



VOLUME 1 NUMBER 1 -2024

CİLD 1 NÖMRƏ 1 -2024

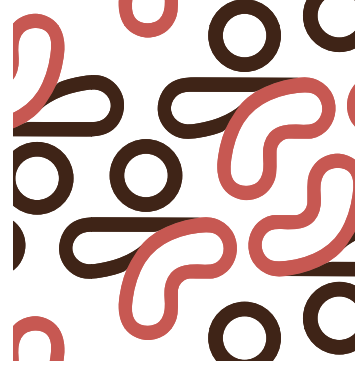
JOURNAL OF RHEUMATOLOGY AND INFLAMMATION (JRI)



Bakı, Azərbaycan
2024



**JOURNAL OF RHEUMATOLOGY
AND INFLAMMATION
(JRI)**



BAŞ REDAKTOR

Dr. Nərgiz Əliyeva,
RİJ-in baş redaktoru Bakı Sağlamlıq
Mərkəzinin şöbə müdiri

REDAKSIYA HEYƏTİ

Redaktorlar

Prof.MD Bünyamin Kısacık
Prof.MD Sedat Kiraz
Prof.MD Servet Akar
Prof.MD Adem Küçük
Prof.MD Süleyman Serdar Koca
Prof.MD İsmail Sarı
Prof.MD Əziz Əliyev
Prof.MD Sahib Musayev
Dr. Aytən Əliyeva
Dos.MD Fərid Əliyev
Phd.MD Şəhla Hədiyeva
Dr. Rəşad Cəfərov
Dr. Zakir Quliyev

Redaksiya şurasının üzvləri

Dr. Eleni Tiniakou
(ABŞ, University Johns Hopkins)
Dr. Daniela Renna
(İtalya University of Bari Aldo Moro)
Prof.MD Sekib Sokolovic
(Moldova)
Dr. Sarvan Ağamuradov
Dr. Nümünə Əliyeva
Dr. Şirxan Əmikişiyev
Dr. Aytən Əliyeva
Dr. Pərvin Allahyarova
Dr. Tural Qəlbinur
Dr. Elviz Qasimov

Editorial Team

Publisher: Uptodate İn Medicine LLC,
Health Sciences Publishing

Editorial address:

Bakı şəh.,
Səməd Vurğun küç., 53

Designer:

Leyla Səfərelizadə

Revmatologiya və iltihab Jurnalı kəşf ətrafında yüksək keyfiyyətli klinik (bütün fazalar), müşahidəli, real dünya və sağlamlıq nəticələrinə dair tədqiqatların nəşrinə həsr olunmuş beynəlxalq, açıq çıxışlı, resenziyalı (ikili kor) və sürətli nəşr jurnalıdır. RİJ-də revmatik xəstəliklər üçün müalicə vasitələrinin inkişafı və istifadəsi, revmatoloji xəstəliklərin diaqnostikası, farmakoiqtisadiyyat, ictimai sağlamlıq, həyat keyfiyyəti və xəstələrə qayğı ilə bağlı tədqiqatların nəticələri, klinik hallar da dərc edilir.



MÜNDƏRİCAT /CONTENTS

Ədəbiyyat icmalı/Literature review

Seroneqativ spondiloartropatiya

K. İsmayilova, Ş. İsmaylova, N.Seyidov.....4

Şarko-Mari-Tuts xəstəliyi

K. İsmayilova, L. Dadaşova, N.Seyidov.....16

Using Secukinumabin Spondyloarthritis : a case report

U. Mammadova, A. Hacıyeva, N. Huseynova.....24

Kliniki müşahidələr/Case Reports

Sistem Qırmızıqurd Eşənəyi (SLE) –refraktertrombositopeniya:

S. Hacıyeva.....27

Talassemiyalı xəstədə seroneqativ revmatoid artritin diaqnostikası:

Ş. Hacıyeva, T. Əhmədova, N.Verdiyeva.....30

Rekküren serozit ve MAS birlikteliyi autoimmun hastalıklmı yoksa tesadüfmü?

A. Aliyeva, L. Gülməmmədova, Özgür Kasapçopur.....32

Seroneqativ spondiloartropatiya

K. İsmayilova¹, Ş. İsmaylova¹, N.Seyidov¹

Etiologiya

SpA-nın dəqiq etiologiyası məlum deyildir. HLA-B27 SpA-nın inkişafı üçün ən böyük risk faktoru rolunu daşıyır. Bu antigenə SpA-nın geniş yayılmış növü olan AS zamanı çox sıx rast gəlinir. HLA-B27-nin bu qrup xəstəliklər zamanı daşdığı rolu tam aydın deyil. Patogenezinə genetik və ətraf mühit faktorlarının qarşılıqlı əlaqəsi əhəmiyyətlidir. ReA alttıpi zamanı bakterial orqanizmlər xəstəlik inkişafını stimullaşdırır.

Patoloji anatomiya və fiziologiya

SpA-nın patogenezi hələ tam öyrənilməyib. HLA-B27 geni ilə bu qrup xəstəliklərin sıx əlaqəsinin olması SpA-ların patogenezinə bu genin əsas rol oynadığını göstərir. İnsanlarda HLA-B27 hüceyrədaxili antigenləri CD8+ T limfositlərə (sitotoksik T-hüceyrələr) təqdim edən və bütün nüvəli hüceyrələrdə tapılan I tip əsas histouyğunluq kompleksi (MHC) molekulunun allelidir +. I sinif MHC molekullarına bağlanmış virus peptidlərinin prezentasiyası infeksiyalaşmış hüceyrələrin lizisi ilə nəticələnir.

ReA-nın patogenezinə dair bir nəzəriyyə ondan ibarətdir ki, xəstəlik "artritogen" peptidlərin CD4 + və CD8+ T-hüceyrələrinə təqdim edilməsi ilə başlayır və bununla da əlaqəli iltihabi reaksiyalar işə düşür. Yersinia, Salmonella, Shigella və Campylobacter kimi bəzi bakteriyaların ReA inkişafına səbəb olması aydın şəkildə izlənilmişdir. Marafıdır ki, bakterial DNT ReA olan xəstələrin sinovial maye və sinovial hüceyrələrində tapılıb, bu isə bağırsaq infeksiyası ilə oynaq iltihabı arasındakı əlaqənin mümkün olmasını göstərir.

Yeni tədqiqatların əsas məqsədi şiş nekrozu faktoru (TNF), İL-23 və İL-17 kimi interleykinlər, onların polimorfizmi və iltihabi artritlərin patogenezinə immunoloji mexanizmlərin öyrənilməsidir. İL-23 reseptorunu ekspressiya edən hüceyrələrin İL-23-ün təsirinə məruz qaldıqdan sonra patogen xüsusiyyət əldə etməsi müşahidə olunmuşdur. Toxumalarda İL-17A xəstəlik prosesinin

Yazışma üçün əlaqə:

K. İsmayilova¹, Ş.
İsmaylova¹, N.Seyidov¹
1. İctimai Səhiyyə və
İslahatlar Mərkəzi



xronikliyi və şiddətini dərinləşdirir. İL-23 + və İL-17+hüceyrələri ilə müxtəlif toxuma spesifik hüceyrələrin qarşılıqlı təsiri kəskin iltihabın aktivləşməsi ilə nəticələnən sitokin-əlaqəli yolların aktivləşməsinə aparır, bu isə sümük eroziyası və toxuma dəyişiklikləri ilə nəticələnir. Məhz TNF və İL-17-ni hədəfləyən klinik tədqiqatlar yeni müalicə üsullarının aşkar olunmasını vəd edir. Amma AS kimi xəstəliklərin bu yolla inkişaf edən patogenetik mexanizmlə sıx bağlılığının olmasına dair suallar açıq olaraq qalmaqdadır.

Makroskopik səviyyədə patoloji iltihabi kaskad sümük formalaşması ilə sümük sorulması kimi proseslərin arasında olan normal balans pozur. Son nəticə olaraq osteoproliferasiya kimi tanınan patoloji endoxondral sümük formalaşması izlənilir. Onurğa sindesmofitləri və periferik osteofitlər formalaşır. Sindesmofitlərin bitişməsi ankiloza gətirib çıxarır.

Xəstəliyin proqressivləşməsi - inkişafı, xəstəliyin faza və ya mərhələləri, xəstəliyin inkişaf istiqaməti (zaman keçdikcə klinik təzahürləri və şəkli)

SpA-lar zamanı aktiv iltihabın artıb-azalması qeyd edilir və bu mərhələ az iltihab və ya iltihabın olmaması ilə növbələşir. Simptomlar iltihabın peri-artikulyar və ya vətərin birləşməsi sahələri ətrafında olmağından asılı olaraq dəyişir. SpA-lar zamanı belin iltihabla əlaqəli ağrısına geniş şəkildə rast gəlinir. Bu ağrı səhər vaxtı 30 dəqiqədən çox davam edən hərəkət məhdudluğu ilə xarakterizə olunur. Periferik entezlər ayaqaltı fassiyası və Axil vətəri kimi daha çox fiziki təsirə məruz qalan sahələrdə əmələ gəlir. Həmçinin aşağı ətrafların, xüsusilə bud-çanaq oynaqı və dizlərdə qeyd olunan, asimmetrik periferik artriti də müşahidə olunur. Reaktiv artritis, psoriatik artritis və diferensiasiya edilməmiş artritis zamanı daktilit izlənilə bilər.

SpA-nın inkişafı alttıpin növündən asılıdır. Hətta bir alttıp çərçivəsində xəstəliyin ağırlıq dərəcəsi dəyişə bilər. AS ən yaxşı öyrənilmiş SpA növüdür. AS-nin nəzarət olunmayan daha ağır formalarının inkişafı zamanı onurğanın bitişməsi izlənilə bilər. Bu proses oma-qalça oynaqından başlayıb kaudal istiqamətdə davam edir. Nəticədə bel bükülməsinin və döş qəfəsi genişlənməsinin məhdudlaşması və hiperkifoz müşahidə olunur.

Spesifik ikincili və ya xəstəliklə əlaqədar olan vəziyyət və ağırlaşmalar

Ən çox rast gəlinən oynaqdankənar təzahür ön uveitdir. Bu ağırlaşma AS olan xəstələrin 20-30%-də (PsA zamanı ağırlaşmanın rast gəlmə tezliyi 1%-dən azdır) baş verir. Dəri dəyişiklikləri psoriazda olduğu kimidir. SpA-lar ilə bağırsağın iltihabi xəstəliyi arasında əlaqə mövcuddur. AS və USpA olan xəstələrin 60%-də kolonoskopiya zamanı terminal qalça və proksimal çənber bağırsağın asimptomatik iltihabı aşkar edilir. SpA diaqnozu qoyulmuş xəstələrin təxminən 10%-də bağırsağın iltihabi xəstəliyi inkişaf edir. Osteoporoz, adətən AS və SpA xəstələrində izlənilir və sümük davamlılığının itirilməsinə səbəb olur. Sümük kütləsinin itirilməsi xəstəliyin başlanğıc mərhələsində müşahidə oluna bilər və əksər hallarda onurğa sütununda aşkar edilir. Bu, kişi cinsiyyətinə mənsubluq, xəstəliyin ağırlıq dərəcəsi, müddəti və onurğa sütununda sindesmofitlərin olması ilə əlaqədardır. Sümüyün mineral sıxlığının aşağı olması, kifoz, fəqərə deformasiyası və funksiyanın itirilməsi ilə nəticələnən fəqərə sınıqlarının riskini artırır.

Xəstəliklə əlaqədar olan digər vəziyyətlərə aiddir: şəkərli diabet, hiperlipidemiya, piylənmə, hipertenziya, ürək-damar sistemi xəstəlikləri, uretrit və bəzən ölüm göstəricilərinin artması.

Tərif Və Patofiziologiyası

Spondiloartritlər (SpA) oxşar fenotip, genetik və seroloji təzahürləri olan və ilk dəfə 1970-ci illərdə aşkar edilmiş idiopatik iltihabi revmatik xəstəliklər qrupudur. Onlar onurğa, oma-qalça oynağı və periferik oynaqların iltihabı, entezit və daktilitlə yanaşı, uveit və dəri səpgiləri kimi oynaqdankənar təzahürlərlə xarakterizə olunur. Seroloji olaraq bu xəstəliklər zamanı revmatoid faktor (RF) və antinuklear anticisimlər (ANA) aşkar edilmir. Genetik olaraq, onlar HLA-B27 insan antigeni ilə əlaqədar olaraq inkişaf edir və bu səbəbdən -həmin xəstəliklərin patoloji mexanizmləri oxşardır. Erkən diaqnostika xəstəliklə əlaqədar yaranan əlilliyin qarşısını almaq üçün xüsusilə önəmlidir. Qeyri-medikamentoz müalicənin əsas məqsədi progressivləşmənin qarşısını almaq, funksiyanın kompensasiyası və bərpasını təmin etməkdən ibarətdir. Medikamentoz müalicə zamanı qeyri-steroid iltihabəleyhinə dərmanlar (QSiƏD) və şiş nekrozu faktorunun antaqonistləri kimi bioloji agentlər istifadə edilir.

Əvvəllər spondiloartritin 4 növü ayırd edilirdi: ankilozlaşdırıcı spondilit (AS), Psoriatik artrit (PsA), reaktiv artrit (ReA) (əvvəllər Reyter sindromu adlandırılırdı) və bağırsağın iltihabi xəstəliyi (İBD) ilə əlaqədar inkişaf edən spondiloartropatiya. Lakin son aparılan tədqiqatlar nəticəsində diferensiasiya edilməmiş spondiloartropatiya (USpA) növü də aşkar edilərək, bu təsnifata daxil edilmişdir. Bu kateqoriya spondiloartrit diaqnozu qoyulmuş, amma heç bir alttıpe uyğun olmayan xəstələr üçündür.

Spondiloartritlər və spondiloartropatiya anlayışları çox zaman səhvən qarışdırılır, amma spondiloartrit termini daha uyğundur, çünki o, oynağın iltihabını ifadə etdiyi halda, artropatiya daha ümumi

termin olmaqla, hər hansı oynaq patologiyasının olduğunu göstərir. Spondiloartritlər termini bir neçə oynağın spondiloartriti zamanı istifadə olunur. Spondiloartritlər bəzən ədəbiyyatda seroneqativ termini ilə birlikdə işlənir; buna baxmayaraq, bu ön söz artıq istifadə olunmur, çünki revmatoid artritdən fərqli olaraq, spondiloartritlər seroneqativdir (rheumatoid faktor və antinuklear anticisimlər neqativdir).

Müayinə

Qiymətləndirilmənin əsasları

Bəzi tədqiqatlar simptomların yaranması ilə diaqnoz qoyulması arasında 5-6 illik gecikmənin olmasını göstərmişdir. Lakin müalicə olunmamış SpA-lar əlilliyə gətirib çıxara bilər. Bu səbəbdən erkən diaqnostika və müalicə çox mühüm əhəmiyyət kəsb edir. İlk addım belin iltihab mənşəli ağrısını təyin etməkdir. İkinci addım - təcili olaraq revmatoloqa yönəltməkdir.

Aşağıdakı "Qiymətləndirmənin əlavə üsulları"nda sizə kömək edəcək bəzi materiallar vardır. Belin iltihab mənşəli ağrısını təyin etmək üçün istifadə olunan meyarlara diqqət edin.

Anamnez

SpA olan şəxslər tez-tez idman və QSiƏD qəbulu ilə yaxşılaşan və səhərlər izlənən hərəkət məhdudluğu və bel ağrısını qeyd edirlər. Belin iltihab mənşəli ağrısı SpA-ların əsas spesifik əlamətidir və bunun təyin edilməsi erkən diaqnostikada çox əhəmiyyətlidir. Səhərlər izlənən hərəkət məhdudluğu, adətən 30 dəqiqədən çox davam edir. Bel ağrısı sağrı nahiyyəsinə irradiasiya edir, nokturnal bel ağrısı isə yalnız gecənin ikinci yarısında müşahidə olunur. 45 yaşdan kiçik dövrlərdə başlayan və 3 aydan çox davam edən xronik bel ağrısı autoimmun xəstəliyin olması şübhəsini yaratmalıdır.

Əlavə olaraq, axtarılacaq digər tez-tez rast gəlinən simptomlara entezit (məsələn, daban və ya oturaq qabarıqlığı nəhiyəsində), birtərəfli və ya simmetrik artrit-tipli ağrı, oynaqdankənar təzahürlər, o cümlədən uveit, irit, dəri səpgiləri, konstitusional əlamətlər, daktilit və aortit aiddir. ReA, adətən sidik-cinsiyyət (cinsi yolla keçən xəstəliklər də daxil olmaqla) və ya mədə-bağırsaq infeksiyası başlayandan 2-4 həftə sonra müşahidə edilir.

Fizik müayinə

SpA olan xəstələrin fizik müayinəsi zamanı rast gəlinən simptomlara daxildir: onurğanın hərəkət məhdudluğu, palpasiya zamanı oma-qalça və periferik oynaqalarda ağrı, şişkinlik, periferik oynaqalarda istilik və eritema (sinovit), entezit (bağın birləşdiyi yerdə ödem, istilik, ağrı, eritema), daktilit və dəri səpgiləri (psoriazdakı kimi). Orta və ağır dərəcəli AS olan xəstələrdə tipik olaraq Şober testi müsbət (belin segmentlərarası əyilmə hərəkəti dərəcəsinin çox məhdud olması - aşağıya baxın) olur.

Funksional qiymətləndirmə

SpA şübhəsi olan xəstələrdə onurğa ağrısı və periferik oynaqalarda artritle əlaqədar olan funksional çətinliklər qiymətləndirilməlidir. Funksional qiymətləndirilmə konkret xəstəliyə uyğun aparılmalıdır. Bütün AS olan xəstələrdə boyun şöbəsinin hərəkətilik dərəcəsi dəyərləndirilməlidir. Bu qrup xəstələrdə ənsə-divar testi ilə ölçülən progressiv spinal əyilmə deformasiyasının inkişafı riski vardır. Onurğanın döş şöbəsinin prosesə qoşulması döş qəfəsinin genişlənməsi ilə qiymətləndirilə bilər. Onurğa sütunu bel şöbəsinin hərəkətilik dərəcəsi sagittal və frontal müstəvilərdə qiymətləndirilir. Bel əyilməsi modifikasiya edilmiş Şober testi ilə dəyərləndirilə bilər. Bath Ankilozlaşdırıcı Spondilit Funksional

indeksi (BASFi) kimi funksional qiymətləndirmə üsulu istifadə edilməlidir.

Laborator müayinələr

SpA diaqnozunu təsdiqləyəcək spesifik laborator analizlər yoxdur. Daha doğrusu, diaqnoz klinik, radioloji və laborator müayinələrin nəticələrinə əsasən qoyulur. SpA olan xəstələrin əksəriyyətində pozitiv HLA-B27, C-reaktiv zülalın (CRZ) və ya eritrositlərin çökmə sürətinin (EÇS) artması və neqativ RF və Antinuklear anticisim analizləri olur. AS xəstələrinin 90-95% və ReA xəstələrinin 81%-də HLA-B27 pozitiv olur. AS və ReA xəstələrinin 72-90%-də CRZ və ya EÇS yüksəlmiş olur.

Radioloji müayinələr

Bütün SpA xəstələrində müəyyən dərəcədə oma-qalça və onurğa sütunu iltihabı vardır. Adi rentgenoqrafiya müayinəsinə üstünlük verilməsinə baxmayaraq, o, sümük dəyişikliyinə klinik simptomların ortaya çıxmasından təxminən 6 ay sonra təyin edir, bu isə diaqnostikanın gecikməsinə səbəb olur. MRT oma-qalça oynaqının aktiv iltihabını təyin etmək üçün istifadə olunan ən həssas radioloji müayinə üsuludur. Bu zaman yağla doymuş T2-ağırlıqlı turbo spin-exo ardıcılığı və ya yüksək ayırdetmə qabiliyyəti olan qısa tau bərpa inversiyası sırasından istifadə olunur. USM iltihabi dəyişikliklərin erkən mərhələdə aşkar edilməsi zamanı sadə rentgenoqrafiyadan və entezitin təyini və müalicəsi zamanı MRT-dən daha yaxşıdır. Onurğanın kompüter tomoqrafiyası onurğanın gizli sınıqlarını qiymətləndirmək üçün faydalı ola bilər.

Rentgenoqrafiya SpA-nın alttıplərini diferensiasiya etmək, oxşar xəstəlikləri inkar etmək üçün də faydalıdır. Sakroileit AS zamanı bilateral və simmetrik olduğu halda, ReA və PsA zamanı çox vaxt birtərəfli və assimetrik olur. SpA zamanı inkişaf edən sakroileit digər amillər, o cümlədən infeksiya və qalça sümüyünün

sklerozlaşan osteomieliti fonunda yaranan sakroileitdən ayırd edilməlidir. Sakroileitin olmaması AS ilə səhv salına biləcək diffuz idiopatik skelet hiperosteozu (DISH) sindromu üçün səciyyəvidir. DISH sindromuna, adətən yaşlı xəstələrdə rast gəlinir və onun onurğa təzahürləri kraniokaudal istiqamətdə fəqərəətrafı və diskətrafı sümükləşmə, bağ, xüsusilə ön boylama bağ, kalsifikasiyası və osteofitlərin olması ilə xarakterizə olunur. Bundan fərqli olaraq, AS oma-qalça oynaqından başlayır və onurğanın yuxarisına doğru inkişaf edir.

Daha ağır hallarda AS zamanı müşayiət olunan spinal iltihab osteoproliferasiya və sindesmofitlərin formalaşmasına səbəb olan fəqərənin sürtülməsi və səthinin hamarlanmasına gətirib çıxarır. Bu sümük çıxıntıların birləşməsi ankiroz kimi tanınır və rentgenoqrafiya zamanı "bambuk onurğa" görüntüsü izlənilir. PsA-nın daha şiddətli forması olan artrit mutilans zamanı klassik "fincanda-qələm" radioloji görüntüsü falanqaların qısalması ilə nəticələnən daha şiddətli destruksiya və proliferasiyanın təzahürüdür.

Adətən AS və SpA xəstələrində osteoporoz izləndiyi üçün iki enerjili rentgen absorbimetriyası (DEXA) müayinəsiindən istifadə olunur. Sümüklərin mineral sıxlığının aşağı olması fəqərə sınıqları riskini artırır, bu isə öz növbəsində kifoz, fəqərə deformasiyası və funksiyanın itirilməsi ilə nəticələne bilər. Onurğanın ölçüləri normal və ya hətta artmış ola bilər, çünki AS zamanı izlənilən sindesmofitlər osteoporozu gizlədə bilər. Bud sümüyü boynunun ölçülməsi daha dəqiq nəticələr verə bilər.

Əlavə qiymətləndirmə üsulları

Belin iltihab mənşəli ağrısını qiymətləndirmək üçün Beynəlxalq Spondiloartrit Qiymətləndirmə Cəmiyyəti

(BSAQC) meyarları: 5-dən ən azı 4-ü müsbət olmalıdır:

- 3 aydan çox davam edən bel ağrısı
 - Başlanma yaş dövrünün 40-dan kiçik olması
 - Simptomsuz başlanğıc
 - İdman hərəkətlərindən sonra vəziyyətin yaxşılaşması
 - Gecə ağrıları (ayağa qalxdıqda ağrıların azalması)
- Bath Ankirozlaşdırıcı Spondilit Funksional İndeksi (BASFI). BASFI 10 ballıq şkala üzrə alınan orta göstəricidir. Bəndlər xəstə tərəfindən doldurulur:
- Köməkçi vasitələr və ya yardım olmadan corab və ya külotlu corabı geyinmək.
 - Yardım olmadan bel nahiyyəsindən önə əyilməklə döşəmədən qələmi götürmək.
 - Yüksək rəfə yardım və ya köməkçi vasitə (köməkçi əl) olmadan çatmaq.
 - Əllərini və digər hər hansı köməkçi vasitələrdən istifadə etmədən qonaq otağının çiyinsiz oturacağından qalxmaq.
 - Döşəmədə arxası üstə uzanmış vəziyyətdən köməksiz ayağa qalxmaq.
 - Dəstək olmadan 10 dəqiqədən çox komfortsuz dayanmaq.
 - Sürəhidən tutmadan və ya yeriməyə köməkçi vasitələrdən istifadə etmədən 12-15 pillə qalxmaq. Hər pilləyə bir ayaq qoymaqla.
 - Bədənini çevirmədən çiyindən baxmaq.
 - Fiziki cəhətdən çətin işləri icra etmək (məsələn, fizioterapiya, məşq etmək, bağda işləmək və ya idman).
 - İşdə və ya evdə olmasından asılı olmayaraq, gündəlik fəaliyyətlə məşğul olmaq.

Modifikasiya edilmiş Skober testi. Xəstə vertikal vəziyyətdə düz dayanmalıdır:

- Arxa yuxarı qalça tinlərini birləşdirən xəyali xətt çəkin (Venera çuxurlarına yaxın).
- Növbəti işarə 10 sm yuxarıda qoyulur
- Xəstə önə doğru maksimum əyilir: fərqi ölçün
- Artımı qeyd edin (sm-lə, 0.1 sm-i nəzərə almaq şərti ilə)
- İki cəhddən daha uğurlusunu qeyd edin.

Onurğa spondiloartriti və ümumilikdə spondiloartriti qiymətləndirmək üçün Beynəlxalq Spondiloartrit Qiymətləndirmə Cəmiyyətinin (ASAS) təsnifat meyarları: Hal-hazırda spondiloartrit üçün diaqnostik meyarlar məlum deyil. Daha dəqiq desək, ASAS tərəfindən erkən diaqnostika və müalicə məqsədilə hazırlanmış təsnifat meyarları mövcuddur. ASAS SpA-ları onurğanın üstünlüyü (axSpA) və ya periferiyanın üstünlüyü (pSpA) olmaqla qruplara ayırır. Xəstədə axSpA-nın olması iki yolla təyin edilə bilər: ya HLA-B27-nin pozitiv olması ilə və ya sakroileit üçün səciyyəvi olan radioloji sübutun aşkar edilməsi ilə.

SpA-ları təyin etmək üçün bel ağrısı simptomları ≥ 3 ay davam etməli və 45 yaşdan kiçik dövrlərdə başlanmalıdır. Əlavə olaraq, aşağıdakı meyarlar gözlənilməlidir: Radioloji müayinədə sakroileit + aşağıda qeyd olunmuş bir və ya daha çox SpA üçün səciyyəvi olan təzahürlərin izlənməsi və ya alternativ olaraq, pozitiv HLA-B27 + aşağıda qeyd olunan SpA-nın iki və ya daha çox təzahürü:

- Belin iltihab mənşəli ağrısı
- Artrit
- Entezit (məsələn, daban nahiyyəsində)
- Uveit
- Daktilit
- Psoriaz

- Kron xəstəliyi / kolit
- QSIƏD qəbulu nəticəsində vəziyyətin yaxşılaşması
- SpA üçün ailə anamnezi
- HLA-B27
- C-reaktiv zülalın (CRZ) miqdarının artması.

Yalnız periferik simptomları olan xəstələrdə artrit, entezit və daktilit + aşağıda göstərilmiş SpA üçün xas olan bir və ya daha çox təzahür olmalıdır:

- Uveit
- Psoriaz
- Kron xəstəliyi / xoralı kolit
- Öncədən məlum olan infeksiyanın olması
- HLA-B27
- Radioloji müayinədə sakroileitin aşkarlanması

Və ya:

İki və ya daha çox SpA təzahürü:

- Artrit
- Entezit
- Daktilit
- Anamnezində belin iltihab mənşəli ağrısının olması
- SpA üçün ailə anamnezi.

Nəticələrin erkən proqnozlaşdırılması

Xəstəliyin proqnozu aşağıdakı hallarda pis olaraq dəyərləndirilir: gənc yaşlarda başlandıqda, onurğaya nisbətən daha çox periferik oynaq prosesə qoşulduqda, uveit izləndikdə, eritrositlərin çökmə sürəti (EÇS) yüksəldikdə və qeyri-steroid iltihabəleyhinə dərman maddələrinin (QSIƏD) effektivliyi aşağı olduqda.

Ətraf mühit təsiri

Revmatoid artritdə olduğu kimi, atmosfer təzyiq dəyişikliyi SpA ilə əlaqəli onurğa və ya oynaq ağrısına səbəb ola bilər. Mütəmadi şəkildə icra edilən işlər ağrını provokasiya edə və əlillik riskini artırır. Evdə və ya işdə funksional maneələr aradan götürülməlidir.

Sosial rol və sosial dəstək sistemi

SpA inkişaf etdikcə əlillik yarana bilər. Bu isə xəstənin ev və ya işdə olan münasibətlərinə mənfi təsir edə bilər. Həm şəxsi, həm internet formasında mövcud olan rəsmi dəstək qrupları vardır. Qrupların sayı çox olduğundan həkim xəstə oraya qoşulmazdan öncə həmin qrupu yoxlamalıdır.

Müalicə

Reabilitasiyanın idarə olunması və müalicə üsulları

Mümkün olan və ya aktual müalicə üsulları üzrə rəhbər tövsiyələr

Müalicə xəstəliyin proqressivləşməsinin qarşısının alınması, oynanın quruluşu və funksiyasının qorunması və fərdi simptomların idarə olunması məqsədilə aparılır. Müalicə yanaşması çoxtərəfliyə malikdir. Bura məlumatlandırma, mütəxəssisə yönəltmə, həyat tərzini və iş şəraitinin dəyişməsi, profilaktika, əməkə bağlı və fiziki müalicə, davamlı idman hərəkətləri və dərman qəbulu daxildir.

Amerika Revmatologiya Kolleci, Amerika Spondilit Assosiasiyası və Spondilit Tədqiqatı və Müalicə Şəbəkəsi 2015-ci ildə müalicə təlimatlarını yaratmaq məqsədilə əməkdaşlıq etmişlər. Bu rəhbər tövsiyələr həm medikamentoz, həm də qeyri-medikamentoz müalicə üsullarını əhatə edir. 2015-ci ildə Avstraliyada AS ilə məşğul olan xüsusi qrupun üzvləri AS xəstələri üçün idman hərəkətləri üzrə ilk kompleks təlimatlar hazırlamışlar. Bu rəhbər tövsiyələr bütün SpA növləri zamanı tətbiq edilə bilər və aşağıdakı kimi birləşdirilmişdir.

SpA üçün spesifik funksional müayinə üsulu yoxdur. Buna baxmayaraq, Bath Ankilozlaşdırıcı Spondilit Qiymətləndirmə İndeksi (BASMI) AS üçün mütləqdir. Bu indeks onurğanın hərəkətilik dərəcəsini göstərir və həyat keyfiyyəti, fiziki funksiya və psixoloji statusla əlaqəlidir. Budun prosesə qoşulması lent vasitəsilə

qiymətləndirilə bilər. Bu zaman budun daxili rotasiyası hərəkətinə baxılır. Güc, balans və ürək-ağciyər statusu qiymətləndirilməlidir.

Həyat tərzini dəyişikliyi təkrarlanan mexaniki gərginliyin azalması istiqamətində aparılmalıdır. Siqaretçəkən xəstələr siqaretçəkməni dayandırmalıdır. Bu halda daha pis nəticələrin və onurğa zədələnməsinin qarşısını almaq mümkündür. Dietoloq konsultasiyası lazım ola bilər və piylənmə problemi, əgər varsa, həll edilməlidir, çünki bu vəziyyət onurğaya təsir edən yükü artırır və bel ağrısına səbəb olur. Ev və iş şəraitinin dəyişməsi lazım ola bilər. Düz, amma bərk olmayan döşəyə (yataq) üstünlük verilməlidir. Eyni zamanda, ofis stullarına üstünlük verilməlidir, çünki onlar onurğanın daha yaxşı duruşuna kömək edir.

SpA üçün idman hərəkətlərinin faydaları hələ də qiymətləndirilməli olduğu halda, bu hərəkətlər qeyri-medikamentoz müalicəsinin bir hissəsi olmalıdır. SpA xəstələri bütün ömrü boyu davam edəcək idman hərəkətləri proqramına riayət etməlidirlər. Ümumiyyətlə, bu hərəkətlər daha çox aşağı təsirli olmalıdır. Pilates, Tay Çi və digər yoqa növləri faydalı ola və qrup şəklində yerinə yetirilə bilər. Daha ağır fəaliyyət növü ilə məşğul olmaq istəyən xəstələr xəstəlik vəziyyətinə əsasən qiymətləndirilməlidirlər. Döyüş idman növləri və ya parkda velosiped sürülməsi kimi yüksək təsirli məşq və ya fiziki fəaliyyətə icazə verərkən diqqətli yanaşma lazımdır. Yüksək sürətli və ya güclü müqavimət göstərən idman hərəkətləri oynaqlara böyük təzyiqlə təsir edir. Müvazinət, duruş sabilliyi və ürək-ağciyər funksiyasına həddindən artıq təsir edən hərəkətlər azaldılmalıdır. Ankilozların olduğu yerlərdə onurğa və ya periferik oynaqların həddindən artıq hərəkətililiyindən yayınmaq lazımdır. İdman

hərəkətlərinin təyini zamanı sümük dəyişiklikləri, müvazinət, hərəkətilik və ürək-ağciyər statusu nəzərə alınmalıdır.

Təyinatda duruşun saxlanması, hərəkətilik və gövdənin gücləndirilməsi və ürək-ağciyər sistemini dəstəkləyən vasitələr əks olunmalıdır. Sümük-əzələ sistemini tam qiymətləndirdikdən sonra duruşu nizamlamaq üçün konkret əzələ qruplarına təsir edəcək hərəkətlər təyin oluna bilər. Məsələn, ağır dərəcəli boyun kifozu olan xəstələrdə boyun yaxınlaşdırıcıları dərəcəli halda, boyun uzaqlaşdırıcıları gücləndirilir.

Əməkə bağlı və fiziki terapiya yardımı çoxtərəfli yanaşma zamanı vacib rol oynayır. Həkim-terapevtlər tövsiyələr vermək məqsədilə ev şəraitini və iş yerlərini qiymətləndirə bilərlər. Həm əmək, həm də fiziki terapiya müxtəlif üsullar və sifarişlə hazırlanmış ortopedik vasitələrdən istifadə etməklə entezit müalicəsi zamanı faydalıdır. Axil tendonit və plantar fassit zamanı ortopedik içlik təyin edilə bilər. Əllər, bilək, dirsəklər və ayaqların tendonit və tendosinoviti zamanı oynaq kontrakturalarının əmələ gəlməsinin qarşısını almaq məqsədilə gecə vaxtı istirahət şinaları istifadə edilə bilər. Fiziki hərəkətlər və əmək üzrə terapevt oynaqların aktiv və passiv hərəkət dərəcəsinin tənzimlənməsi ilə kömək edə və bunları ev şəraitində etməsini xəstəyə öyrədə bilər.

SpA-lar zamanı medikamentoz müalicə qeyri-steroid iltihabəleyhinə dərmanlar, qlükokortikoid inyeksiyası və şiş nekrozu faktorunun inhibitorları kimi preparatların istifadəsindən ibarətdir. QSIƏD SpA-nın müalicəsində ilkin seçim preparatlarıdır və bu dərman vasitələri xəstəliyi modifikasiya edə biləcək aktivliyə malik ola və onurğa xəstəliyinin rentgenoloji olaraq inkişafını azalda bilər. Onların qəbulu həkim tərəfindən təyin edilmiş müəyyən vaxtlarda

olmalıdır. QSIƏD qəbuluna yaxşı cavab reaksiyası spondiloartropatiya diaqnozunu dəstəkləyir və SpA-nın təsnifat meyarlarının bir hissəsini təşkil edir. Qlükokortikoidlərin uzunmüddətli istifadəsi məsləhət görülmür; lakin artrit kəskinləşmələri zamanı qısamüddətli qlükokortikoidlərdən (bu zaman dərman dozalanması sürətli şəkildə aşağı endirilməlidir) istifadə oluna bilər. Qlükokortikoid inyeksiyası entezit və oynaqların iltihabı zamanı faydalıdır, amma Axilles vətəri, diz qapağı və dördbaşlı əzələnin vətəratrafı inyeksiyasına yol verilməməlidir. Kəskin irit zamanı yerli qlükokortikoidlər ev şəraitində təcili istifadə üçün təyin edilə bilər. Methotrexate kimi xəstəliyi modifikasiya edə biləcək ənənəvi antirevmatik dərmanların istifadəsindən onların effektivliyinə dair sübutların kifayət qədər olmaması səbəbilə çəkinmək lazımdır. Şiş nekrozu faktorunun α blokatorları, əksinə olaraq, AS və SpA müalicəsi zamanı əhəmiyyətli dərəcədə faydalı olmuşdur. Sinovit, oynaq iltihabı, entezit, daktilit, onurğa xəstəliyi və dəri və dırnaq dəyişiklikləri kimi xəstəliyin bütün təzahürləri zamanı TNF blokatorlarının istifadə olunması m44üsbət nəticələr vermişdir. Bu preparatlar QSIƏD istifadəsi qeyri-effektiv olduğu halda məsləhət görülmür.

Yardımanın koordinasiyası

SpA xəstələri üçün revmatoloqlar, adətən yardımın idarəediciləridir. Yardıma yanaşma çoxtərəflidir və digər mütəxəssislərin konsultasiyası lazım ola bilər. Psoriatik təzahürlər və ya PsA zamanı dermatoloq konsultasiyası icra edilə bilər. SpA zamanı çox vaxt prosesə mədə-bağırsaq sistemi qoşulduğu üçün gastroenteroloqa yönəltmə faydalı ola bilər. Uveit olan istənilən xəstə oftalmoloq tərəfindən qiymətləndirilməlidir.

Fizioterapevtlər SpA xəstələrinə yardım zamanı çox mühüm rol oynayır və hətta digər mütəxəssislərlə müqayisədə xəstəliyin gedişinə daha çox təsir edə bilirlər. Ağrı tez-tez rast gəlinən simptomdur və SpA xəstələri fiziki terapiya və reabilitasiyanın medikamentoz və qeyri-medikamentoz yanaşmalarından faydalana bilirlər. Bundan əlavə, fizioterapevtlər sümük-əzələ sistemini qiymətləndirə və fərdi müalicə təyinatlarını verə bilirlər.

Xəstə və ailənin məlumatlandırılması

Maarifləndirmə rəsmi dəstək qrupları və ya fərdi şəxsi-menejment proqramı çərçivəsində aparıla bilər. Bu məqsədlə yaradılmış çox sayda internet səhifələrinin olmasına baxmayaraq, həkim xəstəni etibarlı, sübut-əsaslı mənbə istifadəsinə yönəltməlidir.

Xəstələrə SpA-nın genetik əsasları haqqında məlumat verilməlidir. Məsələn, əgər 40 yaşdan kiçik şəxsin ailə üzvləri içərisində HLA-B27 pozitiv AS xəstəliyi aşkar olunubsa, onda həmin şəxsdə AS-nin inkişaf ehtimalı 20% təşkil edir.

Təcili/xüsusi müdaxilələr

Müalicənin nəticələri qan analizi (CRZ >EQS), radioloji müayinələr (oynaqların rentgenoqrafiyası və ya MRT-si), fizik müayinə (Şober testi daxil olmaqla), əmək qabiliyyətinin funksional müayinəsi (gündəlik həyat fəaliyyətinin qiymətləndirilməsi) və tədqiqatlar (Oswestry Əlillik İndeksi, Qısaldılmış forma-36, vizual-analoq ağrı şkalası) vasitəsilə qiymətləndirilə bilər. AS üçün spesifik olaraq hazırlanmış nəticələrin qiymətləndirmə üsulu Bath Ankilozlaşdırıcı Spondilit Xəstəliyinin Aktivliyi İndeksidir (BASDAI).

Təcrübədə

tətbiqi:

Praktik "incilər"/təcrübədə effektivliyin yüksəlməsi/klinik təcrübə davranışı və bacarıqlarında dəyişiklik

SpA zamanı erkən diaqnostika və müalicə həlledicidir. Bunun üçün fizioterapevt xəstəliyin əlamət və simptomlarını tanımalı və xəstəni təcili revmatoloqa yönəltməlidir. Kömək məqsədilə Seiper və Rudvaleit tərəfindən alqoritm tərtib edilib. Addımlar aşağıda qeyd olunmuşdur.

Əgər xəstədə 45 yaşdan kiçik dövrlərdə başlayan və ≥ 3 ay davam edən bel ağrısı varsa, 1-ci addıma keçin.

- Yeni radioloji müayinə təyin etməyin, hal-hazırda olan radioloji müayinələrin (MRT/rentgenoqrafiya) nəticələrinə yenidən baxın. Əgər sakroileit üçün səciyyəvi əlamətlər varsa, revmatoloqa yönəldin. Əks halda 2-ci addıma keçin.

- Xəstədə belin iltihabi mənşəli ağrı simptomları varmı? Simptomlar aşağıdakılardır

- 30 dəqiqədən çox davam edən və səhərlər müşahidə edilən hərəkət məhdudluğu

- Bel ağrısı əksər hallarda gecə keçdikdən sonra/səhərə yaxın baş verir

- İdman hərəkətləri zamanı ağrının azalması

- Əgər xəstədə izlənən simptomlar belin iltihab mənşəli ağrısı üçün səciyyəvi deyilsə, 3-cü addıma keçin

- HLA-B27-ni yoxlayın, əgər pozitivdirsə, revmatoloqa yönəldin.

Digər qeyd olunmalı klinik məqamlar:

SpA-lar, adətən QSIƏD qəbuluna yaxşı cavab verir və hər hansı əks-göstəriş yoxdursa bu qrupa aid olan dərman preparatları təyin edilməlidir. Oral qlükokortikoidlərin istifadəsinə yol verilməməlidir. Fizioterapevtlər SpA xəstələrinə yardım zamanı həlledici rol oynaya bilər. Onlar bu tip xəstələri digər mütəxəssislərə nisbətən daha uzun müddət nəzarət altında saxlaya bilirlər. Beləliklə, biz bu qrup xəstəliklərin ağırlaşmalarından məlumatlı olmalı və

xəstəni vaxtında revmatoloqa yönəltməliyik.

İxtisarlər

ANA	Antinuklear anticisimlər
AS	Ankilozlaşdırıcı spondilit
ASAS	Beynəlxalq Spondiloartrit Qiymətləndirmə Cəmiyyəti
BASFI	Bath Ankilozlaşdırıcı Spondilit Funksional İndeksi
BASMI	Bath Ankilozlaşdırıcı Spondilit Qiymətləndirmə İndeksi
BMD	Sümüyüm Mineral Sıxlığı
CD	Diferensiasiya sinfi
CRZ	C-reaktiv zülal
KT	Kompüter tomoqrafiya
DEXA	İki enerjili rentgen absorbimetriyası
DİSH	Diffuz idiopatik skelet hiperosteozu
DMARD	Xəstəliyi modifikasiya edən antirevmatik dərman
EÇS	Eritrositlərin çökmə sürəti
HLA	İnsan leykositlərinin antigeni
İBD	Bağırsağın iltihabi xəstəliyi
İL	İnterleykin
LBP	Bel ağrısı
MHC	əsas histouyğunluq kompleksi
MRT	Maqnit rezonans tomoqrafiya
QSIƏD	Qeyri-steroid iltihabəleyhinə dərman
PIP	Təcrübədə effektivliyin yüksəlməsi
PM&R	Fiziki terapiya və reabilitasiya
PsA	Psoriatik artrit
ReA	Reaktiv artrit
RF	Revmatoid faktor
Si	Oma-qalça
SpA	Spondiloartrit
TNF	Şiş nekrozu faktoru
USM	Ultrasəs müayinəsi
USpA	Diferensiasiya edilməmiş spondiloartropatiya

Bibliqrafik Siyahı

- Colmegna, I., Cuchacovich, R., & Espinoza, L. R. (2004). HLA-B27-Associated Reactive Arthritis: Pathogenetic and Clinical Considerations. *Clinical Microbiology Reviews*, 17(2), 348–369. <http://doi.org/10.1128/CMR.17.2.348-369.2004>
- Ehrenfeld M. Spondyloarthropathies. *Best Practice &*

Research Clinical Rheumatology. 2012;26:135-45.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5806196/>

- El Maghraoui A, Extra-articular manifestations of ankylosing spondylitis: Prevalence, characteristics and therapeutic implications, *Eur J Intern Med* (2011), doi:10.1016/j.ejim.2011.06.006 https://www.researchgate.net/publication/51791122_Extra-articular_manifestations_of_ankylosing_sp

ondylitis_Prevalence_characteristics_and_therapeutic_implications

4. <http://www.spondylitis.org/Learn-About-Spondyloarthritis/Overview>. Accessed 09/19/2016

5. Khan MA. Update on spondyloarthropathies. *Ann Intern Med*. 2002;136:896-907
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12069564>

6. Londono J, Santos AM, Peña P, et al. Analysis of HLA-B15 and HLA-B27 in spondyloarthritis with peripheral and axial clinical patterns. *BMJ Open* 2015;5:e009092. doi:10.1136/bmjopen-2015-009092

7. Lubberts E. The IL-23-IL-17 axis in inflammatory arthritis. *Nat Rev Rheumatol*. 2015 Jul; (7):415-29. doi: 10.1038/nrrheum. 2015.53.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25907700>

8. M. BENJAMIN and D. McGONAGLE (2001). The anatomical basis for disease localisation in seronegative spondyloarthropathy at entheses and related sites. *Journal of Anatomy*, 199, pp 503-526.
doi:10.1017/S0021878201008561.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11760883>

9. Rizzo A, et al. The role of chlamydia and chlamydophila infections in reactive arthritis. *Intern Med*. 2012; 51:113-117.
https://www.researchgate.net/publication/51980981_The_Role_of_Chlamydia_and_Chlamydophila_Infections_in_Reactive_Arthritis

10. Rudwaleit M, Landew   R, van der Heijde D, et al. The development of assessment of spondyloarthritis international society classification criteria for axial spondyloarthritis (parts I & II). *Annals of the Rheumatic Diseases*. 2009;68:770  83.

11. Stolwijk, C., Boonen, A., van Tubergen, A., & Reveille, J. D. (2012). Epidemiology of Spondyloarthritis. *Rheumatic Diseases Clinics of North America*, 38(3), 441-476.
<http://doi.org/10.1016/j.rdc.2012.09.003>

12. Undifferentiated Spondyloarthropathy: Diagnostic Challenge & Therapeutic Options. http://www.apiindia.org/pdf/medicine_update_2010/rheumatology_05.pdf

13. Van Duivenvoorde, L. M., Dorris, M. L., Satumtira, N., van Tok, M. N., Redlich, K., Tak, P. P., Baeten, D. L. (2012). Relationship between inflammation, bone destruction, and osteoproliferation in spondyloarthritis in HLA-B27/Hu  2m transgenic rats. *Arthritis and Rheumatism*, 64(10), 3210  3219.
<http://doi.org/10.1002/art.34600>

14. Zochling J, Brandt J, Braun J. The current concept of spondyloarthritis with special emphasis on undifferentiated spondyloarthritis. *Rheumatology* (December 2005) 44 (12): 1483-1491.

 lav   m lumatlar.

M  llifl  r t  hf  l  r  .

Konsepsiya v   dizayn, M  lumatların   ld   edilm  si, t  hlili v   ya t  fsir,   lyazmanın t  rtibi,   lyazmanın m  h  m intellektual m  zmun     n t  nqidi t  fti  i, Statistik t  hlil, M  lumatların idar  edilm  si, Ara  dırma,   ld   edilmi   d  st  k, maliyy   v   n  z  r  t: b  t  n m   llifl  r b  r  b  r qaydada. M   llifl  r yekun   lyazmanı oxuyub v   t  sdiq edib.

Maliyy  l    dirm  .

M  qal  nin hazırlanması m  qs  dil   aparılan t  hlil v   ara  dırmalar     n he   bir k  nar maliyy     ld   edilm  mi  dir. He   bir dig  r qurum v   ya sponsor t    kilatlarara  dırmının v   ya t  dqiqatın v   ya t  hlilin dizaynı v   aparılmasında; m  lumatların toplanması, idar   edilm  si, t  hlili, m  lumatların t  fsirində, habel     lyazmanın hazırlanması, n  z  rd  n ke  irilm  si v   ya t  sdiqində he   bir rola malik olmayıb;   lyazmanın n    r   t  dqdim edilm  si haqqında q  rarların verilm  sində i  tirak

etməmişdir.

Məlumat və materialların əlçatanlığı.

Təhlil zamanı istifadə olunan və/yaxud təhlil edilən məlumatlar (datalar) müəlliflərə və ya jurnalın redaksiyasına müraciət etməklə əldə edilə bilər.

Bəyannamələr.**Etik Komitənin icazəsi və məlumatlı razılıq.**

Hər bir iştirakçıdan yazılı və ya uyğun olduqda şifahi məlumatlı razılıq alınıb. Etik Komitə (JRİ, Azərbaycan) bu təhlili təsdiq edib.

Maraqların toqquşması.

Müəllif(lər) hər hansı maraqların toqquşmasını bəyan etməyiblər.

Müəlliflərə dair təfərrüatlar.

1. İctimai Səhiyyə və İslahatlar Mərkəzi

Göndərilib: 20 iyun 2024-ci il. **Qəbul edilib:** 21 iyun 2024-ci il. **Elektron nəşr** 24 iyun 2024-ci il.

Şarko-Mari-Tuts xəstəliyi

K.İsmaylova¹, L. Dadaşova¹, N.Seyidov¹

Təsnifat

Şarko-Mari-Tuts (ŞMT) xəstəliyinin yarım tipləri

ŞMT 1-ci tip (ŞMT1)

• Sinir ötürücülüüyü sürətinin azalması ilə müşayiət olunan demielimnizasiya olan autosom dominant xəstəlik

ŞMT 2-ci tip (ŞMT2)

• Aksonların degenerasiyası olan, normal sürətli sinir ötürücülüüyü və azalmış amplitudaya malik autosom dominant irsi xəstəlik

ŞMT 4-cü tip (ŞMT4)

• Sinir ötürücülüüyünün müayinə xüsusiyyətlərindən asılı olmayaraq, autosom-resessiv yolla irsi xəstəlik

ŞMT X tip

• Sinir ötürücülüüyünün müayinə xüsusiyyətlərindən asılı olmayaraq, X-birləşmiş irsi xəstəlik

ŞMT 6-cı tip (ŞMT6)

• ŞMT2A-nın optik sinirinin atrofiyası ilə birgə müşahidə olunan formaları bəzi tədqiqatçılar tərəfindən ŞMT6 kimi tanınır.

Tərfi və patofiziologiyası

Tərfi

İrsi hərəkəti və hissi neyropatiya (İHHN) kimi tanınan Şarko-Mari-Tuts xəstəliyi (ŞMT) irsi periferik neyropatiyaların əksəriyyətini əhatə edir. Sinir ötürücülüüyünün müayinələri zamanı, adətən simmetrik, həm hərəkəti, həm də hissi sinirlərin ötürücü

funksiyanın pozulması aşkar olunur. Sinir ötürücülüüyü demielinləşdirici (dirsək sinirində sürət <38 m/saniyə) və ya aksonlu (>38 m/saniyə sürətli azalmış amplitudalar) ola bilər və yaxud da hər ikisinin əlamətləri qeyd oluna bilər. ŞMT xəstəliyi genetik heterogen vəziyyətdir və 90-dan çox gen və lokus mutasiyaya uğradığı zaman ortaya çıxır.

Patofiziologiya

ŞMT-yə daxil olan müxtəlif xəstəliklərin patofiziologiyası xüsusi genetik pozulmadan olur. İlk növbədə Şvann hüceyrələri və mielinin zədələyən genetik mutasiyalar demielinləşdirici ŞMT-yə (ŞMT1), aksonları zədələyən mutasiyalar isə aksonlu ŞMT-yə (ŞMT2) gətirib çıxarır.

Yazışma üçün əlaqə:

K. İsmaylova¹, L. Dadaşova¹,
N.Seyidov¹

1. İctimai Səhiyyə və
İslahatlar Mərkəzi



Klinik əlillik aksonun zədələnməsi ilə bağlıdır. Tədqiqatlar Şvann hüceyrələri ilə akson arasındakı qarşılıqlı əlaqənin öyrənilməsinə yönəldilmişdir.

Diagnostika

ŞMT üçün xarakterik olan bir neçə xüsusiyyət vardır. Xəstələrdə, bir qayda olaraq, uşaq yaşlarından etibarən tarazlığın qorunmasında çətinlik və topuqlarda zəiflik hissi olur. Hər iki yuxarı və aşağı ətraflarda dərin vətər refleksləri, adətən olmur və ya diffuz olaraq zəifləyir, lakin ən davamlı nahiyyə axil bağlarında qeyd olunur. Sinir ötürücülüğünün müayinəsi zamanı ya ŞMT1-də azalmış amplituda ilə birgə sürət azalmış olur və demielinizasiya zamanı uzanmış distal ləngimələr qeyd olunur, yaxud da ŞMT2-də aksonun pozulması zamanı azalmış amplituda ilə birgə normal sürət qeyd olunur. Müsbət ailə anamnezi və/və ya anormal genetik müayinə nəticələri ilə birgə periferik neyropatiyanın olması diaqnostikdir. Ailə anamnezi olmadıqda və bu vəziyyətlə bağlı genetik müayinə nəticəsi mənfəi olduqda, adətən ŞMT-ni qazanılmış iltihabi neyropatiyadan fərqləndirmək çətin olur. Bu zaman ŞMT-ni istisna edən digər zədələnmələrin aşkar edilməsi üçün sinirin təsdiqləyici biopsiyası icra edilə bilər. ŞMT-nin ağırlıq dərəcəsi bu vəziyyətlə əlaqədar əziyyət çəkən xəstələrdə zədələnmənin ölçülməsi üçün təsdiqlənmiş Şarko-Mari-Tuts Neyropatiya Şkalası (ŞMTNŞ) vasitəsilə müəyyən oluna bilər ŞMTNŞ 2011-ci ildə ŞMTNŞv2-nin yaradılması ilə yenilənmiş, bununla da ŞMTNŞ-nin örtülmüş effektləri azalmışdır. Xəstədə olan simptomlar, klinik əlamətlər və elektrofiziologiyayı əhatə edən 36 ballıq şkalada yüngül dərəcəli zədələnmə 0-10 bal, orta dərəcəli zədələnmə 11-20 bal və ağır dərəcəli zədələnmə ≥ 21 bal ilə təsvir edilir.

Klinik anamnez

Xəstədə ŞMT olub-olmadığını müəyyən etmək üçün keçmiş tibbi, inkişaf və ailə anamnezlərini əhatə edən ətraflı klinik anamnezin toplanması vacibdir. Təzahür xüsusiyyətləri:

Ən çox qeyd olunan əlamətlərə ayağın aşağı hissəsində zəiflik və atrofiya aiddir. Əksər xəstələr yeriməkdə çətinlik çəkmə, topuq nahiyyələrində bükülmə və ayaqlarını çırpması ilə bağlı şikayətlərlə müraciət edir. Xüsusilə ön qamış əzələləri zədələnir və nəticədə topuq oynağında zəiflik olur və ayağın arxaya bükülmə qabiliyyəti itir. Əlamətlər, adətən simmetrik olur, lakin bəzən asimmetriya da müşahidə oluna bilər.

İlk olaraq əksər distal sinirlər degenerasiyaya məruz qaldığından simptomlar uzunluqdan asılı olmaqla üzə çıxır. Beliklə, ilk olaraq daha distal əzələlər zədələnir, belə ki, öncə ayaqlar, sonra topuqlar, daha sonra isə əllər zədələnir. Hissiliyyətin itirilməsi, əllərdə və ayaqlarda yanğı və ya iynə batması kimi anormal hissiyyatlar, adətən ayaq barmaqlarında başlayır və zamanla proksimal istiqamətdə davam edir.

Həç vaxt qaçmayan və ya hərəkət etməyən, hərəkəti inkişafın dönüm nöqtələri ləngiyən uşaqlarda ŞMT1, ŞMT2 VƏ ŞMT4-ün erkən başlanan ağır dərəcəli fenotipi olur, bu isə Dejerin-Sottas sindromu adlanır. Təzyiq iflicinə meyilliliklə müşayiət olunan irsi neyropatiyalar (TİİN) sinir üzərində yüngül təzyiq və ya dartınmadan sonra keçici hissi və hərəkəti simptomlarla təzahür edir. Bu simptomlar həftələr və aylarla davam edə bilər və adətən asimmetrik olur. ŞMT2A olan əksər xəstələrdə məktəbəqədər və məktəb yaşı dövrlərində əhəmiyyətli hərəkəti zəiflik qeyd olunur və onlar 20 yaşınadək hərəkət edə bilmirlər, lakin xəstəliyin gec dövrlərindəki hissi pozuntu təsire məruz qalmır. Bu

xəstələrdə həmçinin proksimal əzələ zəifliyi də inkişaf edə bilər. ŞMT qeyd olunan bəzi xəstələrdə onurğa sütununda əyrilik (kifoskolioz) yarana bilər və bəzi formalar zamanı bu, ən aparıcı əlamətlərdən biri olur (məs., SH3TC2-də olan mutasiyalar hesabına yaranan ŞMT4C).

Keçmiş tibbi anamnez

İnkişafa dair anamnezdə açar suallara uşaq ikən müvazinətin saxlanmasında və kankisürmə zamanı çətinliyin olması və yüksək ayaq tağı ilə əlaqədar ayağa tam uyğun olan ayaqqabını tapmaqda problemlərin olması daxildir.

Ayaq və topuq üzərində aparılmış əvvəlki cərrahi əməliyyatlar da qeydiyyatda alınmalıdır. Bərk daban bağları üçün tez-tez icra olunan cərrahi əməliyyatlara ayaqlarda bağ yerdəyişmələri və Axil vətərinin uzadılması əməliyyatları daxildir. Digər əməliyyatlara ayaq baş barmağının düzləşdirilməsi və topuğun üçqat artrodezi aiddir.

Ailə anamnezi

ŞMT irsi periferik neyropatiya olduğundan ən azı 3 nəsil geriye getməklə ailə anamnezinin toplanması vacibdir. Xəstələrin böyük qisminə bu vəziyyətlə bağlı ailə anamnezi vardır; və neyropatiya, pes cavus (çəkcik barmaqla yanaşı yüksək ayaq tağı) və anormal yerləş irsi xəstəliklər, xüsusilə də ŞMT olmasına dair güclü işarələrdir.

Nəsil ağacının tərtib edilməsi (soy ağacı) və ailənin hər iki tərəfinin 3 nəsil boyunca izlənməsi kimin təsirə məruz qalması və irsi ötürülmənin hansı formada olduğunu müəyyənləşdirmək üçün vacibdir. “Qohumlardan kimdəsə yerləş, müvazinəti saxlama ilə bağlı çətinlik, səndələmə, yıxılma və ya əllər və ya hissiliyatlə bağlı problem olubmu?” kimi suallar verilməlidir. Autosom dominant nəsil ağacında hər nəsilə insanlarda pozulmaların kişidən-

kişiyə ötürülmə halı ola bilər. X-birləşmiş nəsil ağaclarında kişidən-küşiyə ötürülmə halları olmayacaq və demək olar ki, həmişə kişilər qadınlarla müqaisədə daha ağır dərəcəli təsirə məruz qalacaqlar. Autosom-resessiv nəsil ağacında yalnız bir insan, ya da bir nəvə-nəticədə ola bilər. Ailə anamnezinin olmaması diaqnozu istisna etmir, belə ki, de novo (təkrari) mutasiyalar nisbətən tez-tez qeyd olunur. Bundan başqa, elə bir fenotipik dəyişkenlik ola bilər ki, valideynlər və ya digər ailə üzvləri xəstəliklərindən xəbərsiz ola bilərlər və resessiv hallar ailə anamnezi olmadan mövcud ola bilər.

Fiziki müayinə

Nevroloji müayinəyə kəllə sinirləri, güc, hissiyyat, reflekslər, koordinasiya və hərəkətililiyin müayinəsi daxil edilməlidir.

Kəllə sinirlərinin müayinəsi, adətən normal olur. ŞMT1B olan bəzi xəstələrdə bəbəklərin yığılması ilə bağlı anomaliyalar və ŞMT2A olan xəstələrdə görmə sinirinin anomaliyaları qeyd oluna bilər.

Hissi ataksiya (məs., propriosepsiyanın itirilməsi ilə əlaqədar olaraq müvazinətin və koordinasiyanın pozulması) qeyd oluna bilər.

Yanaşı atrofiya və ayağın everisyasının (tərsinə çevrilməsinin) zəifləməsi ilə qollar və aşağı ətraf əzələlərində (məs., daxili əl və ayaq əzələləri, ön qamış əzələləri) güc azalmış ola bilər. Bu klinik müşahidə uzunluqdan asılı aşağı hərəkətli sinir patologiyasına işarədir. Adətən proksimal əzələlərdə və baldır əzələlərində güc saxlanmış ola bilər.

Həm kiçik, həm də böyük hissi sinir tellərinə müvafiq olan hissiyyat azalır və ya olmur. [7] Daha proksimal nahiylərə nəzərən daha çox ayaq barmaqlarında nəzərə çarpan iynə batması və titrəməyə qarşı hissiyatın azalması halı qeyd olunur. Dərin vətər refleksləri diffuz olaraq itir (arefleksiya) və ya azalmış olur

(hiporefleksiya). Sinir zədələnməsi ilə müşahidə olunan istənilən vəziyyət zamanı reflekslərin itməsi qeyd oluna bilər, lakin digər patoloji vəziyyətlər zamanı prosesə cəlb olunmuş nahiyyədə diffuz xarakterli zədələnmənin olması tipik deyil.

Yüksək təgəli ayaqlar və çəkic barmaqlara (pes cavus) tez-tez rast gəlinir, lakin patonomik əlamət deyil, belə ki, pes cavus bir sıra klinik vəziyyətlər zamanı qeyd oluna bilər və nevroloji problem olmadan da qeyd oluna bilər. Əgər pes cavus arefleksiya ilə yanaşı müşahidə olunarsa, ŞMT olma ehtimalı yüksək olur. Pes cavus əzələlər arasındakı tarazlığın pozulması nəticəsində yaranır, belə ki, baldır əzələlərinin saxlanması fonunda ön qamış əzələsi və ayağın daxili əzələləri zədələnmiş olur. Baldır əzələlərində qeyd olunan daha güclü dartınma ön qamış əzələsindəki daha zəif dartınmanı üstələyir və bu da ayaqda quruluşa bağlı deformasiyalara gətirib çıxarır.

Yerişi dəyərləndirərkən ayaqlarda yerə çırpılma (pəncə ilə döyəcləmə) və ya daban-pəncə yerişinin itirilməsi müşahidə edilir və belə xəstənin yerışı addımlama yerışı kimi ola bilər (barmaqları açmaq üçün ayağı çox yuxarı qaldırmaqla gəzmək). Barmaq üzərində gəzmə və daban-yerişinin olmaması daban bağlarında gərməyə səbəb olur, hansı ki, bu hal ilk növbədə ön qamış sinirlərinin prosesə cəlb olunması və hərəkət zamanı ayağın dartılma gücünün qeyri-mütənasib olması hesabına baş verir. Xəstələr hərəkət etmək üçün daban-ayaq ortozları kimi ikitərəfli yardıma ehtiyac duya bilərlər.

Sinir ötürücülüynün müayinəsi (NCS)

Neyropatiyaya şübhə olan hər xəstədə bu müayinələrin aparılması haqda düşünülməlidir, belə ki, bu, polineyropatiya diaqnozunu təstiqləyə və xəstəliyin əsas etibarilə hərəkəti, hissi və ya qarışıq olmasını və mielin və Şvann hüceyrələrinə

və ya aksonlara təsir edib-etməməsini müəyyən edə bilər. Hər iki, hərəkəti və hissi sinirlər müayinə olunmalıdır, lakin nəzərə almaq lazımdır ki, nəticələrin şərhə (təsviri) çətin ola bilər, çünki ŞMT-lərin bəzi formaları zamanı sinir ötürücülüynün müayinəsində çox yüngül dəyişikliklər qeydə alınabilir. Sinir anomaliyaları simmetrik olur, müayinə olunan bütün sinirlərdə amplitudanın demək olar eyni dərəcədə yavaşması və ya qısalması qeyd olunur və hissi sinirlərdə cavab reaksiyası, adətən olur. ŞMT1 zamanı demielinləşmə (ŞMT1A da daxil olmaqla) yanaşı olaraq 15-38 m/saniyə qədər - çox aşağı sürətli sinir ötürücülüynü, hissi cavab reaksiyasının azalması və ya olmaması və uzanmış distal ləngimələrlə müşayiət olunur. ŞMT2 (ŞMT2A da daxil olmaqla) zamanı aksonal itki amplitudaların azalması (xüsusilə ŞMT2A zamanı) ilə müşayiət olunur, lakin bu zaman sinir ötürücülüynü sürəti nisbətən normal olub, >38 m/saniyə olur. Distal əzələlərdə həddindən artıq atrofiya olduqda cavab reaksiyalarını qeydə almaq mümkün olmaya bilər və bu zaman sinir ötürücülüynün müayinəsi, adətən bu məqsədlə istifadə olunan əzələlərə nəzərən daha proksimal əzələlərdə icra oluna bilər.

Genetik müayinə

90-dan çox genetik səbəb qeydə alınmışdır və ABŞ-da bunlardan 50-dən çoxu üçün kommersion müayinənin aparılması mümkündür. Genetik müayinə yalnız uyğun konsultasiyadan sonra icra edilməlidir. Xəstəliyin xüsusi genetik etiologiyasının müəyyən edilməsi üçün əsaslara psixoloji rahatlıq, ailə planlaması, klinik müşahidələrdə iştirak etmə imkanının olması və ŞMT-nin konkret növünün təbii tarixçəsi barədə daha dərin bilgilərin olması daxildir. Bu düşüncələr peşə və sığorta sahələrindəki müxtəlif yanaşmalara, xəstənin xərclərinə, genetik

diaqnozla əlaqəli olan stiqmaya və ailə dinamikasına görə götür-qoy edilməlidir. Məntiqi yanaşma sinir ötürücülüüyü müayinəsinə əsaslanır və genetik anamnez genetik müayinəni asanlaşdırır. Mutasiya zamanı 90-dan çox genin ŞMT-yə səbəb olduğu məlum olsa da, müəyyən oluna bilən mutasiyaya malik insanların 92%-də 4 gəndən 1-də mutasiya olacaqdır: PMP22 (ikiləşmə və ya delesiya), GJB1, MPZ və ya MFN2. Sinirin təsirə məruz qalmış hissəsini (mielin və ya akson), irsi ötürülmə şəklini (autosom dominant, autosom resessiv və ya X-ililişikli) və başlanma yaşını (körpəlik, uşaqlıq, yetkin yaş) istifadə etməklə fenotiplər ŞMT yarım tiplərinin spektrinin daraldılmasında faydalı ola bilər. Bundan başqa, genetik testlər yayılma göstəricilərinə görə sadələşdirilə bilər. Dominant mutasiya və ya kişidən-kəşiyə ötürülməni göstərən nəsil ağacına malik olan və sinir ötürücülüüyünün müayinəsi zamanı demielinləşmə əlamətləri olan xəstələr ŞMT-nin ən çox rast gəlinən forması olan ŞMT1A-ya görə müayinə olunmalıdırlar. Əgər ŞMT1A-ya işarə olan PMP22 geninin ikiləşməsi yoxdursa, digər mielin gen patologiyaları barədə düşünmək daha məqsədəuyğun ola bilər. Əgər X-ililişikli xəstəlik ehtimalı olarsa, GJB1 geninin mutasiyası ilə əlaqədar üzə çıxan ŞMT1X barədə düşünülə bilər. Demielinləşdirici ŞMT hallarının təxminən 80%-də kauzativ (səbəblə bağlı) gen mutasiyası müəyyən olunur. Sinir ötürücülüüyünün müayinəsi zamanı aksonal əlamətlər qeyd olunan, ailə anamnezi olan və ya olmayan xəstələr aksonal ŞMT-nin ən çox rast gəlinən forması - ŞMT2A-ya səbəb olan MFN2 geninin mutasiyasına görə müayinə olunmalıdırlar. Aksonal ŞMT hallarının yalnız 30-40%-də müəyyən oluna bilən mutasiya qeyd olunur. Növbəti Nəsil Sıralaması panelləri eyni zamanda, onlarla

genin daha sürətli və ucuz müayinəsinə imkan verir. ŞMT-nin ən çox rast gəlinən səbəblərinə görə genetik müayinə nəticələri mənfi olduqda bu növ müayinə üsulu xüsusilə əlverişlidir. Sinir ötürücülüüyünün müayinələri, ailə anamnezi və fiziki müayinə geniş panel nəticələrinin şərh olunması ilə bağlı faydalı ola bilər. Məsələn, əgər aksonal gəndə kənaraçıxma tapılmış, lakin xəstədə demielinləşdirici ŞMT varsa, aksonal gen dəyişikliyinə xəstəliyə səbəb olma ehtimalı yoxdur. Ekzom sıralanma üsulu sürətlə ucuzlaşaraq, ŞMT zamanı yeni genlərin aşkar olunmasında daha faydalı olmaqda davam edir. Əgər xəstədə ŞMT-nin ən çox rast gəlinən formalarına görə genetik müayinə nəticələri mənfi olarsa, bu, xəstənin və təsirə məruz qalmış digər ailə üzvlərinin DNT-sinin tədqiqatına və ya klinik ekzom müayinəsinə yönəldilməsi üçün səbəb ola bilər. Nəticələrlə bağlı məlumatlar diqqətlə araşdırılmalı və şərh edilməlidir. ŞMT-nin dominant olaraq ötürülən forması ilə əlaqəli olan məlum gen mutasiyasının aşkar olunması bu vəziyyətin mütləq səbəbidir. Bununla yanaşı, resessiv gendəki yeganə xəstəlik-törədici mutasiya xəstəliyə səbəb ola bilməz. Qeyri-müəyyən əhəmiyyətə malik genetik kənaraçıxmalar bir qayda olaraq aminturşu-dəyişən mutasiyalar olub, hələ ki, xəstəlik-törədici və ya zərərsiz olaraq təsnif edilməmişdir və şərt və kənaraçıxmanın birlikdə izlə olunub-olunmamasını görmək üçün, adətən yalnız valideynlərin müayinəsi və izləmə yolu ilə şərh oluna bilər. Testi həyata keçirən laboratoriyaya zəng edərək nəticələrin aydınlaşdırılması və şərhini istəmək həmişə məqsədəuyğundur. Daha effektiv və dəqiq müayinəni təmin etmək üçün ŞMT-li xəstələrin tez-tez baş çəkdiyi mərkəzdə mütəxəssislə məsləhətləşmək məqsədəuyğun hesab edilir. Bir çox

mütəxəssislər ilk növbədə panel testi edəcək və daha sonra lazım olduqda ekzom sıralama testini davam etdirəcəklər.

Müalicə

ŞMT üçün müəyyən müalicə üsulu olmamasına və müalicənin yardımçı məqsəd daşmasına baxmayaraq, vəziyyətlə bağlı xəstəyə kömək etmək məqsədi daşıyan bir sıra müalicə üsulları vardır. Ayaqların düzgün qaydada möhkəmləndirilməsi (gücləndirilməsi) və/və ya cərrahiyyəsi hərəkətliyin və sərbəstliyin artırılmasına şərait yarada bilər.

Fizioterapiya və fiziki məşqlər

Velodiped sürmə və üzgüçülük kimi aşağı təsirli fizioterapevtik seanslar enerjini yüksəldərək yorğunluq və ağrını aradan götürür. Yoqa da daxil olmaqla, bir sıra dartınma proqramlarının daxil edilməsi zaman keçdikcə daha geniş həcmli hərəkətlərə imkan yaradır. Fizioterapiya xəstənin yüngülləşdirə biləcəyi və lazım olduqda dəyişdirə biləcəyi sabit cədvəl əsasında həyata keçirilməlidir.

Peşə terapiyası

Zaman keçdikcə xəstələrin əllərinin dərin əzələlərində güc itir və belə xəstələrdə barmaqlarda kontrakturalar (müqavimət) inkişaf edə bilər. Beləliklə, gündəlik həyat tərzində tez-tez dəyişikliklər edilməsi tələb olunur. Peşə terapevti xəstələri daha yaxşı gündəlik fəaliyyətin təmin olunması üçün yazı alətləri, qidalanma vasitələri, düymələr üçün qarmaqlar və corab köməkçiləri kimi müxtəlif növ vasitələrlə ilə təmin edə bilərlər. Peşə terapiyasına giriş xəstənin fərdi tələblərinə əsasən tənzimlənir və zaman keçdikcə bu tələblərin dəyişməsinə görə dəyişdirilə bilər.

Möhkəmləndirmə

Bütün yaş qruplarına daxil olan xəstələr uyğun möhkəmləndirmə üçün müayinə olunmalıdırlar. Ortoped ayağın arxa

hissəsini neytral vəziyyətdə düzləşdirir və sonra isə ayağın ön hissəsini yerə paralel olacaq şəkildə yerləşdirir. Uyğun vəziyyət əldə olunduqdan sonra xəstələrin yerləşləri tənzimlənir, qamətləri yaxşılaşır və yorğunluq azalır. Ayaqların düzləşdirilməsi topuqlarda, dizlərdə, bud-çanaq oynaqlarında və bel nahiyyəsində stressin azalmasına kömək edir. Möhkəmləndirmə yaxşı icra olunduqda ortopedik cərrahiyyə təxirə salına bilər və ya cərrahiyyəyə tələbat tamamilə aradan qalxa bilər. Möhkəmləndirmə ŞMT-li xəstələrdə həyat keyfiyyətini yaxşılaşdırma bilər və hər xəstə üçün tam uyğun olan düzgün möhkəmləndiricinin seçilməsi vacibdir. Başqa səbəblərlə əlaqədar olaraq düşükpəncə (drop-foot) olan xəstələrə nəzərən ŞMT qeyd olunan xəstələr üçün daha güclü tərtibata malik möhkəmləndiricilər tələb olunur. Son zamanlarda ənənəvi plastik topuq-ayaq ortezi (TAO) əvəzinə karbon lifli topuq-ayaq ortezləri istifadə olunur, belə ki, onlar daha yüngüldür və yüksək möhkəmlik və sabitliyi təmin edirlər. TAO cihazının istifadəsi zamanı yan tərəflərdə sabitliyi təmin etmək üçün, adətən ayaqqabı içliyinin daxil edilməsi tələb edilir və ayağın rahatlaşması və dəstəklənməsi üçün xəstə ayaq yastıqçığı ilə təmin edilir. Bilikli ortopedlə məsləhətləşmək vacibdir. Hazır TAO-lar daha ucuz olduğu halda bir çox xəstələrdə, adətən xüsusi, daha uyğun möhkəmləndiricilər tələb olunur. Narahat və ya uyğun olmayan möhkəmləndiricilər xəstənin fəaliyyətini məhdudlaşdıracaq və daim geyilməyəcəkdir. Xəstələrin möhkəmləndiriciləri istifadə etməkdən imtina etmələrinin digər səbəbi, xüsusilə yeniyetmələrin onların xarici görünüşlərini bəyənməməsidir. Bu problemin həlli ailə ilə ətraflı konsultasiya tələb edir. Bəzən topuqda hərəkətin həcmi artırmaq üçün gecə şinalanması (gipsləmə) təklif olunur,

lakin 2 randomizə edilmiş tədqiqatın nəticələri göstərir ki, statistik olaraq bunun əhəmiyyətli faydası yoxdur. Bu tədqiqatlar kiçikhəcmli olub, icrası zamanı hazır sarğı taxtası (şına) istifadə edilmişdir. Xəstənin aşağı ətraflarının qəliblərindən hazırlanmış hər gecə çıxarıla bilən gibs kimi digər müdaxilələrin effektivliyini analiz edən gələcək tədqiqatlar özünü doğrulda bilər.

Ortopedik cərrahiyyə

ŞMT zamanı sümük-əzələ zəifliyi ümumi zəiflik kimi problemlə ola bilər. Çəkil barmaqlar və yüksək tağ möhkəmləndirmənin tətbiqini çətinləşdirə bilər. Ayağın içəri və ya bayıra dönməsi (ekuinovalgus və ya ekuinovarus deformasiyaları) ayağın düz səthdə tam oturmasına mane ola bilər. Bəzi xəstələrdə ayağın ŞMT ilə əlaqəli deformasiyalarının və ya osteoartroz zamanı diz və ya bud-çanaq oynaqının çıxıqlarının bərpası məqədilə müəyyən bir mərhələdə ostopedik əməliyyat tələb olunur. ŞMT qeyd olunan xəstələrlə bağlı təcrübəyə sahib olan cərrahla konsultasiya vacibdir, belə ki, onlarda digər vəziyyətlər zamanı qeyd olunan tələblər olmur. Əksər cərrahi əməliyyatlara vətər köçürülməsi, daban-bağının uzadılması və/və ya çəkil

barmağın düzləşdirilməsi daxildir. Üçqat artrodez də daxil olmaqla, bu əməliyyatlar zamanı digər prosedurlarla müqayisədə uzunmüddətli nəticələr daha yaxşı olur, belə ki, sonuncular zaman keçdikcə parçalanır və topuq oynaqında artritə əmələ gəlməsindən sonra ağrıya səbəb olur. ŞMT-nin progressiv təbiəti unudulmamalıdır. Cərrahi əməliyyat heç də hər zaman bərpaedici deyil və hətta olsa belə, sözü gedən klinik vəziyyət gələcəkdə regressiyaya uğraya bilər. Hətta əməliyyatdan sonra da əksər xəstələr hərəkət edə bilmək üçün TAO istifadə etməyə ehtiyac duya bilərlər.

Altdayatan şəkərli diabetin müalicəsi

Şəkərli diabetin ŞMT-nin ən az bir formasını, ŞMT1A-nı şiddətləndirdiyi məlumdur və bu, xəstəliyin digər formalarını da şiddətləndirə biləcəyi barədə düşünməyə əsas verir. Məlum olmuşdur ki, ŞMT1A olan və qlikemik vəziyyəti yaxşı tənzimlənən şəkərli diabet xəstələrində ŞMT1A xəstələri ilə müqayisədə zədələnmələr daha ağır, lakin ŞMT1A olan və qlikemik vəziyyəti yaxşı tənzimlənməyən şəkərli diabet xəstələri ilə müqayisədə daha yüngül olur.

İxtisarlər	
TAO	Topuq-ayaq ortezi
ŞMT	Şarko-Mari-Tuts xəstəliyi
ŞMTNŞ	Şarko-Mari-Tuts Neyropatiya Şkalası
DA-ŞMT	Dominant aralıq forma ŞMT
İHHN	İrsi hərəkəti və hissi neyropatiya
İHəN	İrsi hərəkəti neyropatiya
İHAN	İrsi hissi və avtonom neyropatiya
İHiN	İrsi hissi neyropatiya

Biblioqrafik Siyahı

Saporta AS, Sottile SL, Miller LJ, et al. Charcot-Marie-Tooth disease subtypes and genetic testing strategies. Ann Neurol. 2011 Jan;69(1):22-33. Abstract

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21280073>

Shy M, Lupski JR, Chance PF, et al. The hereditary motor and sensory neuropathies: an overview of the clinical,

genetic, electrophysiologic and pathologic features. In: Dyck PJ, ed. Peripheral neuropathy. Vol 2. 4th ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2005:1623-58. <https://mayoclinic.pure.elsevier.com/en/publications/hereditary-motor-and-sensory-neuropathies-an-overview-of-clinical> Shy ME, Blake J, Krajewski K, et al. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of disability. Neurology. 2005 Apr 12; 64(7):1209-14. Abstract

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15824348>

England JD, Gronseth GS, Franklin G, et al. Practice parameter: evaluation of distal symmetric polyneuropathy: role of laboratory and genetic testing (an evidence-based review). Neurology. 2009 Jan 13;72(2):185-92. Full-text Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19056666>

Shy ME, Chen L, Swan ER, et al. Neuropathy progression in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. Neurology. 2008;70:378-383.

Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18227419>

Chung KW, Kim SB, Park KD, et al. Early-onset severe and late-onset mild Charcot-Marie-Tooth disease with mitofusin 2 (MFN2) mutations. Brain. 2006 Aug;129(Pt 8):2103-18. Full-text Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16835246>

England JD, Gronseth GS, Franklin G, et al. Practice parameter: evaluation of distal symmetric polyneuropathy: role of laboratory and genetic testing (an evidence-based review). Neurology. 2009 Jan 13;72(2):185-92. Full-text

Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19627867>

Əlavə məlumatlar.

Müəlliflərin töhfələri.

Konsepsiya və dizayn, Məlumatların əldə edilməsi, təhlili və ya təfsir, Əlyazmanın tərtibi, Əlyazmanın mühüm intellektual məzmun üçün tənqidi təftişi, Statistik təhlil, Məlumatların idarəedilməsi, Araşdırma, Əldə edilmiş dəstək, maliyyə və nəzarət: bütün müəlliflər bərabər qaydada. Müəlliflər yekun əlyazmanı oxuyub və təsdiq edib.

Maliyyələşdirmə.

Məqalənin hazırlanması məqsədilə aparılan təhlil və araşdırmalar üçün heç bir kənar maliyyə əldə edilməmişdir. Heç bir digər qurum və ya sponsor təşkilatlararasıdırmanın və ya tədqiqatın və ya təhlilin dizaynı və aparılmasında; məlumatların toplanması, idarə edilməsi, təhlili, məlumatların təfsirində, habelə əlyazmanın hazırlanması, nəzərdən keçirilməsi və ya təsdiqində heç bir rola malik olmayıb; əlyazmanın nəşrə təqdim edilməsi haqqında qərarların verilməsində iştirak etməmişdir.

Məlumat və materialların əlçatanlığı.

Təhlil zamanı istifadə olunan və/yaxud təhlil edilən məlumatlar (datalar) müəlliflərə və ya jurnalın redaksiyasına müraciət etməklə əldə edilə bilər.

Bəyannamələr.

Etik Komitənin icazəsi və məlumatlı razılıq.

Hər bir iştirakçıdan yazılı və ya uyğun olduqda şifahi məlumatlı razılıq alınıb. Etik Komitə (JAP, Azərbaycan) bu təhlili təsdiq edib.

Maraqların toqquşması.

Müəllif(lər) hər hansı maraqların toqquşmasını bəyan etməyiblər.

Müəlliflərə dair təfərrüatlar.

1. İctimai Səhiyyə və İslahatlar Mərkəzi

Göndərilib: 20 iyun 2024-ci il. **Qəbul edilib:** 21 iyun 2024-ci il. **Elektron nəşr** 24 iyun 2024-ci il.

Using Secukinumabin Spondyloarthritis : a case report

U. Mammadova ¹, A. Hajiyeve¹, N. Huseynova¹

Abstract

Spondyloarthritis is a progressive inflammatory disease that typically causes lower back pain and stiffness. Spondyloarthropathies (SpA) are a group of inflammatory arthritis which consist of ankylosing spondylitis (AS), reactive arthritis, arthritis/spondylitis associated with psoriasis (PsA), and arthritis/spondylitis associated with inflammatory bowel diseases. A strong link between human leukocyte antigen B27 and axSpA, however, has been identified, and the success of anti-tumour necrosis factor and anti-interleukin (IL)-17A therapy has highlighted some of the key pro-inflammatory cytokines involved. The anti-IL-17A monoclonal antibody secukinumab is approved for the treatment of Ankylosing spondylitis and nr-axSpA in the European Union and United States

Keywords: Spondyloarthritis, Secukinumab, Ankylosing spondylitis

Abstract

Spondyloarthritis is a progressive inflammatory disease that typically causes lower back pain and stiffness. Spondyloarthropathies (SpA) are a group of inflammatory arthritis which consist of ankylosing spondylitis (AS), reactive arthritis, arthritis/spondylitis associated with psoriasis (PsA), and arthritis/spondylitis associated with

inflammatory bowel diseases. A strong link between human leukocyte antigen B27 and axSpA, however, has been identified, and the success of anti-tumour necrosis factor and anti-interleukin (IL)-17A therapy has highlighted some of the key pro-inflammatory cytokines involved. The anti-IL-17A monoclonal antibody secukinumab is approved for the treatment of Ankylosing spondylitis and nr-axSpA in the European Union and United States

Keywords: Spondyloarthritis , Secukinumab , Ankylosing spondylitis

Introduction- Our case report aims to present healing back pain due to IL-17 inhibitor ,Secukinumab ,in a patient with ax SpA.

Case report-32 year old female patient presented with complaint low back pain that persists for more than a year. She took NSAIDs before but it did not help. She had

Yazışma üçün əlaqə:

U. Mammadova¹, A.

Hajiyeve¹, N.

Huseynova¹

1. Head of
Rheumatology
Department



complaint of stiffness in the morning lasts for about 2 hours, and the feeling of pain and stiffness disappears with movement ,redness and pain in the left eyes. There was synovial hypertrophy grade 3 in her left knee. She said his mother had psoriasis. She had no history of serious infectious disease in childhood. He had no

fever. There was no smoking or alcohol use. Lab test showed normochromic normocytic anemia (Hb 8.9 gm%) ,ESR-59 mm /30 min, Crp-29 mg/l , Rf-8.5 IU /ml ,ANA –negative ,Brucella G/M-negative ,HLA - B27-positive ,TSH-78.5 mIU /ml. Quantiferon gold-negativ



MRT results

Consultation was request from the ophthalmology department and the diagnosis was reported as Panuveitis. Steroid eye drops were started and she was referred to the rheumatology department for systemic treatment .We started the patient on Secukinumab 150 mg /week ,Meloxicam 15 mg /day ,Vit D 50000 IU/week ,Calcium ,PPI 40 mg during 2 month ago. The Endocrine department diagnosed Hashimoto , Eutirox 150 mkg /day as treatment.

Conclusion

I am sharing with you the the control results after 2 months. During eye control ,his vision was 70 % better .There was no complains of pain or redness. ESR-15 mm /30 min ,Crp-4,8 mg /l ,Rf-8.5 IU /ml ,ALT-17.7 U /L ,AST-15.7 ,TSH-5.2. Patient felt better. There was no knee pain and

swelling , back pain or stiffness in the mornings. The patient was advised to continue her rheumatological treatment and swim 3 days a week .AxSpA, comprising r-axSpA and nr-axSpA, covers a whole spectrum of disease with different courses. Therapy with bDMARDs should be considered for patients who are refractory to first-line NSAIDs. TNF and IL-17A inhibition were shown to be efficacious in patients whose disease is not adequately controlled by NSAIDs. This clinical results showed us that Secukinumab also helps improve eye symptoms

Əlavə məlumatlar.**Müəlliflərin töhfələri.**

Konsepsiya və dizayn, Məlumatların əldə edilməsi, təhlili və ya təfsir, Əlyazmanın tərtibi, Əlyazmanın mühüm intellektual məzmun üçün tənqidi təftişi, Statistik təhlil, Məlumatların idarəedilməsi, Araşdırma, Əldə edilmiş dəstək, maliyyə və nəzarət: bütün müəlliflər bərabər qaydada. Müəlliflər yekun əlyazmanı oxuyub və təsdiq edib.

Maliyyələşdirmə.

Məqalənin hazırlanması məqsədilə aparılan təhlil və araşdırmalar üçün heç bir kənar maliyyə əldə edilməmişdir. Heç bir digər qurum və ya sponsor təşkilatlararasıdırmanın və ya tədqiqatın və ya təhlilin dizaynı və aparılmasında; məlumatların toplanması, idarə edilməsi, təhlili, məlumatların təfsirində, habelə əlyazmanın hazırlanması, nəzərdən keçirilməsi və ya təsdiqində heç bir rola malik olmayıb; əlyazmanın nəşrə təqdim edilməsi haqqında qərarların verilməsində iştirak etməmişdir.

Məlumat və materialların əlçatanlığı.

Təhlil zamanı istifadə olunan və/yaxud təhlil edilən məlumatlar (datalar) müəlliflərə və ya jurnalın redaksiyasına müraciət etməklə əldə edilə bilər.

Bəyannamələr.**Etik Komitənin icazəsi və məlumatlı razılıq.**

Hər bir iştirakçıdan yazılı və ya uyğun olduqda şəfahi məlumatlı razılıq alınıb. Etik Komitə (JAP, Azərbaycan) bu təhlili təsdiq edib.

Maraqların toqquşması.

Müəllif(lər) hər hansı maraqların toqquşmasını bəyan etməyiblər.

Müəlliflərə dair təfərrüatlar.

1. Head of Rheumatology Department

Göndərilib: 20 iyun 2024-ci il. **Qəbul edilib:** 21 iyun 2024-ci il. **Elektron nəşr** 24 iyun 2024-ci il.

Sistem Qırmızıqurd Eşənəyi (SLE) – refraktərtrombositopeniya:

Ş. Hادیeva¹

Giriş: Naməlum etiologiyalı, hüceyrə nüvəsinə qarşı autoantitellərin kontrolsuz hiperproduksiyası ilə xarakterizə olunan autoimmun xəstəlikdir. Kontrol altına alınmayan xəstəlik aktivliyi ağırlaşmalara, ağırlaşmalar isə həyatı təhlükələrə gətirib çıxarır. Hematoloji dəyişikliklər SLE zamanı ən çox rast gəlinən ciddi ağırlaşmalardır. SLE xəstələrinin 20-25% də trombositopeniya aşkar edilir və əsasən xəstəlik aktivliyi ilə paraleldir. Bu xəstəlik zamanı trombositopeniya birincili və ikincili olaraq təzahür edir. İkincili trombositopeniya istifadə olunan dərmanlara və interkurent infeksiyaya, birincili isə trombositlərə qarşı autoantitellərinin kontrolsuz sintezinə bağlıdır.

Giriş: Naməlum etiologiyalı, hüceyrə nüvəsinə qarşı autoantitellərin kontrolsuz hiperproduksiyası ilə xarakterizə olunan autoimmun xəstəlikdir. Kontrol altına alınmayan xəstəlik aktivliyi ağırlaşmalara, ağırlaşmalar isə həyatı təhlükələrə gətirib çıxarır. Hematoloji dəyişikliklər SLE zamanı ən çox rast gəlinən ciddi ağırlaşmalardır. SLE xəstələrinin 20-25% də trombositopeniya aşkar edilir və əsasən xəstəlik aktivliyi ilə paraleldir.

Bu xəstəlik zamanı trombositopeniya birincili və ikincili olaraq təzahür edir. İkincili trombositopeniya istifadə olunan dərmanlara və interkurent infeksiyaya, birincili isə trombositlərə qarşı autoantitellərinin kontrolsuz sintezinə bağlıdır.

Məqsəd: kortikosteroid və immunosupressiv terapiya ilə kontrol altına alınmayan xəstənin müalicəsində Rituximabın effektivliyini nümayiş etdirmək.

Klinik hal: 24 yaşında qadın xəstə, diş əti qanaxması və bədən mütəlif hissələrində tez-tez göyermələrin olması şikayəti ilə hematologiya poliklinikasına müraciyyət edir. Aparılan müayinələr nəticəsində: hemoqramda: PLT–18.000 K/ul, EÇS -38 mm/s, CRP-12, ANA–1/1106 (anti-sentriol bənzəri boyama izləndi). Bu analizlər üzərindən revmatologun konsultasiyası tələb edildi. Müayinə əsnasında xəstədə uzun müddət

Yazışma üçün əlaqə:

Ş. Hادیeva¹

1. Milli Hematologiya və
Transfuziologiya mərkəzi. Bakı,
Azərbaycan
email: phd.shahla.hadiyeva@gmail.com



sürən fotosensibilizasiya, Reyno sindromu və artralgiya aşkar edilmişdir. Əlavə müayinələr nəticəsində anti-dsDNT-450IU/ml, C3-57mq/dl, C4 – 5.1mg/dl, ENA paneldə-anti-ENASm – pozitif (++) , anti-ENA RNP/Sm – pozitif (+++), periferik yaymada PLT–9000 k/ul, EÇS – 64 mm/sgörüldü. Xəstə SLE yə bağlı trombositopeniya olaraq dəyərləndirildi. Xəstəyə 0,5 mq/kq/gün metilprednizalon, 400 mq/gün hydrochloroquine, 150mq/gün azotioprin təyin olundu. 1 ay sonra müayinədə PLT-80-90000/ul yüksəldi. Bunun nəticəsində steroidin dozası azaldıldı, lakin bir müddət sonra xəstənin sol gözündə ciddi qansızma, müayinədə trombositlər 5000k/ul düşdü. Xəstəyə 3 gün 1000mq/gün puls terapiya təyin olundu, davamı olaraqda 1mq/kq/gün steroid, 400 mq/gün hydrochloroquine, azotiopurin-4g/günlük CellCept ilə dəyişdirildi. Bu müalicə ilə trombositlər – 50000-60000 yüksəldi, steroid dozu azaldığında isə 27.000 düşdü. Müalicənin 2-ci ayında yenidən qızdırmanın galxması, öskürək, vaginal ganaxma ilə həkimə müraciyyət etdi. Yapılan periferik yaymada trombosit 3000 oldu. Torax KTə (hər iki ağciyərin parenximasında – buzlu şüşə görüntüsü). Xəstənin steroid dozu yenidən 1mg/kg/gün yüksəldildi, 400 mq/gün hydrochloroquine, 4g/günlük CellCept davam etdirilərək, 5 gün intravenoz İmmunglobulin tətbiq edildi. Trombositlər – 90000 qədər yüksəldi. Qısa sürə sonra xəstə şiddətli epistaksis və vaginal qanama ilə yenidən həkimə müraciyyət etdi. Xəstənin müalicəsinə Siklofosfamid əlavə olunması düşünüldü, lakin xəstə və yaxınları terapiyanı qəbul etmədi. Xəstədə hemogramda trombositləri 3000 oldu. Xəstə aparılan müalicəyə cavab vermədiyi üçün, Rituksimab 1000 mg/gün 15 gündən bir 2 dəfə təyin olundu. 1 ay sonra kontrolde PLT – 240000 saplandı. Xəstə bu gün

Rituksimab terapiyasının 5-ci ayında və PLT dəyəri 180000-dir.

Açar sözlər: Sistem qırmızıqurd eşənəyi, trombositopeniya, Rituksimab

Əlavə məlumatlar.

Müəlliflərin töhfələri.

Konsepsiya və dizayn, Məlumatların əldə edilməsi, təhlili və ya təfsir, Əlyazmanın tərtibi, Əlyazmanın mühüm intellektual məzmun üçün tənqidi təftişi, Statistik təhlil, Məlumatların idarəedilməsi, Araşdırma, Əldə edilmiş dəstək, maliyyə və nəzarət: bütün müəlliflər bərabər qaydada. Müəlliflər yekun əlyazmanı oxuyub və təsdiq edib.

Maliyyələşdirmə.

Məqalənin hazırlanması məqsədilə aparılan təhlil və araşdırmalar üçün heç bir kənar maliyyə əldə edilməmişdir. Heç bir digər qurum və ya sponsor təşkilatlararasıdırmanın və ya tədqiqatın və ya təhlilin dizaynı və aparılmasında; məlumatların toplanması, idarə edilməsi, təhlili, məlumatların təfsirində, habelə əlyazmanın hazırlanması, nəzərdən keçirilməsi və ya təsdiqində heç bir rola malik olmayıb; əlyazmanın nəşrə təqdim edilməsi haqqında qərarların verilməsində iştirak etməmişdir.

Məlumat və materialların əlçatanlığı.

Təhlil zamanı istifadə olunan və/yaxud təhlil edilən məlumatlar (datalar) müəlliflərə və ya jurnalın redaksiyasına müraciət etməklə əldə edilə bilər.

Bəyannamələr.

Etik Komitənin icazəsi və məlumatlı razılıq.

Hər bir iştirakçıdan yazılı və ya uyğun olduqda şifahi məlumatlı razılıq alınıb. Etik Komitə (JRİ, Azərbaycan) bu təhlili təsdiq edib.

Maraqların toqquşması.

Müəllif(lər) hər hansı maraqların toqquşmasını bəyan etməyiblər.

Müəlliflərə dair təfərrüatlar.

1. Milli Hematologiya və Transfuziologiya mərkəzi. Bakı, Azərbaycan

Göndərilib: 20 iyun 2024-ci il. **Qəbul edilib:** 21 iyun 2024-ci il. **Elektron nəşr** 24 iyun 2024-ci il.

KLİNİKİ MÜŞAHİDƏLƏR

AÇIQ GİRİŞ (OPEN ACCESS)

Talassemiyalı xəstədə seroneqativ revmatoid artritin diaqnostikası:

Ş. Hadiyeva¹, T. Əhmədova¹, N.Verdiyeva¹

Talassemiya dünyada vərəgionda tez-tezrast gələn, genetik defekt nəticəsində hemoqlobin sintezinin pozulması ilə xarakterizə olunan irsi xəstəlikdir. Birincili anemiya, vit D çatmamazlığı xəstəliyin gedişində osteoporozun inkişafına və bununla əlaqəli dayaq-hərəkət sisteminin müxtəlif patologiyalarına gətirir. Eyni zamanda revmatoid artrit dünyada və ölkəmizdə ən çox rast gəlinən eroziv-destruktiv zədələnmələrlə müşahidə olunan revmatik xəstəlikdir. Bir çox hallarda talassemiya xəstəliyi ilə yanaşı gedən revmatik xəstəliklərin ilkin əlamətləri yuxarda sadalan simptomlarla qarışdırılır və müalicə gecikdirildiyi üçün müxtəlif ağırlaşmalara səbəb olur.

Məqsəd : Talassemiyalı xəstələrdə revmatoid artritin klinik gedişatını öyrənilməsi və idarə olunması.

Talassemiya dünyada vərəgionda tez-tezrast gələn, genetik defekt nəticəsində hemoqlobin sintezinin pozulması ilə xarakterizə olunan irsi xəstəlikdir. Birincili anemiya, vit D çatmamazlığı xəstəliyin gedişində osteoporozun inkişafına və bununla əlaqəli dayaq-hərəkət sisteminin müxtəlif patologiyalarına gətirir. Eyni zamanda revmatoid artrit dünyada və ölkəmizdə ən çox rast gəlinən eroziv-destruktiv zədələnmələrlə müşahidə olunan

revmatik xəstəlikdir. Bir çox hallarda talassemiya xəstəliyi ilə yanaşı gedən revmatik xəstəliklərin ilkin əlamətləri yuxarda sadalan simptomlarla qarışdırılır və müalicə gecikdirildiyi üçün müxtəlif ağırlaşmalara səbəb olur.

Məqsəd : Talassemiyalı xəstələrdə revmatoid artritin klinik gedişatını öyrənilməsi və idarə olunması.

Klinik hal: 30 yaşında, kişi olan xəstə. Uşaqlıqdan beta-talassemiya diaqnozu təsdiqlənmiş, davamlı hematransfuziya olunması təyin olunmuşdur, lakin o, uzun illərdir ancaq vəziyyəti ağırlaşandan sonra hematransfuziyaya gəlib. Son 1-2 il ərzində hematoloqun təkidi ilə ayda 1və ya 2 dəfə ardıcıl hematransfuziyaya qəbul etmişdir. Müvafiq müalicəyə riayət etmədiyi səbəbindən xəstədə ciddi osteoporoz formalaşmış oynaq ağrıları ilə müşahidə olunur. Ağrıların artmasına baxmayaraq xəstə buna əhəmiyyət verməmiş, əvvəllər

Yazışma üçün əlaqə:

Ş. Hadiyeva¹, T. Əhmədova¹,
N.Verdiyeva¹

1. Milli Hematologiya və
Transfuziologiya mərkəzi.
Bakı, Azərbaycan



istifadə etdiyi bifosfanatlar, Vit D və iltihabələhinə ağrı kəsici dərmanlar qəbul etmiş lakin müsbət nəticə almamışdır. Laborator analizlərin nəticəsi: EÇS – 8 mm/s, CRP – 3 mq/l, RF – neqativ. Bu analizlər nəticəsində ağrıların gan azlığı və osteoporozla əlaqəli olduğu ehtimal olunur. Ağrılar artıqda xəstərevmatoloqa göndərilir və müayinə edildikdə ağrıları əvvəlkindən fərgli olaraq hərəkət zamanı deyil, istirahət etdikdə, gecə və əsasən səhər saatlarında şiddətli olduğu müəyyənləşdirilir, səhər buxovlanması günün birinci yarısına gədər davam edir. Obyektiv müayinədə hər iki əlin xırda oynaqı, hər iki mil-bilək, sol dirsək, sağ diz, hər iki ayağ biləyi palpasiya zamanı ağrıdır. Mil-bilək və sağ diz oynaqında aktiv sinovit var. Hər iki dirsəkdə dərialtı nahiyədə kiçik ölçülü, ağrısız düyünlər var. Laborator müayinələr nəticəsində RF- neqativ, anti-CCP – 276.1U/ml; EÇS – 14 mm/s, CRP – 8 mq/l. Rentqen: hər iki əlin mil-bilək, PİF və MKF oynaqlarında – oynaq ətrafı osteoporoz, oynaq yarığın daralması və çox saylı eroziyalar. Beləliklə xəstəyə “Revmatoid artrit” diaqnozu qoyuldu və müvafiq müalicəyə başlandı. Bir ay sonra xəstə müayinəyə gəldikdə şikayətləri azalmış, klinik və laborator göstəriciləri düzəlmiş, aktiv sinovit geyd edilmir.

Yekun: beləliklə, yuxarıda göstərilən klinik halın nəticələrinə əsasən, talassemialı xəstələrdə dayaq-hərəkət sistemində şikayətlər olduğu halda, ola biləcək revmatoloji xəstəliklərin diaqnostikasını gecikdirməmək üçün, əsaslı müayinə vacibdir.

Əlavə məlumatlar.

Müəlliflərin töhfələri.

Konsepsiya və dizayn, Məlumatların əldə edilməsi, təhlili və ya təfsir, Əlyazmanın tərtibi, Əlyazmanın mühüm intellektual məzmun üçün tənqidi təftişi, Statistik təhlil, Məlumatların idarəedilməsi, Araşdırma, Əldə edilmiş dəstək, maliyyə və nəzarət: bütün müəlliflər bərabər qaydada. Müəlliflər yekun əlyazmanı oxuyub və təsdiq edib.

Maliyyələşdirmə.

Məqalənin hazırlanması məqsədilə aparılan təhlil və araşdırmalar üçün heç bir kənar maliyyə əldə edilməmişdir. Heç bir digər qurum və ya sponsor təşkilatlararasıdırmanın və ya tədqiqatın və ya təhlilin dizaynı və aparılmasında; məlumatların toplanması, idarə edilməsi, təhlili, məlumatların təfsirində, habelə əlyazmanın hazırlanması, nəzərdən keçirilməsi və ya təsdiqində heç bir rola malik olmayıb; əlyazmanın nəşrə təqdim edilməsi haqqında qərarların verilməsində iştirak etməmişdir.

Məlumat və materialların əlçatanlığı.

Təhlil zamanı istifadə olunan və/yaxud təhlil edilən məlumatlar (datalar) müəlliflərə və ya jurnalın redaksiyasına müraciət etməklə əldə edilə bilər.

Bəyannamələr.

Etik Komitənin icazəsi və məlumatlı razılıq.

Hər bir iştirakçıdan yazılı və ya uyğun olduqda şifahi məlumatlı razılıq alınıb. Etik Komitə (JAP, Azərbaycan) bu təhlili təsdiq edib.

Maraqların toqquşması.

Müəllif(lər) hər hansı maraqların toqquşmasını bəyan etməyiblər.

Müəlliflərə dair təfərrüatlar.

1. Milli Hematologiya və Transfuziologiya mərkəzi. Bakı, Azərbaycan

Göndərilib: 20 iyun 2024-ci il. **Qəbul edilib:** 21 iyun 2024-ci il. **Elektron nəşr** 24 iyun 2024-ci il.

KLİNİKİ HAL

AÇIQ GİRİŞ (OPEN ACCESS)

Rekküren serozit ve MAS birlikteliyi autoimmun hastalıkları yoksa tesadüf mü?

A. Aliyeva¹, L. Gülmammedova¹, Özgür kasapçopur²

13 yaşlı kız hasta uzamış ateş, öksürük ,halsizlik, solunum sıkıntısı ,nefes alma zamanı göğüs ağrısı , kaslarda ağrı ve güçsüzlük şikayeti ile poliklinike başvurdu.

Hastanın öyküsünden yakınmaların ikinci kez tekrar etdiyini ve 1 ay önce ÜSYE sonrası bu şikayetlerin olduğu antibiotik ve dexametasone tedavisinden sonra gerilediyi bildirildi. Bu dönem bakılan tetkiklerinde eritrosit sedimentasyon hızı (ESR) ve C – reaktif protein (CRP) yüksek saptanmış.

Polikliniğimizde bakılan fizik müayinede vücut sıcaklığı 38.5 0C, boy 145 cm, ağırlı 40 kg olup, kalp tepe atımı 100 atım/dk, solunum sayı 25/dk idi. Ouskültasyon zamanı solunum seslerinin derinleştiği ,palpasyon zamanı karında ağrının olması ve bu şikayetlerin önceki atakda olması tekrarlanan serozit olasılığını düşündürdüğü için hastadan labaratuvar ve görüntüleme istenildi.

Olgu sunumu:

13 yaşlı kız hasta uzamış ateş, öksürük ,halsizlik, solunum sıkıntısı ,nefes alma zamanı göğüs ağrısı , kaslarda ağrı ve güçsüzlük şikayeti ile poliklinike başvurdu. Hastanın öyküsünden yakınmaların ikinci kez tekrar etdiyini ve 1 ay önce ÜSYE sonrası bu şikayetlerin olduğu antibiotik ve dexametasone tedavisinden sonra gerilediyi bildirildi. Bu dönem bakılan

tetkiklerinde eritrosit sedimentasyon hızı (ESR) ve C – reaktif protein (CRP) yüksek saptanmış.

Polikliniğimizde bakılan fizik müayinede vücut sıcaklığı 38.5 0C, boy 145 cm, ağırlı 40 kg olup, kalp tepe atımı 100 atım/dk, solunum sayı 25/dk idi. Ouskültasyon zamanı solunum seslerinin derinleştiği ,palpasyon zamanı karında ağrının olması ve bu şikayetlerin önceki atakda olması tekrarlanan serozit olasılığını düşündürdüğü için hastadan labaratuvar ve görüntüleme istenildi.

Laboratuvar incelemesinde WBC-4.11*10³/l , RBC -2.49*10⁶/l, HGB-8.8g/l, HCT-26.4%, PLT-148000, CRP-88İU/ml, ESR-110mm/saat, ferritin -7840 ng/ml, LDH -1520U/L, CK-15U/L, Trigliserid-180.63mg/dl, Albumin -37.1 g/l,

Yazışma için elaqe:

A. Aliyeva¹, L. Gülmammedova¹,
Özgür kasapçopur²

1. Azərbaycan Pediatri Eğıtim

Araşdırma Hastanesi ,Bakü

,Azerbaycan

2. İstanbul Üniversitesi

Cerrahpaşa Tıp Fakóltesi, Çocuk

Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul,

Türkiye



© JRİ and The Author(s) 2023. **Open Access** This article is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License, which permits use, sharing, adaptation, distribution and reproduction in any medium or format, as long as you give appropriate credit to the original author(s) and the source, provide a link to the Creative Commons licence, and indicate if changes were made. The images or other third party material in this article are included in the article's Creative Commons licence, unless indicated otherwise in credit to the material. If material is not included in the article's Creative Commons licence and you intend to reuse it is not permitted by statutory regulation or exceeds the permitted use, you will need to obtain permission directly from the copyright holder. To view a copy of this licence, visit <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>.

ALT-78U/L, AST-55U/L, PCT-0.31 ng/ml, Total Bilirubin – 0.6mg/dl, direkt bilirubin – 0.39mg/dl, indirekt bilirubin – 0.21 mg/dl, d-dimer -600ng/ml , C3 komplement - 73mg/dl, C4 komplement -13.1mg/dl, direkt Coombs – pozitif, ANA- negatif, Anti-DsDNA -negativ, RF-18.5 IU/ml saptandı. Abdomen USG- Hafif HSM, 300cc sebest sıvı izlendi.

Akciğer Grafisinde bilateral plörit izlendi. Hasta hematolojiye danışıldı, kemik iliği bakıldı hematolojik hastalık inkar edildi. Enfeksiyon bölümlerine danışıldı ve enfeksiyon hastalıklar ekarte edildikten sonra hastaya tedavi başlandı.

Hastaya 3 gün süre ile metilprednizolon (30mg/kg/gün- total 1gr) pulse verildikten sonra 2mg/kg/tek doz olarak tedaviye devam edildi.

Sistemik JİA ön tanısı ile siklosporin A tedaviye eklendi.

Hastanın şikayetleri gerilediği ve labartuvar verilerin düzelmesi ile hasta steroid dozu azaltılarak eve taburcu olundu ve rutin kontrolleri devam ettirilmesine rağmen 1 ay sonra aynı şikayetlerle hasta polikliniğe başvurduğunda hastaya bu sefer steroid tedavisi ile beraber kolşisin ve anakinra tedavisi eklendi. Anakinra tedavisi altında kliniki ve labaratuvar iyileşme gösteren hastada Anakinranın ailenin kendi imkanlarıyla temin etmekte olması ve ilerleyen zaman sürecinde maddisel açıdan ailenin temin etme imkanının olmaması yüzünden tedavinin kesilmesi zorunda kaldığı için tedavi yarım bırakıldı.

Anakinra tedavisinin kesilmesi üzerine hastada 3 kez aynı şikayetler atak tarzında- uzamış ateş, halsizlik, kas ağrısı, güçsüzlük, nefes alırken göğüsde batma şikayetleri tekrar etti ve bakılan labaratuvar sonuçlar her defasında kemik iliği baskılanması ,akut faz, ferritin ,ldh yüksüklüğü ile sebahet ettiği için her defasında hasta servise yatırılarak tedavi edildi, tedaviye steroid ve anakinra ile kısa süreli devam etdirildi.

Tekrarlayan atak sayısı şikayetler, görüntüleme ve labaratuvar yanıtları tablo 1 de gösterilmiştir. Hasta son ataktan sonra stabil.

Sonuç:

Bu tür yakınmaları olan hastalarda fizik müayine , labaratuvar, görüntüleme tanının netleşmesinde yetmemekte ve genetik tetiklerin istenmesi gerekmektedir. Bu zaman sürecinde tedavi zamanı steroidlerle birlikte biolojik ilaçlara gerek duyulmaktadır. Sağlık sigortası henüz olgunlaşmamış ülkelerde ilaçların aileler tarafından kendi imkanlarıyla temin edilme zorundallığı ve askeri ücretlerle geçiren ailelerin bu gibi maliyeti yüksek ilaçları alma imkanları çok kısıtlı olduğundan bu tür zor vakaları daha da zorlaştırmaktadır. MEFV gen negatif olan hastada, Anti İL-1 antogonisti -ANAKİNRA yanıtı olduğu ön görülerek Otoinflamatuvar panel istendi ve yanıtı beklenmektedir.

	1.ATAK 06.05.2022	2.ATAK 18.07.2022	3.ATAK 01.11.2022	4.ATAK 01.06.2023	5.ATAK 08.02.2024
WBC (103/l)	5.12	3	6.39	3.27	1.84
HB (g/dl)	8.3	6.6	11.2	9	8.1
HCT %	25.1	22.1	34.7	29.2	24
PLT	173000	164000	188000	83000	156000
RBC (106/l)	3.10	2.49	3.3	3.46	3.1
CRP (mg /l)	49	39.5	81.6	95.6	155.28

ESR (mm/saat)	45	40	75	22	60
ALT (U/L)	68.3	41.79	95	23	23
AST (U/L)	155.4	98.38	101	38.4	101.5
LDH (U/L)	1778.2	1520	450	750	365
CK (U/L)	58	31	31	60	56
FERRITIN (ng/ml)	7549	1560	1100	4938	7020
D-DIMER (mg/l)	5.59	1.1	2.1	1.8	3.5
TRIGLISERID (mg/dl)	180.63	95.13	244	120	256
Uzamış ateş	25 gün	10 gün	7 gün	11 gün	10 gün
Göğüs ağrısı	+	-	+	-	+
Kas ağrısı	+	+	-	+	-
Pulse terapi (max 1gr)	+	-	-	+	+
Anakinra		+	+	+	+
Metilprednizolon 2mg/kg/doz	+	+	+	+	+
Kolşisin	-	+	+	+	+
ivig	-	-	-	-	+
Siklosporin a	+	+	-	-	-
Antibiotik	+	+	+	+	+
Plörit	Bilateral 200cc sıvı	Minimal maye	Bilateral minimal sıvı	Bilateral minimal sıvı	Bilateral orta miktar sıvı
Perikardit	minimal	-	-	minimal	minimal
Peritonit	Küçük pelviste minimal	Minimal sıvı	Minimal sıvı	-	Minimal sıvı
RF(IU/ml)	10.1	18.5	15	13	11

Əlavə məlumatlar.

Müəlliflərin töhfələri.

Konsepsiya və dizayn, Məlumatların əldə edilməsi, təhlili və ya təfsir, Əlyazmanın tərtibi, Əlyazmanın mühüm intellektual məzmun üçün tənqidi təftişi, Statistik təhlil, Məlumatların idarəedilməsi, Araşdırma, Əldə edilmiş dəstək, maliyyə və nəzarət: bütün müəlliflər bərabər qaydada. Müəlliflər yekun əlyazmanı oxuyub və təsdiq edib.

Maliyyələşdirmə.

Məqalənin hazırlanması məqsədilə aparılan təhlil və araşdırmalar üçün heç bir kənar maliyyə əldə edilməmişdir. Heç bir digər qurum və ya sponsor təşkilatlararasıdırmanın və ya tədqiqatın və ya təhlilin dizaynı və aparılmasında; məlumatların toplanması, idarə edilməsi, təhlili, məlumatların təfsirində, habelə əlyazmanın hazırlanması, nəzərdən keçirilməsi və ya təsdiqində heç bir rola malik olmayıb; əlyazmanın nəşrə təqdim edilməsi haqqında qərarların verilməsində iştirak etməmişdir.

Məlumat və materialların əlçatanlığı.

Təhlil zamanı istifadə olunan və/yaxud təhlil edilən məlumatlar (datalar) müəlliflərə və ya jurnalın redaksiyasına müraciət etməklə əldə edilə bilər.

Bəyannamələr.

Etik Komitənin icazəsi və məlumatlı razılıq.

Hər bir iştirakçıdan yazılı və ya uyğun olduqda şifahi məlumatlı razılıq alınıb. Etik Komitə (JRİ, Azərbaycan) bu təhlili təsdiq edib.

Maraqların toqquşması.

Müəllif(lər) hər hansı maraqların toqquşmasını bəyan etməyiblər.

Müəlliflərə dair təfərrüatlar.

1. Azərbaycan Pediatri Eğitim Araşdırma Hastanesi
,Bakü , Azərbaycan 2. İstanbul Üniversitesi
Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim
Dalı, İstanbul, Türkiye

Göndərilib: 20 iyun 2024-ci il. **Qəbul edilib:** 21 iyun
2024-ci il. **Elektron nəşr** 24 iyun 2024-ci il.