

ÜST EKSTREMİTE HEREDİTER ANJİYOÖDEMİ: OLGU SUNUMU

Hereditary Angioedema of Upper Extremity: Case Report

Yalçın Erdoğan¹, Murat Korkmaz², Emine Çölgeçen³, İlhan Günaydın⁴

ÖZET

Hereditör Anjiyoödem C1-esteraz inhibitör düzeyinde azalma veya fonksiyon bozukluğunun neden olduğu, nadir görülen otozomal dominant geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Üç yıldır üst ekstremitelerinde tekrarlayıcı tarzda ağrı-şişlik gelişen yirmi yaşındaki bir kadın hasta olgusu sunulmaktadır.

Hastada kaşıntı şikâyetinin bulunmaması, verilmiş olan antihistaminik ve steroid tedavilerinden fayda görmemiş olması ve C1-esteraz inhibitör düzeyinin düşük saptanması üzerine hastaya Tip 1 Hereditör Anjiyoödem tanısı konuldu.

Anahtar kelimeler: *Hereditör Anjiyoödem, C1 Esteraz İnhibitör, Üst Ekstremitte*

ABSTRACT

Hereditary Angioedema, caused by a deficiency or a dysfunction of C1 esterase inhibitor, is a rare genetic disorder with an autosomal dominant inheritance.

A twenty-year old female patient with a three year history of recurrent pain-swelling of upper extremities is presented.

Because of absence of itching, ineffectiveness of previous treatments with antihistamines and steroids and the detection of low level of C1 esterase inhibitor, the patient was diagnosed as hereditary angioedema type-I.

Key words: *Hereditary Angioedema, C1 Esterase Inhibitor, Upper Extremity*

¹Bozok Üniversitesi
Tıp Fakültesi Aile Hekimliği
Anabilim Dalı,
Yozgat

²Bozok Üniversitesi
Tıp Fakültesi Ortopedi ve
Travmatoloji Anabilim Dalı,
Yozgat

³Bozok Üniversitesi
Tıp Fakültesi Dermatoloji
Anabilim Dalı,
Yozgat

⁴Bozok Üniversitesi
Tıp Fakültesi İç Hastalıkları
Anabilim Dalı,
Yozgat

Yalçın Erdoğan, Yrd. Doç. Dr.
Murat Korkmaz, Yrd. Doç. Dr.
Emine Çölgeçen, Yrd. Doç. Dr.
İlhan Günaydın, Prof. Dr.

İletişim:

Yrd.Doç.Dr. Yalçın Erdoğan
Bozok Üniversitesi
Tıp Fakültesi Aile Hekimliği
Anabilim Dalı,
Yozgat

Tel: 0 354 2125040

e-mail:

fpdryalcin@gmail.com

GİRİŞ

Hereditör Anjiyoödem (HA) C1-esteraz inhibitör (C1-INH) düzeyinde azalma veya fonksiyon bozukluğunun neden olduğu, anjiyoödem diğer formlarına benzer kliniği olan, tekrarlayan diffüz mukozal ve dermal ödem ile karakterize, nadir görülen, otozomal dominant geçişli kalıtsal bir hastalıktır (1,2). C1-INH düzeyi hereditör anjiyoödemde potansiyel bir şiddet belirtecidir. Burada, üst ekstremitelerde tutulumu ile kendini gösteren nadir izole bir HA olgusu sunulmaktadır

OLGU SUNUMU

Yirmi yaşında kadın hasta üç yıldır tekrarlayan ataklar halinde, özellikle aşırı yorgunluk ve stres durumunda belirginleşen, el ve kollardaki şişlik ve ağrı nedeni ile polikliniğimize başvurdu. İlk atakta şişliğin yüzünde geliştiğini ve beraberinde nefes darlığının da olduğunu belirten hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Yılda ortalama 2 atak geçiren ve ilk ataktan sonrakilerde sadece el ve kollarında şişlik ve ağrı gelişen; bu şikâyetler ile birçok defa farklı acil servislere müracaat ettiğini de ifade eden hasta verilen antihistaminik ve steroid tedavilerinin şikâyetlerini geriletmediğini belirtti. Hastanın fizik muayenesinde özellikle sol el dorsal yüzde gode bırakmayan ödem ve hafif ağrısı vardı (Resim 1). Radyolojik görüntüleme hastanın direkt grafisi normal olarak değerlendirildi. Total bilirubin, alanin aminotransferaz, kreatin kinaz, alkalin fosfat, laktat dehidrogenaz, üre, kreatinin ve tam kan sayımı değerleri normal sınırlarda iken sadece C1-INH düzeyi düşük olarak saptandı (37.1 mg/L; referans Aralığı: 210 to 345 mg/L). Hastada kaşıntı şikâyetinin bulunmaması, verilmiş olan antihistaminik ve steroid tedavilerinden fayda görmemiş olması ve C1-INH düzeyinin düşük saptanması üzerine hastaya Tip 1 Hereditör Anjiyoödem tanısı konuldu. Şikâyetlerinin hafif olması nedeniyle medikal tedavi başlanmayan hasta 6 ay süreyle takip edildi ve bu süreçte herhangi bir atak gözlenmedi.



Resim 1: Sol el dorsal yüzde gode bırakmayan ödem görüntüsü.

TARTIŞMA

C1-INH eksikliği ve fonksiyon bozukluğu aşırı bradikinin ve C2 kinin salınımına neden olur ve derin kütanöz ve müköz tabakalara plazma ekstravazasyonu gelişir (3). Antihistaminiklere cevap alınamaması hastalığın patogeneğinde histaminin rol oynamadığını göstermektedir (4). Atakları tetikleyici faktörler arasında minör travmalar, stres, enfeksiyonlar, anjiyotensin konverteng enzim inhibitörleri, gebelik, oral kontraseptifler ve menstruasyon sayılmaktadır (3,5). Sadece ekstremitelerde ödemi varlığının akut tedavi gerektirmediği ve sık-şiddetli atak yaşayan olgularda uzun süreli profilaksinin gerekliliği vurgulanmaktadır (3, 4). Biz de üst ekstremitesinde hafif şiddette ödem ve ağrısı olan olgumuzu herhangi bir medikal tedavi başlamadan önerilerimiz doğrultusunda takip ettik ve 6 aylık süreçte atak gelişmediğini gördük.

C1-INH eksikliğine bağlı HA diğer anjiyoödem formlarına benzer kliniği olan ve nadir görülen bir antitedir. Tekrarlayan ataklar halinde görülmesine rağmen çoğu zaman geç tanı alır ve yetersiz tedavi görürler. Medikal tedaviden fayda görmemiş, özellikle üst ekstremitelerinde şişlik ve ağrı şikâyeti ile başvuran, kaşıntının semptomlara eşlik etmediği olgularda anjiyoödem ayırıcı tanısında mutlaka C1-INH eksikliği veya fonksiyon bozukluğu akla gelmeli ve gerekli durumlarda tedavi başlanmalıdır. Ayrıca hastaları olası tetikleyici faktörler açısından bilgilendirmek ve minör-majör cerrahi girişimler öncesi kısa süreli profilaksi gerekliliğini anlatmak hayati önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

1. Csuka D, Füst G, Farkas H, Varga L. Parameters of the classical complement pathway predict disease severity in hereditary angioedema. Clin Immunol 2011;139:85-93.
2. Parish LC. Hereditary angioedema: Diagnosis and management-a perspective for the dermatologist. J Am Acad Dermatol 2011;65:843-50.
3. Kuş S, Yücelten D. Hereditör anjiyoödem: üç olgu sunumu ve tanı ve tedavide yaklaşım. Türk Dermatoloji Dergisi 2009;3:43-6.
4. Agostoni A, Aygören-Pürsün E, Binkley KE, et al. Hereditary and acquired angioedema: problems and progress: proceedings of the third C1 esterase inhibitor deficiency workshop and beyond. J Allergy Clin Immunol 2004;114(3 suppl):51-131.
5. Bowen T, Cicardi M, Farkas H, Bork K, et al. 2010 International consensus algorithm for the diagnosis, therapy and management of hereditary angioedema. Allergy Asthma Clin Immunol 2010; 6: 24.