

Bölüm 32

KARIN AĞRISININ NADİR SEBEPLERİ

Kenan ÇADIRCI³⁴

GİRİŞ

Bir klinisyenin günlük pratiğinde çözmesi gereken önemli bir problem olarak karşısına çıkan karın ağrısı şikayetinin daha nadir ve önemli nedenleri arasında yer alan porfirialar, kurşun zehirlenmesi ve herediter anjioödem (C1 inhibitör eksikliği) başlıklarından bu bölümde bahsedeceğiz.

Porfirialar

Porfirialar, çok sık olarak karşılaştığımız bir hastalık grubu olmasada, klinik bulgularının birden fazla branşı ilgilendiren, multisistemik ve nonspesifik olması, bu sebeple birden fazla klinik durum ile karışabilmesi nedeni ile önemlidirler. Tüm bu sebeplerden dolayı klinisyenler tarafından iyi bilinmesi gereken bir grup hastalığı temsil eder.

Tanım Porfirialar, “hem” biyosentezinde görevli enzimlerin herediter veya akkiz eksiklikleri sonucu ortaya çıkan metabolik bozukluklara bağlı bir grup hastalık tablosudur.

Her porfiria türü, hem biyosentezde görevli spesifik bir enzimin aktivitesinin azalmasından ve ara maddelerin birikmesinden kaynaklanır. Azalmış enzim aktivitesi, her porfiririaya özgü çeşitli nörolojik ve/veya fotokutanöz semptomlardan sorumlu olan toksik öncüllerin ve porfirinlerin aşırı üretilmesine ve artmasına neden olur. Her porfiriada, bu maddelerin plazma, eritrositler, idrar ve dışkıdaki farklı paternleri, klinik gözlemlerin altında yatan metabolik kusurun tanınması için temel oluşturur (1,2).

Biyokimyasal Temeli Hem, hemoglobin molekülü içerisinde oksijen taşınmasında görevli bir demir porfirin molekülüdür.

³⁴ Uzman Doktor Sağlık Bilimleri Üniversitesi Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları Kliniği, doktorcadirci@hotmail.com

tedavisi ve anjiyoödem ataklarının (östrojenler, anjiyotensin-dönüştüren enzim inhibitörleri, diğerleri) şiddetini veya sıklığını kötüleştirebilecek ilaçlardan kaçınma sayılabilir.

Akut anjiyoödem atağını tedavi etmek için kullanılabilecek seçenekler arasında plazmadan türetilmiş C1INH konsantresi (insan), rekombinant C1INH konsantresi (insan), icatibant (selektif bradikinin-2 reseptör antagonisti), ecallantide (plazma kallikrein inhibitörü) ve plazma bulunur (24). Profilksasid ise plazma kallikreine karşı geliştirilen monoklonal antikör olan Lanadelumab FDA tarafından 2018 de onaylanmıştır (25).

SONUÇ

Karın ağrısı ile başvuran bir hastanın,anamnez ve fizik muayenesinin sadece abdominal bölge ile sınırlandırılmaması, hastanın sistemik olarak sorgulanması, soygecmisinin öğrenilmesi ve yine sistemik fizik muayenesinin yapılması, nadir ve önemli bazı karın ağrısı sebeplerini atlamamak için bir klinisyenin unutmaması gereken önemli noktaları teşkil etmektedir.

Anahtar kelimeler :Hepatik porfiria, eritropoietik porfiria, kurşun zehirlenmesi, herediter anjiyoödem, C1 inhibitor yetmezliği

KAYNAKLAR

1. Phillips JD. Heme biosynthesis and the porphyrias. *Mol Genet Metab.* 2019. pii: S1096-7192(18)30586-9. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.04.008. [Epub ahead of print]
2. Szlendak U, Bykowska K, Lipniacka A. Clinical, biochemical and molecular characteristics of the main types of porphyria. *Adv Clin Exp Med.* 2016;25(2):361-368. doi: 10.17219/acem/58955.
3. Murray RK, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW.(1996). *Harper's biochemistry.* Nurten DİKMEN, Tuncay ÖZGÜNEN. İstanbul, Barış Kitabevi.
4. Shah KM, Karagir A, Adaki S. Congenital erythropoietic porphyria or Günther's disease along with a rare mandibular adenomatoid odontogenic tumor. *J Indian Acad Oral Med Radiol* 2016; 28:34-38
5. Rigor J, Pinto SA, Martins-Mendes D. Porphyrias: A clinically based approach. *Eur J Intern Med.* 2019; 67: 24-29 Jun 27. pii: S0953-6205(19)30212-2. doi: 10.1016/j.ejim.2019.06.014. [Epub ahead of print]
6. Ramanujam VM, Anderson KE. Porphyria diagnostics-part 1: a brief overview of the porphyrias. *Curr Protoc Hum Genet.* 2015; 86:17.20.1-26. doi: 10.1002/0471142905.hg1720s86.
7. Edel Y, Mamet R. Porphyria: what is it and who should be evaluated? *Rambam Maimonides Med J* 2018.19;9 (2). doi: 10.5041/ RMMJ. 10333
8. Besur S, Schmeltzer P, Bonkovsky HL. Acute porphyrias. *J Emerg Med* 2015; 49: 305-312
9. Wang B, Bissell DM. Hereditary Coproporphyrinemia. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019.2012 Dec 13 [updated 2018 Nov 8].(20/07/2019 tarihinde [https:// www. ncbi. nlm. nih. Gov /pubmed /23236641](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23236641) adresinden ulaşılmıştır.)

10. Singal AK. Porphyria cutanea tarda: Recent update. *Mol Genet Metab.* 2019 Jan 18. pii: S1096-7192(18)30579-1. doi: 10.1016/j.yimgme.2019.01.004. [Epub ahead of print]
11. Needleman HL (1999). History of lead poisoning in the world. In: *Lead poisoning prevention and treatment: implementing a national program in developing countries.* George AM (ed.). The George Foundation, Bangalore, India
12. Dündar Y, Aslan R. Yaşamı kuşatan ağır metal kurşunun etkileri. *Kocatepe Tıp Dergisi* 2005.6(2): 1-5
13. World Health Organisation. Lead poisoning and health.(20/07/29019 tarihinde <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/lead-poisoning-and-health> adresinden ulaşılmıştır.)
14. Vossoughinia H, Poukrakbar A, Esfandiari S, et al. Severe abdominal pain caused by lead toxicity without response to oral chelators: a case report. *Middle East J Dig Dis.* 2016 Jan;8(1):67-72. doi: 10.15171/mejdd.2016.10.
15. D'souza HS, Dsouza SA, Menezes G, et al. Diagnosis, evaluation, and treatment of lead poisoning in general population. *Indian J Clin Biochem.* 2011;26(2):197–201. doi:10.1007/s12291-011-0122-6
16. Mărginean CO, Meliț LE, Moldovan H, et al. Lead poisoning in a 16-year-old girl: a case report and a review of the literature (CARE compliant). *Medicine (Baltimore).* 2016;95(38):e4916. doi:10.1097/MD.00000000000004916
17. Wani AL, Ara A, Usmani JA. Lead toxicity: a review. *Interdiscip Toxicol.* 2015;8(2):55–64. doi:10.1515/intox-2015-0009
18. Gerstner G, Bernardo J. Secondary lead poisoning a projectile housed in the human body. *Colomb Med* 2012, 43: 230-234
19. Flora G, Gupta D, Tiwari A. Toxicity of lead: A review with recent updates. *Interdiscip Toxicol.* 2012;5(2):47–58. doi:10.2478/v10102-012-0009-2
20. Bustamante ND, Macias-Konstantopoulos WL. Retained Lumbar Bullet: A Case Report of Chronic Lead Toxicity and Review of the Literature. *J Emerg Med.* 2016;51(1):45-49. doi: 10.1016/j.jemermed.2016.02.025. Epub 2016 Apr 9.
21. van 't Klooster CC, Uil JJ, van der Leeuw J, Eppens EF, et al. Unusual cause of abdominal pain and anemia. *Clin Chem.* 2017 Dec;63(12):1806-1809. doi: 10.1373/clinchem.2016.267823.
22. Frank MM, Zuraw B, Banerji A, et al. US Hereditary Angioedema Association Medical Advisory Board. Management of Children With Hereditary Angioedema Due to C1 Inhibitor Deficiency. *Pediatrics.* 2016 Nov;138(5). pii: e20160575.
23. Cicardi M, Zuraw B. Hereditary angioedema (due to C1 inhibitor deficiency): General care and long-term prophylaxis. (22/07/2019 tarihinde <https://www.uptodate.com/contents/hereditary-angioedema-due-to-c1-inhibitor-deficiency-general-care-and-long-term-prophylaxis> adresinden ulaşılmıştır.)
24. Riedl M. Hereditary angioedema therapy: kallikrein inhibition and bradykinin receptor antagonism. *World Allergy Organ J.* 2010 Sep;3(9 Suppl):S34-8. doi: 10.1097/WOX.0b013e3181f20dbc.
25. Busse PJ, Farkas H, Banerji A, et al. Lanadelumab for the prophylactic treatment of hereditary angioedema with C1 inhibitor deficiency: A review of preclinical and phase I studies. *BioDrugs.* 2019;33(1):33–43. doi:10.1007/s40259-018-0325-y