



Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) hakkında bilinmeye değer şeyler

Hasta ve yakınlarına yönelik rehber

Giriş



Benim adım Gabriele Gründl. 30 yıldır konjenital bağıışıklık yetmezlikleri olan kişiler için güçlü bir savunma yapan bir hasta kuruluşu olan dsai e.V.'nin ulusal başkanıyım.

14 aylıkken, oğlum Mario'ya bir tesadüf sonucu agamaglobulinemi bağıışıklık yetmezliği teşhis edildi. Mario'nun kanında antikor bulunmuyor ve yaşamı boyunca immünoglobulin ile tedavi edilmesi gerekiyor. Herhangi bir irtibat kişisi bulunmadığından, deneyimlerimi paylaşmak üzere 1991 yılında durumdan etkilenen kişiler için bir dernek kurmaya karar verdim.

"Bağıışıklık sisteminiz mi kusurlu? Hasta kuruluşumuz ise güçlü!" tutumuyla, 30 yıldır erken tanı ve daha iyi tedavi seçenekleri için mücadele ediyoruz ve gelecekte de mücadele edeceğiz! Bu sırada, hasta kuruluşumuz durumdan etkilenen kişiler, uzmanlar, yetkililer ve araştırma ekiplerinden oluşan bir ağdaki tüm katılımcılar için yetkin bir ortaktır.

Novartis, bu rehberle/kitapçıkla, durumdan etkilenen kişilerin hastalıklarını daha iyi anlamalarına yardımcı olan başka bir değerli eğitim ortamı oluşturdu. Belirtiler ve tanılar hakkında açık ve anlaşılması kolay temel bilgilerin hasta tarafından sınıflandırılması da daha kolay olabilir ve faydalı yardım sağlayabilir.

**Bu nedenle, herkes adına,
durumdan etkilenen herkese
"Teşekkürler" demek istiyoruz!**

Saygılarımla,
Gabriele Gründl,

dsai Federal Başkanı ve Almanya Federal Liyakat
Nişanesi sahibi



İçindekiler



Sadece ateşten daha
fazlası



1 FMF nedir?

SAYFA 6



2 Otoinflamatuvar
hastalıklar
nelerdir?

SAYFA 7



5 FMF tanısı
nasıl konur?

SAYFA 12



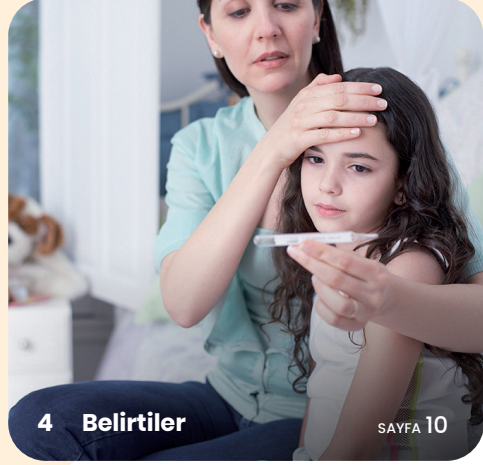
6 Tedavi
seçenekleri

SAYFA 15



3 Ailevi Akdeniz Ateşinin Nedenleri

SAYFA 8



4 Belirtiler

SAYFA 10



7 Durumdan etkilenen kişiler kendileri için ne yapabilirler?

SAYFA 16

8 Nereden destek alabilirim?

SAYFA 18

9 Referanslar

SAYFA 19



1 Ailevi Akdeniz Ateşi nedir?

Ailevi Akdeniz Ateşi dünya çapında nadir görülen, ancak güneydoğu Akdeniz çevresindeki bölgelerde daha sık görülen otoinflatuar bir hastalıktır. Tipik belirtiler, tekrarlayan ateş nöbetleri, karın ağrısı, eklem ağrısı ve hoş olmayan cilt kızarıklığıdır. Türk, Arap, Ermeni ve Yahudi kökenli insanlar özellikle durumdan etkilenmektedir. Bu kökenden gelen plana sahip 200 kişiden yaklaşık biri FMF ile yaşamaktadır.

Ailevi Akdeniz Ateşi kalıtsaldır, başka bir deyişle bulaşıcı değildir. Çoğu durumda, ilk belirtiler 20 yaşından önce ortaya çıkar; hastaların yarısından fazlasında on yaşına basmadan dahi önce başlar!



Batı ülkelerinde, FMF 100.000 kişi arasından yalnızca yaklaşık 2,5 kişiyi etkilemektedir.

Daha fazlasını buradan öğrenin:



mehralnurfieber.de



2 Otoinflamatuar hastalıklar nelerdir?

Otoinflamatuar hastalıkların farklı türleri vardır. Hepsinin ortak bir noktası vardır: Vücut kendi kendine ("oto") iltihaplı ataklar tetikler (otoinflamatuar hastalık) ve sebebi olmayan iltihabi durum oluşur. Tüm vücut etkilendiğinden, uzmanlar bunu sistemik hastalık olarak adlandırır.

Bu süreç doğuştan gelen bağışıklık sistemi tarafından tetiklenir. Vücuttaki bakteriler, mantarlar ve virüsler gibi patojenlere karşı ilk savunmadan sorumlu olan bir süreçtir. Otoinflamatuar bir hastalıkta bağışıklık sistemi aktive olur, ancak bu patojenlerin hiçbiri sağlığımızı tehdit etmez. Bunun yerine, vücudun kendi dokularına saldırır ve süreci yönlendirmeye devam eden inflammatuar habercileri serbest bırakır.

Durumdan etkilenen kişilerde, bu reaksiyon kendini ateş, ağrı ve yorgunluk gibi tipik belirtilerle alevlenme olarak gösterir¹. Ateşin ne kadar sürdüğü ve cilt döküntüsü, karın veya eklem ağrısının oluşup oluşmadığı, otoinflamatuar hastalığın biçimine bağlı olarak farklılık gösterir.



**Daha fazlasını
buradan öğrenin:**



www.autoinflammation.de/fmf1

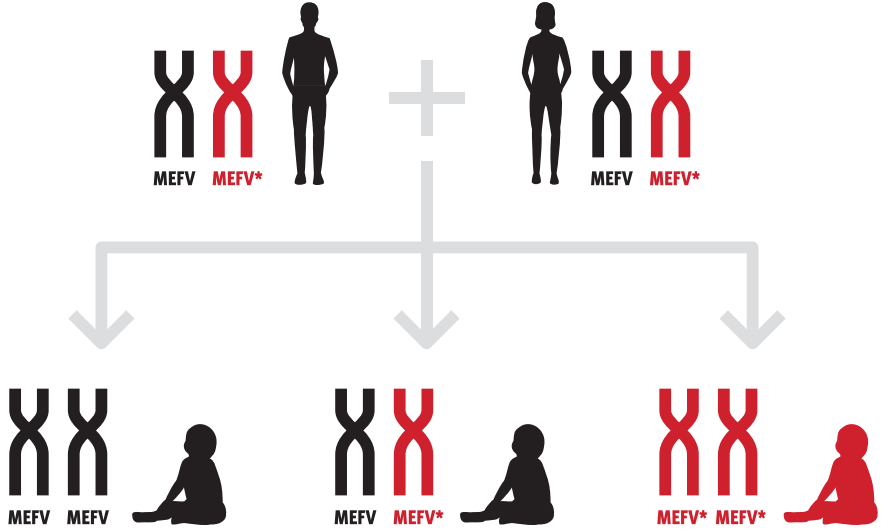


3 FMF'nin Nedenleri

FMF'de, MEFV genindeki ("Akdeniz Ateşi" geni) bir deęişiklik (mutasyon) doęuřtan gelen baęıřıklık sisteminin etkinleřtirilmesine neden olur. Bu gen ocuklara aktarılabilir, bařka bir deyiřle kalıtsaldır. Bu nedenle "ailevi" terimi kullanılır. Ancak, FMF yalnızca durumdan etkilenen bir kiři bu mutasyona uęramıř genlerden ikisini tařıdığında geliřir. Tek bařına bir gen hastalıęa yol amaz. Bu nedenle, bir ailedeki bazı ocukların saęlıklı olması, ancak kardeřlerden birinde FMF hastalıęının olması mmkndr^{1,2}.



Şekil, anne ve babanın her birinde değişikliğe uğramış (kırmızı) ve sağlıklı (siyah) bir MEFV geni (soldan sağa) varsa hangi durumların mümkün olduğunu göstermektedir:



- Çocuğun iki sağlıklı MEFV geni vardır ve Ailevi Akdeniz Ateşi yoktur.
- Çocuk bir sağlıklı ve bir mutasyona uğramış MEFV geni almıştır ve FMF hastalığı yoktur.
- Çocuk doğuştan iki mutasyona uğramış gen almıştır ve FMF hastasıdır.

Genetik modifikasyon, vücuttaki yangıların artık uygun şekilde düzenlenmediği anlamına gelir. Bu, çeşitli belirtileri ve ateşi tetikler. Ayrıca, durumdan etkilenen kişiler yorgunluk ve bitkinlik gibi tipik hastalık hisleri de yaşar¹.

4 Belirtiler

FMF'de, tekrarlayan hastalık nüksleri genellikle bir ila dört gün sürer. Aralarda, durumdan etkilenen kişilerin hiçbir belirtisi olmaz. Hastalık nöbetlerinin şiddeti ve sıklığı, aynı kişide bile büyük ölçüde değişiklik gösterebilir. Aşağıdaki belirtiler ortaya çıkabilir¹:

Ateş (38 °C üzerinde bir vücut sıcaklığı) her FMF epizodu için aynı olmak zorunda değildir. Bazen vücut sıcaklığı çok yüksek olur, ancak bir sonraki alevlenmede önemli ölçüde daha düşük olabilir. Ateş, özellikle çocuklarda görülen tek belirtidir.

Karın ağrısı hastaların yaklaşık yüzde 90'ında görülür. Çocuklar genellikle hastalık aşamasında kabızlık yaşar. Ağrı da değişken yoğunlukta olur. Apandisitten şüphelenilecek kadar şiddetli olabilir. Karın ağrısının nedeni karın zarı yangısıdır.



Eklemler ağrısı ve şişme hastaların yüzde 50 ila 60'ında meydana gelir. Genellikle yalnızca bir eklem (monoartrit) durumdan etkilenir ve bu, genellikle diz veya ayak bileğidir.

Özellikle ayak veya alt bacak bölgesinde **ağrılı, keskin bir şekilde belirgin ve bazen şiddetli cilt kızarıklığı** da FMF'nin tipik bir belirtisidir.

Göğüs ağrısı hastaların yüzde 20 ila 40'ında görülür ve genellikle yalnızca bir tarafı etkiler. Durumdan etkilenen kişilerin artık düzgün nefes alamamasına yol açacak düzeyde yoğun olabilir.



Kas ağrısı, fiziksel efor ile de tetiklenebilir.

www.autoinflammation.de/fmf2



5 FMF tanısı nasıl konur?

Karın ağrısı ve ateş eklem ağrısı – Ailevi Akdeniz Ateşinin (FMF) belirtileri, enfeksiyona veya romatizma gibi diğer inflamatuvar hastalıklara benzer. Bu nedenle, tedavi eden doktorun bu hastalığı FMF gibi bir otoinflamatuvar bir hastalıkla ilişkilendirmesi genellikle uzun sürer.

Otoinflamatuvar bir hastalıktan şüpheleniyorsanız, mümkünse romatoloji konusunda uzmanlaşmış bir iç hastalıkları doktoru gibi bir uzmanla görüşmelisiniz. Akut alevlenme sırasında da bunu yapmanız önerilir.

Tanı genellikle dışlama prosedürüne göre konulur; başka bir deyişle, enfeksiyon veya diğer romatizmal hastalıklar gibi diğer hastalıklar dışlanır. Fizik muayeneye ek olarak, çeşitli kan değerleri de hastalık hakkında bilgi sağlayabilir.

İdrar incelemesi ve rektum veya böbrek biyopsisi, amiloidoz tanısı için özellikle önemlidir.

Ailevi Akdeniz Ateşi tanısını doğrulamak için genetik bir analiz mevcuttur.



Amiloidoz FMF'nin geç bir sonucudur. Genellikle böbrek hasarına yol açar.



Dođru tanı neden bu kadar önemli

Doktorlar, uygun tanı konana kadar uygun tedaviye başlayamaz. Tedavi, hastalık nükslerinin sıklığını ve şiddetini önemli ölçüde azaltabilir. Özellikle tedavi, Akdeniz Ateşinin amiloidoz gibi geç sonuçlarına karşı koruma sağlayabilir. Bu durumda, ateş nöbetleri sırasında vücutta artan belirli proteinler, başta böbreklerde olmak üzere hücreler arası boşluklarda birikir. Bu, sürecin ilerleyen aşamalarında kronik böbrek yetmezliğine yol açabilir. Amiloidoz, tedavi edilmeyen FMF hastalarının yüzde 60 ıla 80'inde meydana gelir^{1,2}.



Bazen doktorların FMF'yi fark etmeleri uzun bir zaman alır. Bunun nedeni, alevlenmelerin farklı şekilde ilerlemesi ve belirtilerin genellikle normal bir enfeksiyona benzemesidir. Aşağıdaki koşullar karşılanırsa bir uzmana danışılmalıdır:¹

1. Örneğin karın ve eklem ağrısı ile birlikte FMF için tipik ateş nöbetleri meydana gelir.
2. Durumdan etkilenen kişiler bir FMF risk grubuna aittir. Bu, güney Akdeniz bölgesinden gelen kişileri, başka bir deyişle, Türkiye, Orta Doğu veya Ermenistan veya Yahudi kökenli kişileri içerir.
3. Aile üyeleri benzer belirtiler gösterir veya halihazırda FMF tanısı almıştır.



Uzun süreli sonuçları en aza indirmek için hastalığın mümkün olduğunca erken tanınması ve seyrinin gözlemlenmesi önemlidir.

Belirtilerin takvimini tutmak size ve doktorunuza yardımcı olabilir.

www.autoinflammation.de/fmf3



Sunum burada

6 Tedavi seçenekleri

Etken madde **kolşisinin** kullanımı FMF için en iyi bilinen tedavidir. Kolşisin, güz çiğdemi bitkisinden elde edilen bir alkaloiddir (doğal bir kimyasal madde). Bu etken madde vücuttaki inflamatuvar reaksiyonları engeller ve ateşi düşürür. Ayrıca, ilaç amiloidoz gibi daha sonraki sonuçlara karşı da koruma sağlayabilir.

FMF hastalığı olan kişiler, ilacı tüm yaşamları boyunca ve hekimleri tarafından belirlenen dozajda düzenli olarak almalıdır. Doğru kullanıldığında, alevlenmeler tüm hastaların yaklaşık yüzde 60'ında tamamen kaybolur ve belirtiler hastaların yüzde 30'unda düzeler. Ne yazık ki durumdan etkilenen kişilerin yüzde 5 ila 10'u ilaca yanıt vermez. Hastaların yaklaşık yüzde 25'inde intolerans veya direnç gelişir^{5,6}. Daha sonra tedavi eden doktorların farklı bir tedavi başlatması gerekir^{1,4}.



Tanı, Ailevi Akdeniz Ateşinin doğru tedavisine doğru giden ilk adımdır. Hastalık optimum şekilde tedavi edilirse, yüksek bir yaşam kalitesi mümkün olabilir.

7 Durumdan etkilenen kişiler kendileri için ne yapabilirler?

Tıbbi tedaviye ek olarak, hastalar yaşam kalitelerini artırmak için çok şey yapabilirler. Amaç, hastalığın eski haline dönme sıklığını azaltmaktır.

Beslenme, vücuttaki inflamatuvar süreçler üzerinde kanıtlanmış bir etkiye sahip olabilir. Bu nedenle uzmanlar çeşitli ve dengeli bir beslenme tavsiye eder. Bu, bol miktarda taze sebze ve meyve, az miktarda et, ancak zaman zaman balık ve yüksek kaliteli bitkisel yağları içerir.

Rahat bir günlük yaşam ve sağlıklı yaşam tarzı FMF'yi hafifletebilir. Düzenli egzersiz, dengeli beslenme ve yeterli uyku da hastalığın seyri üzerinde olumlu bir etkiye sahiptir. Egzersiz stresi azaltmanın iyi bir yoludur.



Ancak yine de yinelemeler mümkündür. Aralarındaki zamanı mümkün olduğunca rahatlatmış bir şekilde geçirmek önemlidir. Sizin için neyin iyi olduğunu öğrenin.

Hastalığın açıkça ele alınması da günlük yaşamda daha fazla rahatlama sağlamaya yardımcı olabilir. Ailenize ve arkadaşlarınıza FMF'nin ne olduğunu ve onunla yaşamamanın ne anlama geldiğini açıklayın. İletişim hatlarını açık tutun ve FMF deneyimlerinizi paylaşarak insanların sizi anlamasına ve desteklemesine yardımcı olun.

www.autoinflammation.de adresindeki Çocuk Köşesinde, Tim ve Paula otoinflatuar hastalığın ne olduğunu ve bununla yaşamlarının nasıl yapılandırıldığını açıklamıştır.

www.autoinflammation.de/fmf4



8 Nereden destek alabilirim?

FMF genellikle yařın ilerlemesi ile birlikte iyileřir ve uygun tedaviyi alan çoęu kiři normal bir yařam srdrebilir. Bununla birlikte, hastalıęın halihazırda bir řıfası bulunmamaktadır. Durumdan etkilenen herkes bu geręekle eřiř derecede iyi bařa ıkamaz.

Hastalar ve yakınları, psikososyal bakım kapsamında **yeterli desteęi** bulacaklardır. Bu, hastalıklarıyla bařa ıkma stratejilerini öğrenmelerine yardımcı olabilir.

Yakınınzdaki **uygun danıřma merkezlerini**, birok bilgiyi bulabilir ve örneęin dsai e.V. Patientenorganisation für angebotene Immundefekte [dsai e.V. Konjenital İmmn Yetmezlikler iin Hasta Kuruluđu] gibi benzer dřncelere sahip insanlarla iletiřime geebilirsiniz: **www.dsai.de**.

Novartis rnleri veya Novartis rnleri ile tedavi edilen rahatsızlıęınız hakkında tıbbi sorularınız olursa ařaęıdaki bilgileri kullanarak bizimle, yani **Novartis Tıbbi Bilgi Hizmetleri** ile iletiřime geebilirsiniz:

Telefon: 0911 – 273 12 100*
Faks: 0911 – 273 12 160
E-posta: infoservice.novartis@novartis.com
İnternet: www.infoservice.novartis.de
Canlı sohbet: www.chat.novartis.de

*Pzt-Cum 08.00-18.00 arası

**Sıka sorulan soruların
yanıtları burada bulunabilir:**

www.autoinflammation.de/fmf5



- 1 Autoinflammation Reference Center Universitätsklinikum Tübingen Familiäres Mittelmeerfieber.
URL: <https://www.medin.uni-tuebingen.de/files/view/3NRLkQ5rnInmanJz9qV4ba26/FMF%20.pdf> (erişim tarihi: 26/07/2021)
- 2 Gattorno M., Federici S., Pelagatti M.A., ve ark.: Diagnosis and management of autoinflammatory diseases in childhood. *J ClinImmunol* 2008; 28 (ek 1): 73–832.
- 3 Kallinich, T. (2013). Neues zum familiären Mittelmeerfieber Arthritis und Rheuma, 33(06), 379–385.
- 4 Manna R.: Familial Mediterranean fever. https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=342 (erişim tarihi: 26/07/2021)
- 5 Kallinich T., ve ark. Evidenzbasierte Therapieempfehlungen für das familiäre Mittelmeerfieber. *Z Rheumatol* 2019; 78:91-101.
- 6 Gallizzi R., ve ark. (2020). Adherence to Colchicine treatment and Colchicine resistance in a multicentric FMF national cohort. *Annals Rheum Dis*; 79 (Ek 1): 170. Abstract OP0273. Annual European Congress of Rheumatology, EULAR 2020.

Görsel kredileri:

- S. 4, 6 iStockphoto PeopleImages
- S. 4, 7 AdobeStock Studio Romantic
- S. 5, 8 iStockphoto Prostock Studio
- S. 5, 10 iStockphoto Paul Bradbury
- S. 10 AdobeStock Fotolia
- S. 11 AdobeStock PiyawatTeenoprite
- S. 11 iStockphoto Farknot Architect
- S. 4, 13 iStockphoto Dean Mitchell
- S. 14 iStockphoto I2963734
- S. 4, 15 AdobeStock Studio Romantic
- S. 5, 16 iStockphoto Lisovskaya
- S. 16 Stockphoto Ridofranc
- S. 20 Stockphoto Povoziuk





Novartis Pharma GmbH
Roonstraße 25
90429 Nürnberg
www.novartis.at

10/2021 1080095

 **NOVARTIS**