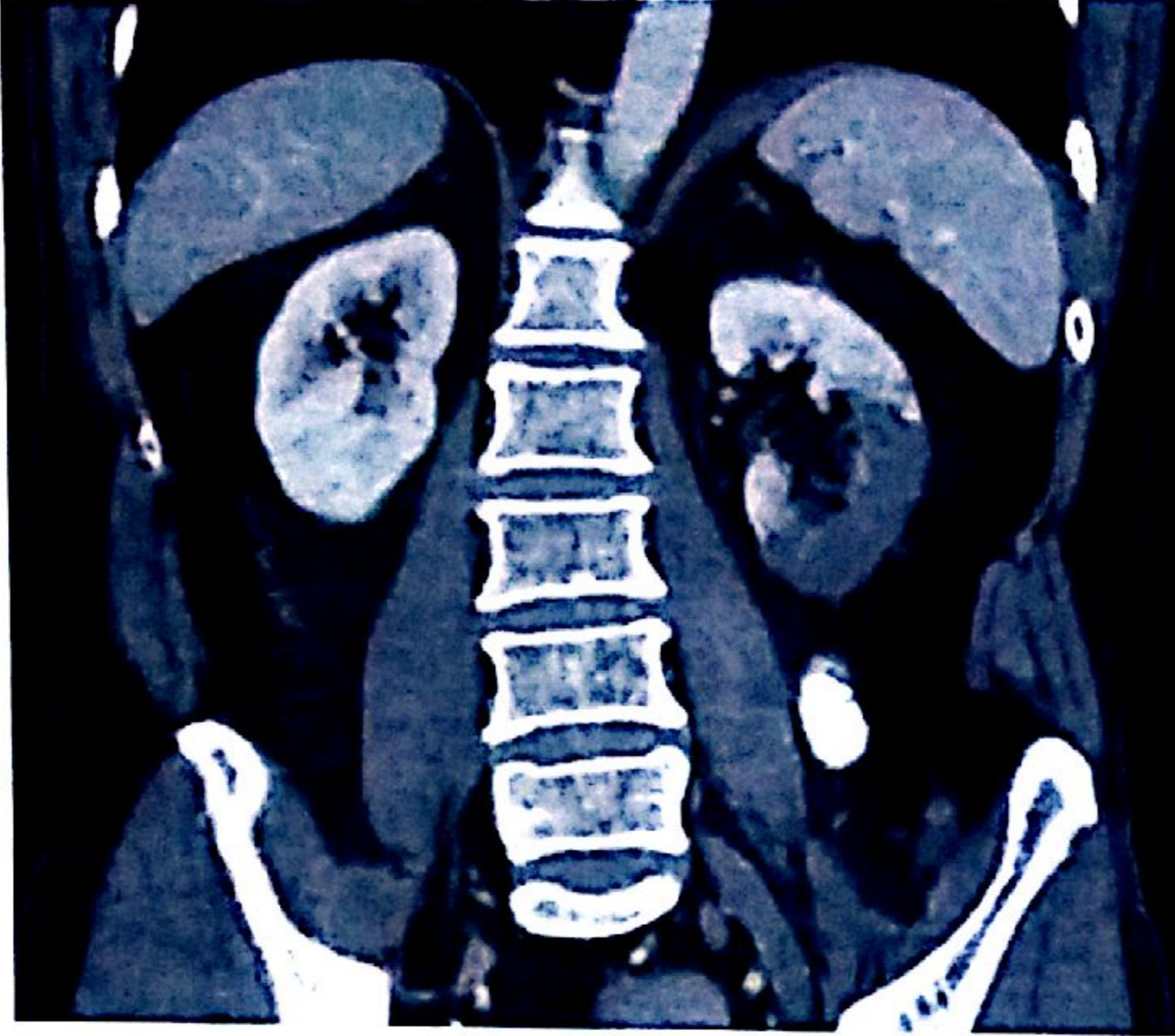


6-10 MAYIS 2015
**17. ULUSAL HİPERTANSİYON VE
BÖBREK HASTALIKLARI KONGRESİ**
KAYA/PALAZZO HOTEL & CONVENTION CENTER

POSTER BİLDİRİLER

Anahtar Kelimeler: Akut böbrek hasarı, renal enfarktüs, trombüs

Resim 1. IV kontrastlı BT incelemenin koronal rekonstrüksiyon görünümü. Sol böbrek alt polünde, böbreğin yaklaşık yarısını ilgilendiren ve kontrastlanma göstermeyen hipodens alan şeklinde izlenen infarkt bölgesi



Tablo 1. Olgunun yatış ve akut renal enfarktüs gelişimi sonrası laboratuvar değerleri

	Başvuru sırasında	Renal enfarktüs gelişimi sonrası
AKŞ (mg/dl)	259	180
Hb A1c (%)	11,6	-
BUN (mg/dl)	10	30
Kreatinin (mg/dl)	0,83	1,31
Trigliserid (mg/dl)	86	-
LDL (mg/dl)	89	-
HDL (mg/dl)	36	-
LDH (U/L)	230	546
AST (U/L)	29	52
ALT (U/L)	10	30
CRP (0-0.8mg/dl)	5,2	7,3
Lökosit (10 ³ /µl)	4,39	14,1
Hb (g/dl)	14,5	13,7
Trombosit (10 ³ /µl)	176	227
İdrarda protein (gr/gün)	-	0,25

PS-041

FMF ve Waardenburg Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Simge Bardak, Çağatay Çavuşoğlu, Kenan Turgutalp, Serap Demir, Ahmet Kıyıkım

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Nefroloji Bilim Dalı

FMF en sık görülen otoinflamatuvar hastalıktır. Tekrarlayan ateş ve serözite ile karakterlidir. Klinik fenotip hastalarda oldukça farklı olabilir. 16 nolu kromozomda MEFV geninin ve bu genin ürünü olan pyrin (marenostrin) proteininin tanımlanması ve mutasyonlarının gösterilmesi FMF patogenezinin anlaşılmasında önemli bir gelişme olmuştur. Öte yandan FMF'e eşlik eden çeşitli sistemik inflamatuvar hastalıklar (Henoch-Schönlein purpurası, periarteritis nodosa, Behçet hastalığı, multiple skleroz vb.) bildirilmiştir. Günümüzde FMF'e eşlik eden genetik veya inflamatuvar kökenli diğer sorunlar ile ilgili detaylı klinik çalışmalar sürmektedir. Burada muhtemelen sadece rastlantısal birlikteliği olduğunu tahmin ettiğimiz Waardenburg sendromlu (WS) bir hastada saptanan FMF sunulmuştur.

OLGU: 22 yaşında Mersin'li kadın hasta. Hasta; mental retarde, doğuştan işitme engelli, konuşamayan ve iriste pigmentasyon defekti olan (Resim-1) ve Waardenburg sendromu tanısı almış bir hasta. Baba'nın halası Waardenburg sendromu tanısı almış. Ailede 3 kişide (baba ve uzak akrabalarda) FMF tanısı mevcut (klinik özellikleri ve mutasyonu bilinmeyen). Yaklaşık 10 yıldır, ayda 1-2 kez olan atipik karın ağrılarında benzer yakınması olduğu tahmin ediliyor. Aralıklı olan konstipasyon yakınması eşlik ediyor. Annesi zaman zaman ateşinin de yükseldiğini belirtiyor fakat hiç ölçmemiş. Hastada FMF'ten şüphe ediliyor. Genetik test sonrası compound heterozigot FMF gen mutasyonu saptandı (R202Q heterozigot, P283R heterozigot, M694V heterozigot). Kolşisin tedavisi (3x0.5 mg/gün) başlandı. Hastanın 3. ve 6. aydaki klinik kontrollerinde annesi hiç karın ağrısı, kabızlık ve ateş yakınması olmadığını, daha sakin ve keyifli olduğunu belirtti.

WS otozomal dominant, parsiyel albinizm, doğuştan iki taraflı işitsel kayıp, pigment anormallikleri (göz, cilt, saç, vb.) ile karakterlidir. Tüm belirtiler her hastada olmayabilir. PAX3 (paired box) and MITF (microphthalmia associated transcription factor) genlerindeki defektlere bağlı gelişir. Waardenburg sendromunun, klinik ve genetik defekt farklılıkları bakımından 4 ayrı tipi vardır. Hastamızın genetik özellikleri çalışılmadığından bu tiplerden hangisine girdiği belirlenmemiştir.

Waardenburg sendromundaki genetik defektlerle FMF mutasyonları arasındaki ilişki belirsizdir. Ancak kaydedilmeye değer bulunmuştur. Öte yandan Waardenburg sendromu gibi, kendini iyi ifade edemeyen kronik karın ağrısı olan Akdenizli hastalarda FMF düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: ateş, FMF, Waardenburg sendromu

Resim 1



Waardenburg sendromunun karakteristik bulgularından sol göz iriste pigment anormalliyi (heterokromia iridis).