



Cerrahpaşa
Romatoloji
Derneği

Rare Diseases in Rheumatology

What we know and don't know

Online Symposium

December 15th-16th, 2020

ABSTRACT BOOK



dijitalkongre.com

www.cerrahpasaromatolojidernegi.org

Rare Diseases in Rheumatology
What we know and don't know
(Online Symposium)
15-16 December 2020
"The Program is organized according to Turkey time. (GMT+3)"
www.dijitalkongre.com

Scientific Programme December 15th, 2020		
17:30 - 18:15	Satellite Symposium	Novartis
	Periodic Fever Syndromes in Childhood: SJIA & CAPS	
	Moderators:	Huri Özdoğan, Serdal Uğurlu
	Diagnosis and treatment of childhood autoinflammatory diseases: Through the window of Systemic JIA and CAPS	Özgür Kasapçopur
	Understanding systemic JIA and CAPS better with case stories	Kenan Barut
18:15 - 18:30	Break	
18:30 - 18:45	Welcome	Huri Ozdogan
1. Session	Moderators	Hasan Yazıcı, Huri Özdoğan
18:45 - 19:45	Retroperitoneal fibrosis: Clinical presentation and treatment	Augusto Vaglio
19:50 - 20:50	IgG4 related disease: Clinical presentation,diagnosis and treatment	John Stone
20:50 - 21:00	Break	
2. Session	Moderators	Vedat Hamuryudan, Emire Seyahi
21:00 - 21:15	Retroperitoneal fibrosis: Cerrahpaşa experience	Mert Öztaş

December 16th, 2020		
18:00 - 18:30	Satellite Symposium	MSD
	One Life, with One Touch: Simponi Experiences with Real World Evidences	
	Moderator	Serdal Uğurlu
18:00 - 18:10	Opening – Simponi Clinical Practices	Serdal Uğurlu
18:10 - 18:25	'Simponi Experiences with Real World Evidences'	Vedat Hamuryudan
18:25 - 18:30	Questions & Answers	Vedat Hamuryudan, Serdal Uğurlu
3. Session	Moderators	Huri Ozdogan, Ahmet Gul
18:30 - 19:15	Autoinflammatory diseases-2020	Helen Lachmann
19:15 - 19:55	Adult-onset Still's disease: Clinical presentation,diagnosis	Roberto Giacomelli
20:00 - 20:10	Break	
4. Session	Moderators	Gülen Hatemi, Yeşim Özgüler
20:10 - 20:50	Adult-onset Still's disease: Treatment	Eugen Feist
20:50 - 21:05	Adult-onset Still's disease: Cerrahpaşa experience	Berna Yurttaş
21:05 - 21:10	Break	
5. Session	Moderators	Melike Melikoğlu, İzzet Fresko
21:10 - 21:30	Rheumatoid arthritis and autoinflammation	Nilüfer Alpay Kanitez
21:30 - 21:50	Ankylosing spondylitis, psoriatic arthritis and autoinflammation	Abdurrahman Tufan

Invited Foreign Speakers	
John Stone	Massachusetts General Hospital, Division of Rheumatology, Allergy and Immunology, Boston
Augusto Vaglio	Department of Biomedical, Experimental and Clinical Sciences "Mario Serio", University of Firenze, and Nephrology and Dialysis Unit, Meyer Children's Hospital, Firenze, Italy.
Helen Lachmann	National Amyloidosis Centre, London, United Kingdom
Roberto Giacomelli	University of Rome "Campus Biomedico", School of Medicine, Rome, Italy
Eugen Feist	Department of Rheumatology and Clinical Immunology, Charité Universitätsmedizin Berlin, Berlin, Germany Fachklinik Vogelsang/Gommern-Klinik für Rheumatologie, HELIOS Kliniken GmbH, Gommern, Vogelsang/Gommern, Germany

Invited Speakers	
Abdurrahman Tufan	Gazi University · Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Ahmet Gül	Istanbul Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Berna Yurttaş	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Emire Seyahi	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Huri Özdoğan	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
İzzet Fresko	Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Kenan Barut	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty Pediatric Rheumatology
Melike Melikoğlu	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Mert Öztaş	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Nilüfer Alpay Kanitez	Koç University Hospital, Division of Rheumatology
Özgür Kasapçopur	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty Pediatric Rheumatology
Vedat Hamuryudan	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology
Yeşim Özgüler	Istanbul University, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Internal Medicine Division of Rheumatology

SS-01

Ankilozan spondilit, hidradenitis suppurativa, inflamatuvar bağırsak hastalığı, MEF gen mutasyonu birlikteliği

Banu Çiçek Yalçın Dulundu

istanbul üniversitesi tıp fakültesi, iç hastalıkları ABD, romatoloji BD

GİRİŞ: Ankilozan spondilit (AS) aksiyal ve periferik eklemleri etkileyen ve ankilozla sonuçlanan bir romatolojik hastalıktır. Diğer romatolojik hastalıklardan farklı olarak steroidlere kısmen yanıtız, kadın ve erkek dağılımı daha yakın ve serumda otoantikörlerle belirlenememektedir. Daha çok doğal bağışıklık üzerinden gelişmesi ve önceki özellikleriyle ototimmünden çok otoinflamatuvar hastalıklar içinde sınıflandırılabilir. AS ile bağırsak inflamasyonu arasındaki bağlantı iyi bilinmektedir. Hidradenitits suppurativa (HS) cildi etkileyen özellikle koltuk altı ve inguinal bölgelerde büyük aknelere giden otoinflamatuvar bir hastalıktır. AS ve HS birlikteliği sık görülmemekle birlikte il-1 ve tnf α gibi ortak olan yolaklar taşımaktadırlar. MEF gen mutasyonu AS birlikteliği ise nispeten sık görülmele birlikte AS nin daha şiddetli gitmesine neden olmaktadır.

Vaka özeti: 2009 yılında 24 yaşında erkek hasta inflamatuvar bel ağrısı, taban, topuk ağrısı ve görüntülemele sakroileit izlenmesi nedeniyle AS tanısı konulmuş. Salazoprin, NSAİİ sonrasında infliximab ve adalimumab ile izlenen hastanın 2016 yılında günde 5 kez olan ishal şikayeti nedeni, yapılan kolonoskopisinde transvers ve inen kolonda eritemli lezyonlar izlenmesi sonucu İBH (indetermine kolit) tanısı konulmuş. Adalimumab altında eklem, bağırsak şikayetleri devam etmesi ve Akut faz yanıtı progrese olması nedeni tekrar değerlendirildiğinde uzun zamandır koltuk altı ve kasık bölgelerinde hidradenitleri olduğu görüldü. Sertolizumaba geçilmesine de yanıtız olan hastaya anakinra tedavisi başlandı. Hem klinik hem laboratuvarla belirgin yanıt izlendi. Öyküsünde aralıklı ateşi ve il 1 tedavisine dramatik yanıtı olan hastanın bakılan MEF gen mutasyonu M694v homozigot olarak izlendi. Tedavisine kolşisin eklendi.

TARTIŞMA: MEF gen mutasyonu, AS, İBH ve HS birlikteliği nadir olamakla birlikte paylaşılan ortak etyopatogenezi (IL-1 yolağı) düşündürmektedir. Bu grup hastalıklar otoinflamatuvar spektrumun parçaları olup birliktelikleri birbirini olumsuz etkileyeceği için dikkatli olunmalıdır.

SS-02

Eozinofilik Anjiosentrik Fibrozis Olgusu

Özlem Özdemir Işık, Aytan Yazıcı, Ayşe Çefle

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Bilim Dalı, Romatoloji Bilim Dalı, Kocaeli

GİRİŞ: Eozinofilik Anjiosentrik Fibrozis nadir görülen, üst solunum yolunu tutan benign ve yavaş seyirli fibroinflamatuvar bir hastalıktır. Nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle sunulacaktır.

OLGU: 62 yaşında erkek hasta sol gözde görme kaybı nedeniyle göz hekimine başvurmuş ve katarakt tanısı ile opere olmuş. Propitozisi olması nedeniyle çekilen orbital MR'da retroorbital kitle saptanmış ve bu nedenle aralık 2018 de kitle eksizyonu yapılmış. Patoloji sonucu vaskülit? olan hasta tarafımıza yönlendirilmiş. Özgeçmişinde diyabet, hipertansiyon, kolesistektomi, tiroidektomisi olan hasta levotiron 100 mg 1x1, matofin 3x500 mg, olmetec 20 mg 1x1 kullanmakta. Fizik muayenesi doğal. Sistem

sorgusunda ateş, kilo kaybı, gece terlemesi, döküntü, işitme kaybı, sinüzit, kanlı burun akıntısı, üst göz kapağı şişliği, nöropatisi, parotit, pankreatit, üveit öyküsü yok. Tetkiklerinde eritrosit sedimentasyon hızı: 4 mm/h, CRP:2,3 mg/L, hemogram, üre, kreatinin ve tam idrar tetkiki normal, ANA, ANCA negatif, ferritin normal sınırlardaydı. Bakılan IgG ve IgG4 düzeyi normal bulundu. Hasta 2012 yılından bu yana akciğerde nodül nedeniyle göğüs hastalıkları tarafından takipli olup mart 2018 toraks BT'sinde de milimetrik nodüller dışında patoloji saptanmadı. Hastanın operasyon materyali İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi patoloji bölümü tarafından değerlendirildi. Histopatolojik tablo eozinofilik anjiosentrik fibrozis (EAF) ile uyumlu bulundu. EAF için tedavi yaklaşımı, en sık cerrahi (eksizyon), sistemik ve intralezyonel kortikosteroidler veya bu yöntemlerin bir kombinasyonunu içermekte olup cerrahi uygulanan hastamızın ek yakınması olmaması nedeniyle tedavisiz takip edilmesi uygun bulundu. SONUÇ: EAF nadir görülen bir hastalıktır. Sinonazal bölge ve özellikle nazal septum en sık görülen tutulum yeri olmakla birlikte, larinks ve orbita tutulumu olduğunu belirten literatür bilgileri mevcuttur. EAF, ilk olarak 2011 yılında IgG4 ilişkili hastalıklar sınıfına dahil edilmiştir. IgG4 ilişkili hastalık benzeri, histolojik olarak fibrozis ve lenfoplazmositer hücre infiltrasyonu mevcut olup, EAF'ta obliteratif flebit bulunmamaktadır. EAF lezyonlarının yüksek nüks riski nedeniyle uzun süreli takibi önerilmektedir; ancak, bugüne kadar bilinen bir malign dönüşüm tespit edilmemiştir

Anahtar Kelimeler: Eozinofilik Anjiosentrik Fibrozis, IgG4 İlişkili Hastalık, Vaskülit

SS-03

Pet-BT de Bulgusu Olmayan Relapsing Polikondrit Hastası

Canan Albayrak Yaşar, Firdevs Ulutaş, Uğur Karasu
Pamukkale Üniversitesi Romatoloji

GİRİŞ: Relapsing polikondrit(RP) kıkırdak ve kıkırdak olmayan proteoglikandan zengin yapıları etkileyen inflamatuvar bir hastalıktır(1). Pet-BTnin, RP erken tanısında yararını gösteren çalışmalar vardır(2);fakat Zeng Y. ve ark.ları(7) ve Erdoğan ve ark.ları(8), tanıda yetersizliğini göstermiştir. Bizde Pet-BTde bulgusu olmayan RP hastasını sunmak istedik. **VAKA:** Hipertansiyon, koroner arter hastalığı olan 83 yaşında erkek hasta, 20 gündür 38,5 derece ateş, boğaz ağrısı ile antibiyotikler kullanmış fakat şikayetleri geçmemiş.Enfeksiyon kliniğine başvurusunda ateşi 36,8, nabızı 68/dk, tansiyonu 110/70mmHg ölçülmüş. Fizik muayenesinde tonsilleri hiperemik, kalp seslerinin derinden geldiği ve sağ akciğer bazalde ral tespit edilmiş Labarotuvarda akut fazlarında yükseklik ve nötrofilik lökositoz saptanmış,Anti- HIV, Brucella, TPHA,VDRL negatif bulunmuş.Kan kültüründe üreme olmamış. Ampirik piperasilin-tazobaktam ve teikoplanin başlanmış.EKODA vejetasyon şüphesiyle TEE yapılmış,4.derece aort yetmezliği ve vejetasyon görülerek daptomisin ve meropeneme geçilmiş.KVC tarafından aort valv implantasyonu yapılmış, vejetasyon gözlenmemiş.Toraks BTde arkus aorta komşuluğunda mediastinal dansite artışları vaskülit açısından anlamlı bulunmuş.Mediasten MRda “Arcus aorta düzeyinde mediastinal inflamasyon veya aortit” bulunmuş.Takiplerinde hastanın kulak ve burunda hiperemi, ödem ve ağrı oluşmuş(Şekil 1-

2).Tarafımıza danışılan hastaya RP tanısıyla Pet-BT çekildi, aort kapağı protez lokalizasyonunda operasyon sonrası inflamatuvar deęişiklerle uyumlu tutulum izlendi. 80 mg/gün metilprednizolon başlandı,kondrit bulguları düzeldi.Takiben 750 mg siklofosomid verildi.Hastada klinik ve labarotuar iyileşme devam etti. TARTIŞMA: RPnin başlangıçta nonspesifik semptomlarından dolayı tanısı sıklıkla gecikir.Aurikular kondrit karakteristik lezyonudur;nazal kıkırdak, gözler, laringeal ağaç, eklem kıkırdağı ve iç kulak tutulumu da görülür.Renal, KVS ve SSS tutulumu daha nadirdir(3).McAdam ve ark.ları tarafından tanımlanan RP tanı kriterleri(4),sonra Damiani ayrıca Michet ve ark. tarafından modifiye edilmiştir(5,6, Tablo-1). Hastalık için spesifik histolojik bulgu yoktur. Zeng Y. ve ark.ları kulak ve havayolu tutulumunu göstermede Pet-BT nin sensitif veya spesifik olmadığını ayrıca tedaviye yanıtı izlemde yararının sınırlı olduğunu göstermiştir(7). Kulak kan akımının az olması nedeniyle FDG tutulumu olmadığı düşünülmüştür. Erdoğan ve ark.ları, PeT-BTnin aort tutulumunu göstermede başarısız olabileceğini göstermiştir(8).Vakamızın Michet's kriterlerini karşıladığı fakat Pet-BTde bulgusu olmadığı, steroid ve siklofosomid tedavisine iyi yanıt verdiği gözlenmiştir.

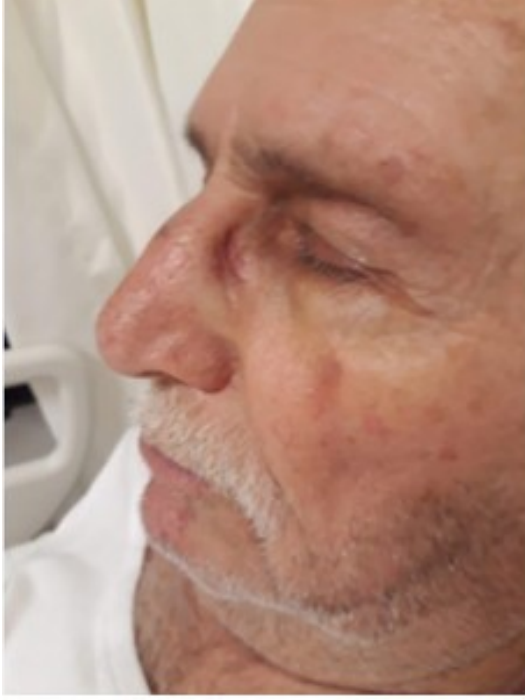
Anahtar Kelimeler: Relapsing Polikondrit(RP), Pet-BT, kondrit, aortit

Şekil 1



aurikuler kondrit

Şekil 2



nazal kondrit

Relapsing Polikondrit Tanı Kriterleri

Tablo-1

Yazar	Tanı Kriterleri	Koşul
Mc adam ve ark.(4)	<ul style="list-style-type: none">• Bilateral kulak kepçesinde tekrarlayan kondrit• Non-eroziv, seronegatif inflamatuvar poliartrit• Nazal kondrit• Oküler inflamasyon (konjunktivit, keratit, sklerit ve/veya episklerit, üveit)• Laringeal ve/veya trakeal kıkırdakların tutulduğu üst solunum yollarının kondriti• Kohlear ve/veya vestibüler disfonksiyon (sensörinöral işitme kaybı, tinnitus, vertigo)	≥3 kriter
Damiani ve ark. (5)	<ul style="list-style-type: none">• ≥3 Mc Adam kriterinin bulunması• ≥1 Mc Adam kriterinin bulunması ve pozitif histopatoloji• ≥2 farklı bölgede kondritin bulunması ve düşük doz steroidlere veya dapsona yanıt vermesi	Herhangi bir kriter
Michet ve ark. (6)	<ul style="list-style-type: none">*Aurikuler, nasal ve laringotrakeal kartilajlarda ≥2 kanıtlanmış inflamasyon*≥1 inflamasyon ve ≥2 diğer semptomlar(oküler inflamasyon, işitme kaybı, vestibülerdisfonksiyon, seronegatif inflamatuvar artrit)	Herhangi bir kriter

Fluorodeoxyglucose positron emission tomography/computed tomography in the diagnosis, assessment of disease activity and therapeutic response in relapsing polychondritis. Sharma A, Rheumatology (Oxford). 2020 Jan 1;59(1):99-106. doi: 10.1093/rheumatology/kez243. 3- Michet CJ, McKenna CH, Luthra HS, O'Fallon WM (1986) Relapsing polychondritis. Survival and predictive role of early disease manifestations. Ann Intern Med 104:74-78. https://doi.org/10.7326/0003-4819-104-1-74 4- McAdam LP, O'Hanlan MA, Bluestone R, et al. Relapsing polychondritis: prospective study of 23 patients and a review of the literature. Med (Baltimore) 1976;55:193-215 5- Damiani JM, Levine HL. Relapsing polychondritis—report of ten cases. Laryngoscope 1979;89:929-46 6- Michet CJ Jr, McKenna CH, Luthra HS, et al. Relapsing polychondritis: Survival and predictive role of early disease manifestations. Ann Intern Med 1986;104:74-8 7- Is (18)F-FDG PET/CT useful for diagnosing relapsing polychondritis with airway involvement and monitoring response to steroid-based therapy? Zeng Y, et al. Arthritis Res Ther 2019. PMID 31831053 8- Aortic involvement in relapsing polychondritis: case-based review. Erdogan M. Rheumatol Int. 2019 Nov 25. doi: 10.1007/s00296-019-04468-5. Online ahead of print. PMID: 31768631

SS-04

Pakidermoperiostoz Tanılı Olguda Tosilizumab Deneyimi

Çiğdem Çetin, Bahar Artım Esen, Murat İnanç, Ahmet Gül
İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ:

Pakidermoperiostoz (Touraine-Solente-Gole sendromu) 1935 yılında Touraine ve arkadaşları tarafından ailevi özellikleri tanımlanmış, nadir görülen hereditör bir hastalıktır. Hastalarda parmak çomaklaşması, uzun kemiklerin distal diyafizinde ve metakarpal kemiklerde subperiostal yeni kemik oluşumu, periartiküler dokuda şişlik, deride kalınlaşma, yüz hatlarında kabalaşma, saçlı deride derin çizgiler ve katlanmalar (cutis verticis gyrata), aşırı terleme gibi klinik bulgular görülmektedir. Bu yazıda pakidermoperiostoz tanısı ile takip edilen ve yüksek akut faz yanıtı ve romatoid artrit taklit eden eklem bulguları nedeniyle tosilizumab tedavisi verilen bir olgu sunulmaktadır.

OLGU:

56 yaşındaki erkek hastaya 22 yaşında iken el ve ayak parmaklarında ağrı ve şişlik, yüz hatlarında kabalaşma, bacak ön yüzde belirgin kalınlaşma, saç dökülmesi, aşırı terleme şikayetleri ile "Pakidermoperiostoz" teşhisi konulmuş. O dönemde mide ülseri nedeniyle subtotal gastrektomi operasyonu uygulanmış. Hasta 2017 yılında, bilateral el bileği, MKF ve PİF'lerde ve sağ dirsek ekleminde artrit ile tarafımıza başvurdu. Tetkiklerinde CRP 90 mg/l, ESH 100 mm/sa, RF ve Anti-CCP, ANA negatif, C3, C4 düzeyi normal saptandı. Hastaya inflamatuvar eklem aktivitesi nedeniyle steroid tedavisi başlandı. Steroid ile şikayetlerinde kısmen düzelmeye olan, akut faz yüksekliği sebat eden ve daha önce cDMARD denenmiş hastaya tosilizumab tedavisi başlandı. Tedavinin 4. ayında eklem yakınmaları ve akut faz yüksekliği tama yakın düzeldi. Tedavinin birinci yılında karın ağrısı nedeniyle çekilen abdominal BT'de karaciğer her 2 lobta 75x72 mm çapında, kontrast tutan, metastaz lehine değerlendirilen kitle lezyonlar saptandı. Gastroskapisinde adenokarsinom ile uyumlu kitle saptandı. Mevcut tabloda Tosilizumab tedavisi kesilen hasta Onkoloji takiplerinde ex oldu. SONUÇ: Pakidermoperiostozlu hastaların seyirleri ile ilgili bilgi kısıtlı olsa da serumlarında IL-6 ve

RANKL düzeylerinin yüksek olabildiği ve amiloidoz gelişebildiği bilinmektedir. Bu nedenle hastamızın yüksek akut faz yanıtının ve poliartriküler tutulumunun tosilizumab tedavisine yanıtı dikkat çekicidir. Pakidermoperiostoz hastalarında oldukça yüksek sıklıkta; hipertrofik gastropati (Menetrier hastalığı), mide karsinomları görülebilmektedir. Vakamızda gözlenen mide karsinomunun kısa süreli biyolojik tedaviden bağımsız primer genetik hastalığı zemininde geliştiği düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: pakidermoperiostoz, artrit,IL-6

Resim-1



Pakidermoperiostoz tanılı olguda diz grafisi: periartiküler yumuşak doku şişliği, kortikal kalınlaşma, subperiostal yeni kemik oluşumu

Resim-2



Pakidermoperiostoz olgusunda el grafisi: belirgin yumuşak doku şişliği, radiocarpal eklem aralıklarında daralma, kortikal kalınlaşma, subperiostal yeni kemik oluşumları

Aseptic Abscesses Caused By FMF

Seyda Bilgin¹, Serdal Uğurlu²

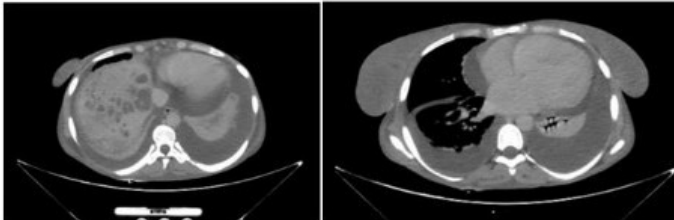
¹başakşehir çam ve sakura şehir hastanesi iç hastalıkları,istanbul

²istanbul üniversitesi cerarhpaşa iç hastalıkları anabilim dalı,istanbul

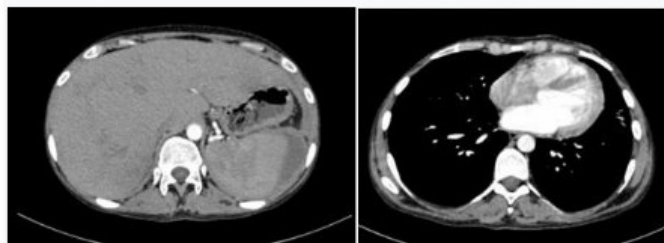
A 23-year-old female patient has no known disease history and 2 siblings use colchicine with the diagnosis of FMF. The patient was seen with fever, pleura, pericardium, fluid in the peritoneum and multiple abscesses in the liver in the postpartum 5th month. In the liver biopsy, neutrophil-weighted cells were observed in the abscesses in the liver, and there were no findings in terms of granuloma, vasculitis, lymphoma and epithelial malignancy, and they were reported as abscess inflammation. Similarly, samples from peritoneum and pleural fluids are exudate and foamy histiocytes, polymorphonuclear leukocytes were observed. No pathogens, including bacterial, viral and fungal agents, were grown in the patient's cultures. The patient's inflammatory markers were very high, and despite multiple antibiotherapy, the clinical status and biochemistry picture did not improve. After excluding malignancy and infection in the patient's examinations, the current picture was evaluated as an autoinflammatory disease and daltacortril treatment was continued at a dose of 60mg / day after 3 days of 1 g steroid administration. Under this treatment, most of the abscesses in the liver were regressed. Pleural and pericardial fluids were disappeared. While the steroid dose of patient was lowered to 30 mg/day anakinra 100 mg/day was added to the current sc treatment and gradually the steroid dose was reduced to 5 mg/day. The patient's clinical status and biochemistry picture improved at the first month of this treatment. Aseptic abscesses, as in this case, are neutrophil-rich, round and sterile lesions that respond to steroid therapy and do not respond to antibiotic therapy. Although the majority of patients responded dramatically to steroid, approximately half of the patients relapsed when the steroid dose was started to be reduced, and in these cases, anti TNF or IL-1 antagonists are effective in both achieving remission and preventing steroid side effects.

Anahtar Kelimeler: Aseptic abscesses,autoinflammatory disease,FMF

Before Treatment CT Images. (Bilateral pleural and pericardial effusions. Multiple hypodense abscess lesions in the liver.)



Bt images at the end of first month (Abscess and loss of effusions)



Blood levels before and after treatment:

Blood levels before treatment:	Blood levels after 1st month treatment:
WBC/ Neutrophil: 22.400 / 19.100 μ l	WBC/ Neutrophil: 6800 / 4500 μ l
CRP:248 mg/L	CRP: 12.16 mg/L
Ferritin: >2000 ng/ml	Ferritin: 359 ng/ml
Sedimentation rate: 89	Sedimentation rate: 14
Procalcitonin: 33.02 ng/ml	Procalcitonin: 0.398 ng/ml
Plasma lipid level: Normal	Plasma lipid level: Normal

Some laboratory values and genomic DNA sample results isolated from peripheral blood of the patient at the time of diagnosis:

Anti CCP: Negative	ssA/ssB: Negative
ANA: Negative	SmRNP/Anti sentromer /Anti Scl 70:Negative
Anti dsDNA: Negative	Anti B2 Glycoprotein Ig M/G: Negative
Serum ACE level: Normal	p-ANCA, c-ANCA: Negative
Anticardiolipin Ig M/G: Negative	Pleural ADA level: Normal
Serum Ig E level: Normal	Plasma NBT activity: Normal
Ig G1/G2/G3/G4 levels: High	Rheumatoid Factor: Negative
MEFV gene (Met694Val)	Homozygous mutation.
NOD2 gene	Homozygous mutation.
IL10, PSTPIP1, LPIN2, PLCG2 genes	There is no mutation detected.

Nadir Bir Hastalık TNF reseptörü ile ilişkili periyodik sendrom

Tahir Saygın Ögüt, Funda Erbasan, Veli Yazısız, Mustafa Ender Terzioğlu
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Romatoloji Bilim Dalı

Olgu Sunumu
32 Yaşında Erkek Hasta,
9 yıl önce 24 saatlik idrarda 4 gram proteinüri, böbrek biyopsisi AA amilodiyoz ile uyumlu, akut faz reaktan değerleri yüksek,
Tipik serozit atağı, karın ağrısı, plörezi, periorbital ödem, gezici eritemli cilt döküntüsü, myalji, artralji ve skrotal ağrısı olmayan hastanın FMF gen analizinde mutasyon saptanmamış. Soygeçmişinde babası kronik böbrek hastalığı nedeni ile genç yaşta kaybedilmiş. Yıllar içinde kronik böbrek hastalığında progresse olmuş ve glomerüler filtrasyon hızı 15 ml/dk'ya kadar gerilemiş.
24 saatlik idrarda 4 gram proteinürisi devam ediyor, uzun dönemdir kolşisin kullanıyor. Hasta pretibial godeth bırakan ödem nedeni ile interne edilmiş. Transtorasik ekokardiyografisinde hem posterior duvar (1.3 cm, üst sınır 0.8 cm) hem de interventriküler septumda (1.2 cm, üst sınır 0.8 cm) hipertrofi bulguları izlenen hasta Kardiyoloji kliniği tarafından erken dönem amilodiyoz ile uyumlu olarak düşünüldü. Akut faz reaktan değerleri yüksek C- Reaktif protein düzeyi 4.2 mg/l ve sedimentasyon hızı 66 cm/saat olarak saptandı. Böbrek biyopsisi tekrarlandı ve AA tipinde amilodiyoz olarak raporlandı (Kappa ve Lambda negatif)
FMF gen analizi 2 kez negatif saptanan hastaya otoinflamatuvar gen analizi yapıldı. Otoinflamatuvar gen analizinde TNF reseptör ilişkili periyodik sendrom mutasyonu pozitif olarak saptandı.(TNFRSF1A geninde c.290_310dup21 bp (p.R97_S103dup) (p.ARG97_Ser103 dup heterozigot mutasyonu)
Hastaya kanakinumab tedavisi başlandı. (Ayda bir kez subkutan 150 mg) Akut faz reaktan değerleri normale dönen hastanın proteiürisinde gerileme mevcut. (2.8 gram/gün) Transtorasik ekokardiyografisinde kalp duvarlarındaki amilodiyoz tutulumunda minimal de olsa gerileme mevcut.

Tartışma

Bu olgu çok nadir görülen bir otoinflamatuvar sendrom olan TRAPS'ın şu ana kadar literatürde saptanmamış bir mutasyonunu içermektedir. Ayrıca TRAPS'ın renal ve kardiyak amilodiyoz dışında klinik bulguları olan ateşli serozit atakları, cilt döküntüleri ve periorbital ödem gibi klinik bulgularının olmamasıda da olgunun diğer bir ilginç tarafıdır. Bu şekilde atipik prezentasyonu olan ve FMF gen analizi saptanan vakalarda diğer otoinflamatuvar hastalıkları için gen analizi yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: TRAPS, otoinflamatuvar hastalık, proteinüri

Romatolojik Hastalarda COVID-19 sıklığı

Selime Ermurat, Koray Ayar

Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi

AMAÇ:

Romatolojik hastalıkların tedavisinde kullanılan sentetik DMARD'ların ve özellikle de biyolojik DMARD'ların en önemli yan etkilerinden biri immunsupresyon ve buna bağlı artmış enfeksiyon riskidir. COVID-19 pandemisi süresince bu ilaçları kullanmanın güvenilirliği net olarak bilinmemektedir. Bu çalışmanın amacı, romatolojik hastalık tanısı olup hastalık modifiye edici ajan (DMARD) kullanan hasta grubunda COVID-19 ciddiyetinin, hastanede kalış süresinin, mortalite oranının belirlenmesi ve hastanede yatış süresi ile mortalite riskini arttıran faktörlerin değerlendirilmesidir.

METOD:

COVID-19 pnömonisi tanısı ya da şüphesiyle yatırılmış olan 1928 hastanın elektronik dosyaları retrospektif olarak incelendi. Romatolojik hastalık tanısı alarak tedavi alan hastalar belirlendi. Hastaların kullandıkları immunsupresif ilaçlar, demografik özellikler, komorbiditeler, COVID tedavisinde kullanılan ilaçlar, laboratuvar bulguları, akciğer tomografisi (BT) bulguları, hastanede kalış süreleri ve mortalite oranları kayıt edildi. İmmunsupresif alan ve almayan hastalar karşılaştırıldı. Hastanede yatış süresi ve mortaliteyi etkileyen faktörler değerlendirildi.

SONUÇLAR:

1928 hastanın 57'si romatolojik hastalık tanısı ile takip ve tedavi edilmekte idi. 57 hastanın 25'inde (%43,9) PCR ile pozitiflik saptandı. En sık izlenen romatolojik hastalıklar sırasıyla RA (%42,1), Ssj (%14), AS (%10,5), FMF (%8,8), SLE (%7), Behçet hastalığı (%5,3), Ssc (%3,5), PMR (%3,5), Fibromyalji (%3,5) ve gut (%1,8) idi. Hastaların %57,9'u (n=33) immün supresif ilaç, %70,2'si (n=40) steroid ve/veya immunsupresif ilaç kullanmaktaydı. İmmunsuprese ilaç alan ve almayan hastalar arasında hastanede yatış süresi (p=0,518) ve ölüm oranları (p=0,435) arasında farklılık saptanmadı. İleri yaş, PCR pozitifliği, KOAH varlığı, CRP ve ferritin yüksekliği hastanede yatış süresini uzatan faktörler olarak bulundu. Kreatinin, CRP, nötrofil, troponin ve d-dimer yüksekliği, demans varlığı, anemi ve NSAİ kullanımı mortaliteyi arttıran faktörler olarak saptandı.

TARTIŞMA:

Çalışmamızda, romatolojik hastalıklarda immunsupresif ilaç kullanımı ve/veya steroid kullanımının COVID-19 pnömonisinde hastanede yatış süresi ya da mortalite üzerine etkili olmadığı saptandı. Birçok çalışmada genel populasyon ile kıyaslandığında romatolojik hastalıklarda COVID-19 riskinde artış saptanmamıştır. Hatta bu ilaçlara bağlı yaşamı tehdit eden komplikasyonlar da bildirilmemiştir. Bizim çalışmamızda da sonuçlar diğer çalışmalar ile benzer bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, Romatolojik Hastalık, İmmunsupresyon

Covid 19 pnömonisi nedeniyle hastaneye yatış öyküsü olan Romatolojik hastaların demografik verilerinin, laboratuvar bulgularının ve sonuçlarının immunsupresyon durumlarına göre karşılaştırılması

VERİLER	Toplam Hasta (n=57)	İmmüsuprese hasta (n=33) (%57,9)	İmmüsuprese olmayan hasta (n=24) (%42,1)	P değeri
Yaş (yıl) (mean)	57,72 ± 16,32	59,42 ±15,60	55,38 ±17,80	0,377
Cinsiyet (K/E) (n)	48/9	28/5	20/4	0,578
Eşlik eden komorbidite				
DM (n)	13	5	8	0,098
HT (n)	29	16	13	0,438
Akciğer hast. (n)	8	4	4	0,454
KAH (n)	9	7	2	0,172
KRY (n)	6	3	3	0,489
DEMANS (n)	2	1	1	0,669
SVO (n)	2	1	1	0,669
Laboratuvar				
Lökosit (mean)	6407±2955	6143±3189	6771±2622	0,419
Nötrofil (mean)	4109 ±2707	3874±2969	4433 ±2321	0,429
Lenfosit (mean)	1645 ±716	1652±719	1636±727	0,934
Hg (mean)	11,72±1,77	11,69±1,87	11,76±1,66	0,139
PLT (mean)	238.000 ±84.837	234.060±90.444	245.666±77.854	0,519
ESH (mm/h) (mean)	52,10±25,20	50,00±25,05	54,67±26,60	0,694
Kreatinin (mg/dl) (median)	0,71 (0,27- 7,04)	0,7 (0,27-2,43)	0,9 (0,41-7,04)	0,271
CRP (median) (mg/dl)	18 (3,11-183)	13,4 (3,11-183)	22,35 (3,11-177)	0,288
D-dimer (median)	0,76 (0,19- 5,38)	0,59 (0,19-5,36)	0,82 (0,0-2,47)	0,328
INR (mean)	1,13±0,35	1,06±0,28	1,22±0,45	0,748
Troponin (median)	4,29 (3-335)	4,55 (3-335)	3,68 (3-26,83)	0,548
Fibrinojen (mean)	441 ±183,79	421±184	473±185	0,955
Seyir				
PCR pozitifliği (n) (%)	25 (%43,9)	15 (%26,3)	10 (%17,5)	0,495

Radyolojik tutulum (n) (%)	34	19	15	0,461
Hastanede kalış süresi (gün) (Median)	5 (1-21)	5 (1-19)	5 (1-21)	0,518
Yoğun bakım ihtiyacı (n)	4	3	1	0,435
Ölüm (n)	4	3	1	0,435

PS-06

Remisyonda nazofarenks kanseri sırasında ortaya çıkan dermatomyozit olgusu

Elif Dinçses Nas¹, Serdal Uğurlu²

¹Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, İç Hastalıkları Anabilim

Dalı, Romatoloji

²İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Romatoloji

Dermatomyozit (DM) ile kanser birlikteliğinde; genellikle DM tanısı sırasında veya tanıyı takip eden ilk yıllarda kanser saptansa nadiren kanser sonrası da DM görülebilir. Genç, remisyonda nazofarenks kanseri olan, cilt tutulumu olmayan bir DM olgusunu sunmayı amaçladık.

19 yaşında kadın hasta, 2019 Temmuz ayında yürüyememe, kollarda ve bacaklarda güçsüzlük ile başvurdu. Başvurusundan 11 ay önce skuamoz hücreli nasofarenks karsinomu tanısı almış, radyoterapi ve kemoterapi uygulanmıştı. 3 ay önce son kemoterapi sonrası giderek artan bilateral bacaklarda ve kollarda proksimal ve distal kaslarda güçsüzlük tarifliyordu. Yutma güçlüğü radyoterapi sonrasında başlamıştı. Cilt döküntüsü veya nefes darlığı hiç olmamıştı. Tekerlekli sandalye ile gelen hastanın fizik muayenesinde üst ve alt ekstremitelerde kas gücü proksimal 2/5, distal 3/5 düzeyindeydi, baş-boyun kasları normaldi. Cilt ve diğer sistemler normaldi. Kreatin kinaz (CK):703 U/L, LDH:300 U/L, AST:50 U/L, ALT:16 U/L, CRP:6.5mg/L (<5), ESR:44 mm/sa, ANA negatifti. PET/CT’de nazofarenksteki kitle hastalık başlangıcına göre tama yakın regrese, lenfadenomegali tam regreseydi, kaslarda FDG tutulumu yoktu; boyun MR’da ise kitle tam regreseydi. Kas MR’da üst kol ve uyluk kas yapılarında sinyal artışı ve aktif inflamasyon ile uyumlu kontrastlanma mevcuttu (Resim 1); iğne EMG yaygın miyopatik tutulum ile uyumluydu. Deltoid kas biyopsisi “bazı liflerde angüler atrofi, perifasiküler atrofi ve bazofilik boyanma, seyrek dejenere-rejenere lifler ve perifasiküler alanda perivasküler mononükleer hücre infiltrasyonu” bulgularıyla dermatomyozit ile uyumlu görüldü. 3 gün 500 mg/gün metilprednizolon sonrası prednizolon 30 mg/gün ve intravenöz immunglobulin (0.4 g/kg/gün ayda 5 gün) başlandı. 1. ayda kas gücü 4/5 düzeyine ve CK, LDH, AST, akut faz değerleri normal düzeye geldi. 3. ayda 15 mg/gün prednizolona düşüldüğünde

kas gücü tamdı. Kanser ilişkili DM'nin ileri yaş, ağır cilt bulguları ile ilişkisi bildirilmiştir. Özellikle gençlerde sık görülmeyen nazofarenks kanseri tanısı ve döküntü olmaması açısından olgumuz atipikti. Histopatolojik olarak DM tanısı doğrulanmıştı. Remisyonda olmasına rağmen ortaya çıkması; tümör ve kas hücrelerinin ortak otoantijenleriyle karşı immünitinin tetiklenebileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: dermatomyozit, nazofarenks, kanser

Resim



T1 ağırlıklı MR kesitlerinde uyluk kaslarında (A) ve omuz çevresi kaslarında (B) kontrastlanma

PS-07

Pulmoner emboli gelişen IgG4 ilişkili mediastinal kitle olgusu

İlyas Ercan Okatan

Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı İmmünoloji-Romatoloji Bilim Dalı

Ig G4 ilişkili hastalık; histopatolojik değerlendirmede tipik olarak, stratiform fibrosis, obliteratif flebit/arterit ve belirgin lenfoplazmasitik doku infiltrasyonu gösteren inflamatuvar fibrotik doku gelişimi ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır¹. Prevalansı 100.000'de 1.4 olarak bildirilmiştir².

Biz burada yeni başlayan sırt ağrısı nedeni ile acile başvuran glukokortikoid tedavisi ile ağrıları geçen ancak takibinde akut pulmoner tromboemboli gelişen bir kadın hastayı sunmayı planladık.

71 yaşında kadın hasta nefes darlığı, sırt ağrısı nedeni ile acile başvurmuş. PA AC grafisinde kitle görünümü saptanmış. Dış merkezde mediastinal kitleden biyopsi yapılmış ve Timoma olarak raporlanmış. Bunun üzerine yapılan Toraks BT' de anterior mediastende 43x18 mm boyutunda kitle saptanması üzerine romatoloji kliniğine yönlendirilmiş. Hasta ileri tetkik için yatırıldı. Öyküsünde nefes darlığı, halsizlik, sırt ağrısı dışında ateş, kilo kaybı ve üriner bir yakınması yoktu. ESH 14 mm/s, CRP 0.68 mg/dL, Hgb 13.4 g/dL, WBC 7240/μL, PLT 278.000/μL, MCV 94.9 fL, kreatinin 0.72 mg/dl ve ALT 25 U/L olarak saptandı. İdrar tetkiki normaldi ve RF, CCP, ANA ve ENA profili negatif olarak rapor edildi. IgG 1802 mg/dL(700-1600) ve IgG4 > 3.520 mg/L olarak saptandı. Toraks BT' de anterior mediastende 43x18 mm boyutunda kitle izlenmiş olarak rapor edildi. Patolojide yoğun polipolik plazma hücre farklanması gösteren B hücrelerinden baskın lenfoid hücre infiltrasyonu; Mediasten olarak raporlandı. IgG4/total IgG oranı >% 40 bir büyütme alanında IgG4 plazmosit sayısı 71 olarak hesaplandı. IgG4 ilişkili hastalık tanısı konan hastaya 0.5 mg/kg/gün prednizolon ve azatiyopurin tedavisi başlandı. Kan basıncı yüksekliği olabileceği için hipertansiyon tedavisi düzenlendi. Azatiyopurin ve glukokortikoid tedavilerinin 5. ayında hastada tekrar nefes darlığı gelişmesi üzerine çekilen pulmoner bt anjiyografide akut pulmoner tromboemboli saptandı. Hastaya düşük molekül ağırlıklı heparin başlandı ve takibinde oral antikoagülanlara geçildi.

Ig G4 ilişkili hastalığın pulmoner dolaşımdaki varlığı nadirdir ve henüz araştırılmamıştır. Burada pulmoner emboli ile komplike olan bir olguyu sunduk. IgG4 ilişkili hastalığın pulmoner vasküler belirtilerini daha fazla araştırmak için daha fazla farkındalık teşvik edilmektedir³.

Anahtar Kelimeler: igg4, pulmoner tromboemboli, stratiform fibrosis



Cerrahpasa
Rheumatology
Society



dijitalkongre.com

www.cerrahpasaromatolojidernegi.org