



ACİL TIPTA NADİR HASTALIKLAR ve GENETİK KÖKENLİ KOMPLİKASYONLAR

Uz. Dr. Mehmet YİĞİT
Sağlık Bilimleri Üniversitesi
Haseki SUAM Acil Tıp Kliniği

SUNUM PLANI

- TANIM
- ETİYOLOJİ
- PREVALANS
- ÜLKEMİZDE NADİR HASTALIKLAR
- ORPHANET
- ÖRNEKLER VE GENETİK KOMPLİKASYONLAR
- ACİL KILAVUZLARI

Parkinson ?????

Kuduz ?????

Marfan ?????

Lupus ?????

Graves ?????

TANIM

- DSÖ :Yetim / nadir hastalıkları o toplumda yaşayan (yerli) her 1000 kişiden % 0.65-1'ini etkileyen patolojik koşullar olarak tanımlar.
- AVRUPA : Prevalansı 1/2000'den az olan hastalıklar “NADİR HASTALIK” olarak tanımlanır.
- AVUSTRALYA : 2000'den daha az Avustralyalı hastayı etkileyen bir hastalıktır.
- HİNDİSTAN : 50.000'den daha az Hintli hastayı etkileyen bir hastalıktır.
- AMERİKA : 200.000'den daha az Amerikalı hastayı etkileyen bir hastalıktır.

TANIM

- Bu hastalıklar, ülkeden ülkeye değişik epidemiyolojik özellikler gösterebilirler de, her ülke için önemli bir toplumsal sağlık sorunu oluşturmaları ve özel nitelikte tanı tedavi izlem güçlüklerine yol açarlar.
- Bu nedenle, özel yaklaşım ve uygulamalara ihtiyaç duyan bu hastalıklar sık görülen hastalıklardan ayrı olarak ele alınmayı gerektirirler.

TANIM

- % 85-90'ı kronik, ciddi, hayatı tehdit eder.
- % 80'i genetik kökenlidir.
- Yaş grubuna göre etki eden birçok faktör mevcuttur.

(Multifaktöriyeldir)

- Tanı uzun yıllar alabilir.
- Tedaviler kesin değildir ve her zaman ulaşamaz.
- Maliyet yüksektir.

TANIM

- Sinir bozucu
- Zaman alıcı
- Mütevazî olmayı gerektirir.
- SORUN NE ???????????
- Nal SESLERİ.....

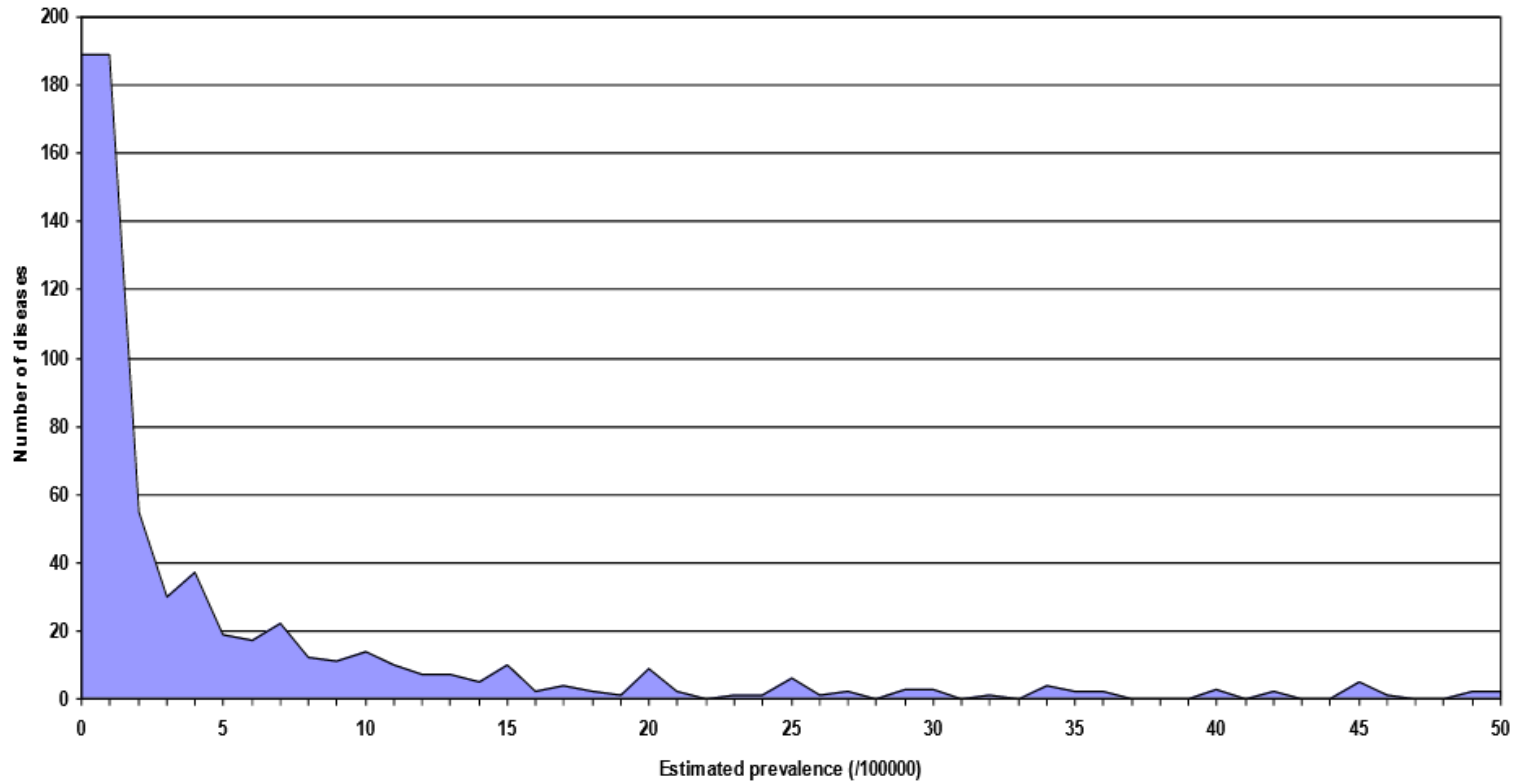
EVERYBODY | LIES

COVER.NET

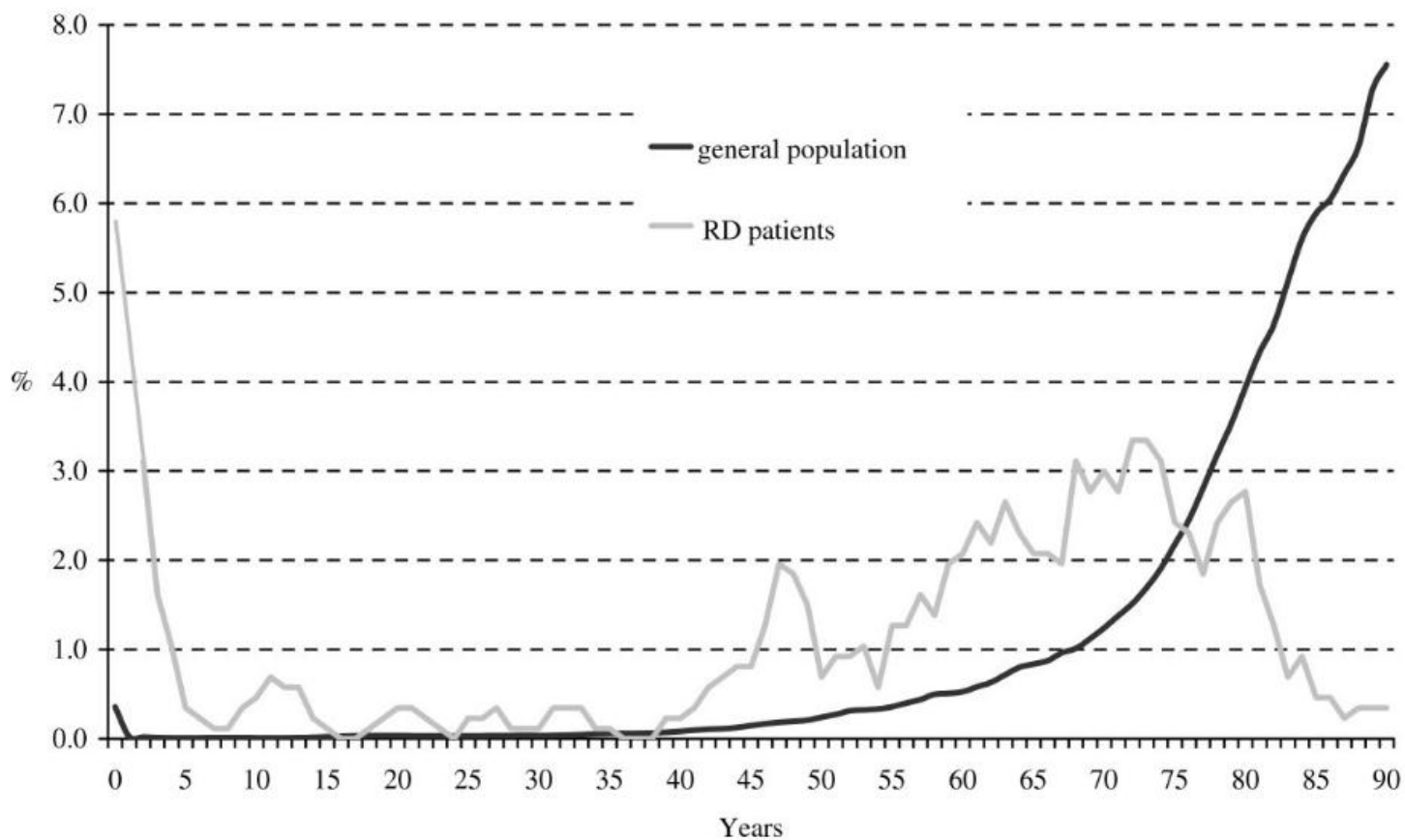


Prevalans sıklıklarının dağılımı

Prevalence distribution of rare diseases



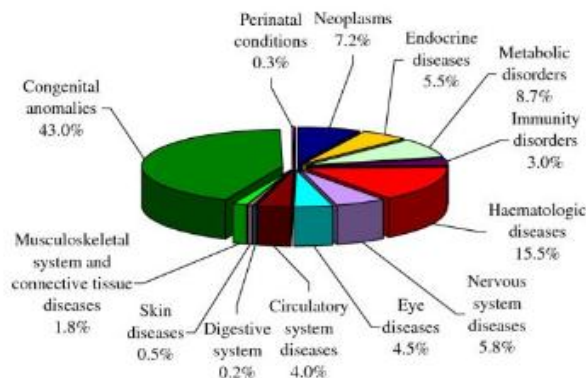
Age at death in patients with rare diseases and in the general population



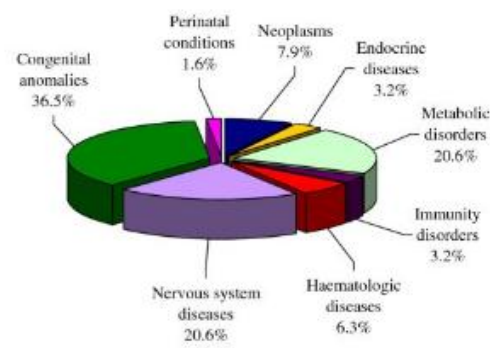
Percentage distribution of prevalence and mortality rates by nosological group

0-17 years

PREVALENCE

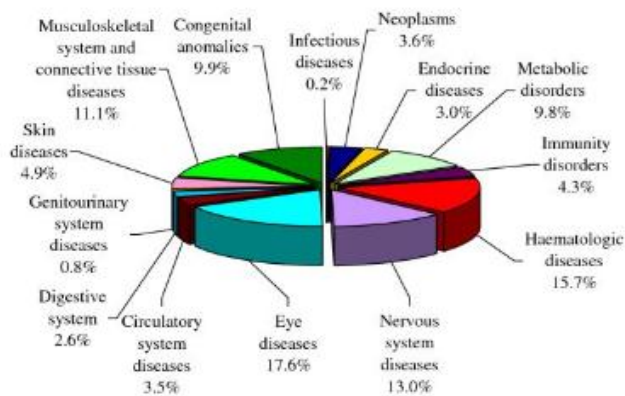


MORTALITY

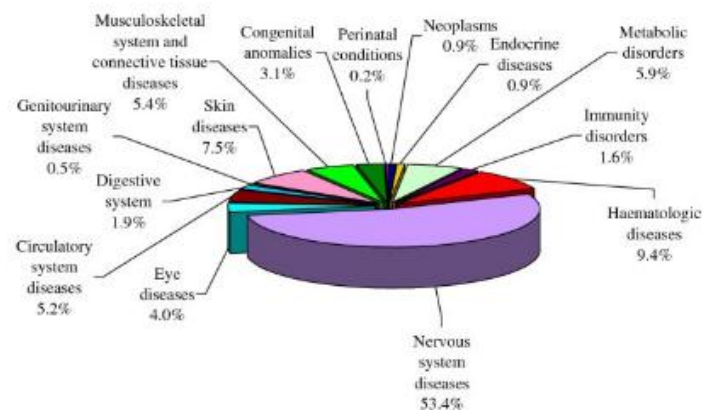


≥ 18 years

PREVALENCE



MORTALITY



- Nadir hastalıklar şiddetli, kronik, genellikle dejeneratif ve yaşamı tehdit etmektedir.
- Nadir hastalıklardan etkilenen hastalar çoğunlukla kendi bedeni ve zihni üzerindeki kontrolü kaybederler.
- Nadir gözüken hastalıkların başlangıcı% 50'sinde çocukluk çağıdır.
- Çoğunlukla etkin tedavileri yoktur. Bazı durumlarda semptomları, yaşam kalitesini ve yaşam süresini artıracak şekilde tedavi edilebilirler.

TÜRKİYE'DE NADİR HASTALIKLAR

- Akraba evliliklerinin çok sıkça rastlandığı ülkemizde nadir hastalıkların fazlasıyla mevcut olması genetik araştırmacılar tarafından da gösterilmiştir.
- DSÖ verilerine göre, Avrupa ülkelerinde her yüz bin kişide 8 bin kişi, nadir hastalığa yakalanmaktadır. Türkiye'de akraba evlilikleri neticesi nadir hastalıkların prevalansı daha yüksektir. AB'de akraba evliliği binde 3-10 iken, Türkiye'de yüzde 12-17 arasındadır.
- Dolayısıyla Türkiye'de yaklaşık 5-7 milyon kişinin nadir hastalıklardan etkilenmiş olması beklenmektedir.

TÜRKİYE'DE NADİR HASTALIKLAR

- Ancak, nadir hastalıklarla ilgili tüm dünyada yaşanan sorunlar bizim ülkemizde de yaşanmaktadır.
- Bilgi birikimi ve bu konularda uzman hekim azlığı, bu hastalıkların tedavilerin çok pahalı olması (Nadir hastalıklı bireyin Avrupa'da yıllık ortalama sağlık giderinin 300 bin avro (British Journal of Clinical Pharmacology 2006;61:355-60))
- Ülkemizde bu güne dek nadir hastalıklar ve yetim ilaçların tanımlandığı bir kanunun bulunmaması.

NADİR HASTALIKLAR İÇİN ULUSAL SAĞLIK PLANLARININ 10 TEMEL KAPSAMI

- 1.Nadir Hastalıkların epidemiyolojik bilgisinin arttırılması
- 2.Nadir Hastalıkların özelliklerinin tanınması
- 3.Nadir Hastalıklarla ilgili bilgilerin halk, sağlık uzmanları ve hastalar için geliştirilmesi
- 4.Nadir Hastalıklar konusunda sağlık uzmanlarının eğitilmesi
- 5.Tanı testlerine erişimin ve taramanın organize edilmesi
- 6.Hasta bakımı kalitesinin arttırılması ve tedavi olanaklarına erişimin geliştirilmesi
- 7.Yetim ilaçlar konusuna daha bilinçli eğilimin sağlanması
- 8.Hastalarda Nadir Hastalıklar ile birlikte ortaya çıkan özel ihtiyaç gereksinmelerinin giderilmesi
- 9.Nadir Hastalıklar ile ilgili araştırmaların geliştirilmesi
- 10.Ulusal ve Avrupalı işbirliklerinin geliştirilmesi

2014 REPORT ON THE STATE OF THE ART OF RARE DISEASE ACTIVITIES IN EUROPE



PART I: OVERVIEW OF RARE DISEASE ACTIVITIES IN EUROPE

RARE DISEASE ACTIVITIES IN 2013 IN TURKEY

National plan/strategies for rare diseases and related actions

A second symposium was held in November 2013 to discuss the areas to be considered in the scope of a national plan for rare diseases.

National alliances of patient organisations and patient representations

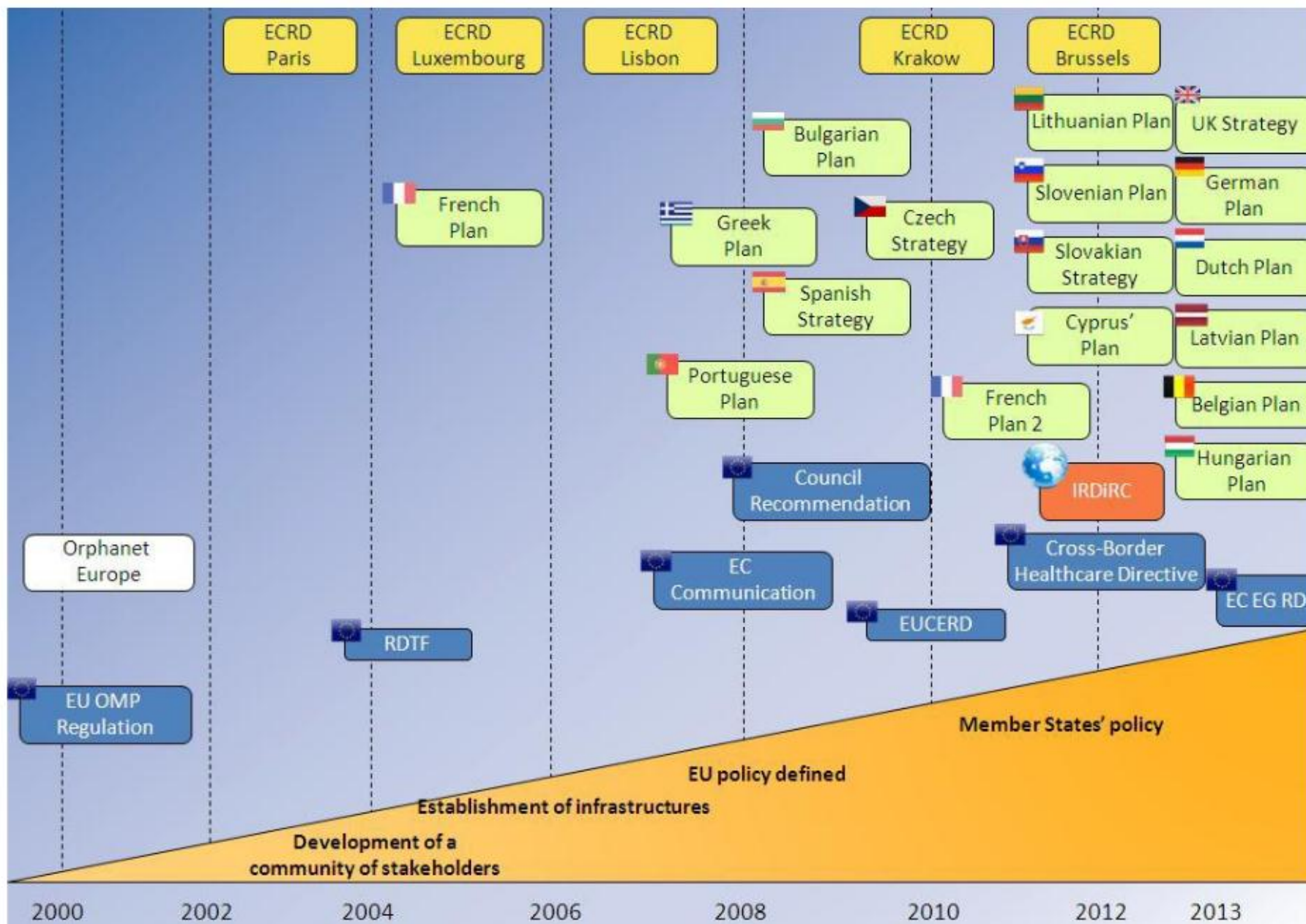
The Turkish Rare Diseases Platform⁵⁸⁵ is a new Platform bringing together yet a few rare disease patient organisations in Turkey. Established on 28 February 2013, it aims to motivate rare disease patient communities

⁵⁸⁴ Press release regarding the Pricing of Medicinal Products for Human Use

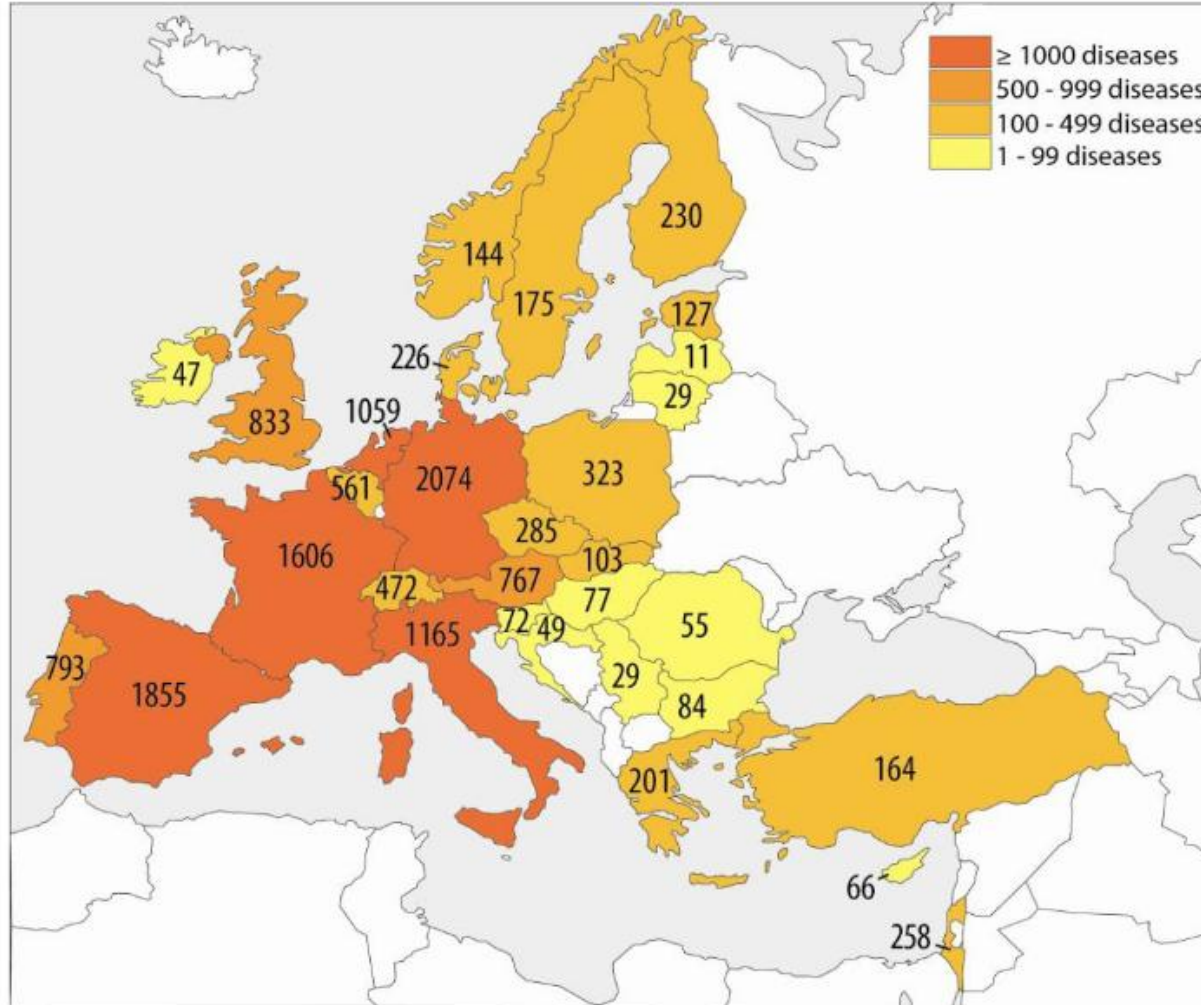
(<http://www.ieg.gov.tr/Default.aspx?sayfa=regulations&lang=en&thelawtype=14&thelawId=225>)

⁵⁸⁵ <http://www.enderhastaliklar.org/>

Nadir hastalıklar alanında ülkelere göre plan ve stratejiler açısından mevcut durum-2014



Avrupa'da tanı testleri



Ülkelerde yapılmakta olan tanı testlerin sayıları

IRDIRC

INTERNATIONAL
RARE DISEASES RESEARCH
CONSORTIUM

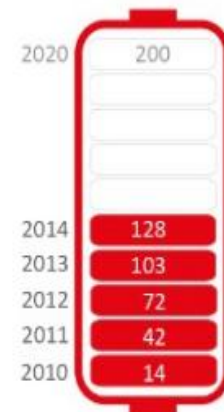
[ABOUT US »](#) | [ACTIVITIES »](#) | [RARE DISEASES RESEARCH »](#) | [RESEARCH FUNDING »](#) | [NEWS & MEDIA »](#) | [USEFUL LINKS »](#)

[PRIVATE WEBSITE](#)

IRDIRC Conference
November 2014 - Shenzhen, China
SAVE THE DATE!



NEW THERAPIES



Objective 2020: 200 new therapies

Disclaimer: the numbers do not reflect IRDiRC initiative

[More information](#)



orphanet

WWW.ORPHA.NET

**Avrupa Nadir Hastalıklar ve
Yetim İlaçlar Veri ve Bilgi Portalı**

The portal for rare diseases and orphan drugs

*"Rare diseases are **rare**, but rare disease patients are **numerous**"*

Access our Services

 Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved	 Inventory of orphan drugs	 Directory of patient organisations	 Directory of professionals and institutions
 Directory of expert centres	 Directory of medical laboratories providing diagnostic tests	 Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks	 Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series



What is Orphanet ?

Orphanet is a unique resource, gathering and improving knowledge on rare diseases so as to improve the diagnosis, care and treatment of patients with rare diseases. Orphanet aims to provide high-quality information on rare diseases, and ensure equal access to knowledge for all stakeholders. Orphanet also maintains the

6th
EASTERN
EUROPEAN CONFERENCE
FOR RARE DISEASES AND
ORPHAN DRUGS :

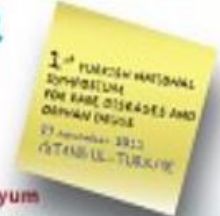
Rare Diseases Policy Development
in Eastern European Countries

24-26 November 2011
ISTANBUL - TÜRKİYE
www.raredisease2011.org

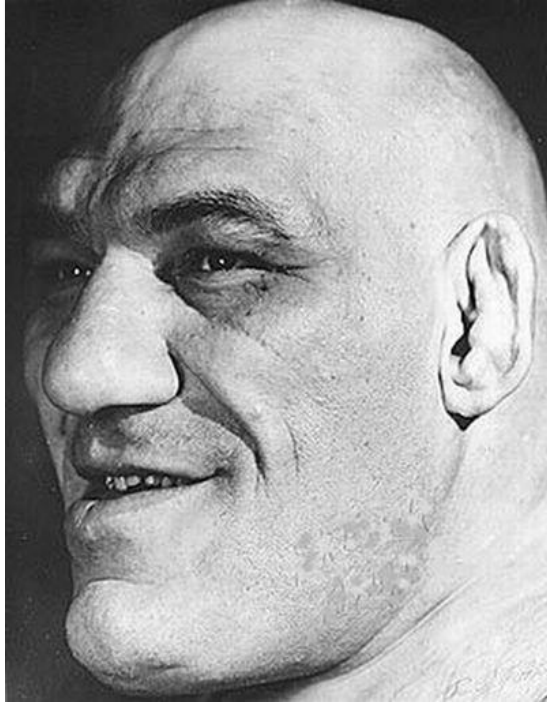
1. ULUSAL
NADİR HASTALIKLAR VE
YETİM İLAÇLAR
SEMPOZYUMU

27 KASIM 2011
ISTANBUL

www.raredisease2011.org/sempozyum



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Akromegali	Yetişkin < 0.02 %	İskelet ve Yumuşak doku büyümesi ve anormallikleri Prognatizm Aşırı terleme Yorgunluk ve Letarji Artrit Ciltte yağlanma Azalmış libido ve erektil disfonksiyon	CerrahiCerrahi Pegvisomant Cabergolin Octreotid Lamreotid	DM HT KVH Aritmi Kolon,Troid Ca Meme Ca Artmış Mortalite



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Alkaptonüri	Konjenital Çocukluk ve Yetişkinlik 1-4 / 1 Milyon	Deride siyah yada mavi beneklenme Eklem Ağrısı Eklemlerde kısıtlılık (artropati) Böbrek Taşı Tükrük bezi taşı İdrarda siyahlaşma Sklerada beneklenme	Nitisinon	Okronik artropati KVH Aritmi

Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Alfa-1-Antitripsin Eksikliği	Konjenital Çocukluk ve Yetişkinlik 1-5 / 10.000	Öksürük Aşırı balgam Hırıltı Sarılık Pannikülit Astım KOAH benzeri tablo	Transplantasyon Semptomatik	KOAH Siroz (Nadir)

Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Ehlers-Danlos Sendromu	Konjenital Çocukluk ve Yetişkinlik Bilinmiyor	Eklemlerde Hiperekstansibilite eride hiperekstansibilite Vasküler Değişiklikler Diş Anomalileri Göz Bozuklukları	Hayat stili değişikliği Cerrahi	Diaframatik herni Aort Diseksiyonu Organ Rüptürü



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Graves hastalığı	Yetişkin 1/10000	Hipertiroidizm Sıcaklık intoleransı Yorgunluk Kilo kaybı Ekzoftalmi	Antitiroid ilaç Radyoaktif iyot tedavisi	Gebelik sorunları Kalp hastalıkları Tiroid fırtınası Kırılgan kemikler

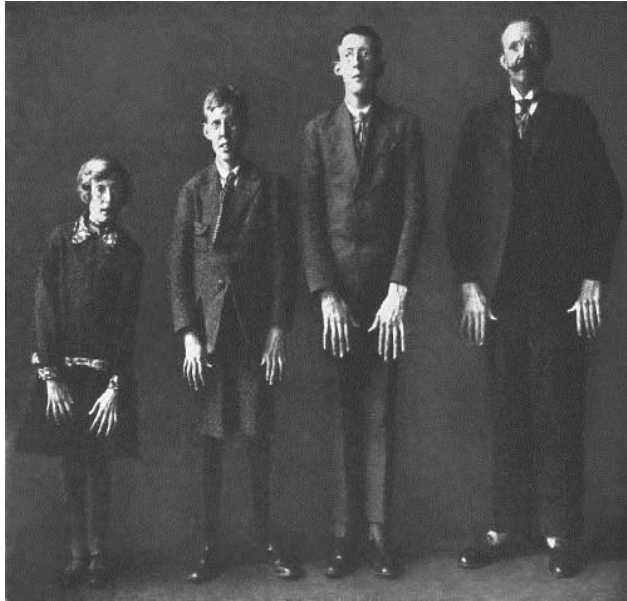


Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Handigodu sendromu	Çocukluk ve Yetişkinlik Bilinmiyor	Eklemlerde Ağrı Kalça ve diz ekleminde şişlik Ekstremitelerde deformite Doğumsal cücelik Yürümede Güçlük	Semptomatik	Erken Ölüm (25-30) Ekstremitte anomalisi



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Madras motor nöron hastalığı	Çocukluk ve Yetişkin 1/1000000	İnce ve zayıf görünümlü hasta Sağırlık Felç Görme bozukluğu	Semptomatik ve destekleyici tedavi İşitme cihazı	Genç yaşta ölüm Sinir defekti nedeniyle işitme kaybı 8-9-12 Kraniyal Sinirlerde felç Fasiyal ve bulbar atrofi Optik atrofi

Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Marfan Sendromu	Çocukluk ve yetişkinlik 1-5 / 10.000	Uzun, ince vücut yapısı Aort ve mitral kapak yetersizlik bulguları Akciğer anomalileri Göz anomalileri	Semptomatik Cerrahi	Aort diseksiyonu Myokardit Endokardit MY AY Aritmi Ani ölüm



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Lupus	Çocukluk ve Yetişkin Prevelans <1/1 000 000	Tüm organlar; Özellikle böbrek, damarlar, kalp, akciğer, eklem, cilt Cilt döküntüsü, eklem ağrısı, ateş yorgunluk, kelebek şekline rash, fotosensivite, Raynaud Fenomeni, nefes darlığı, göğüs ağrısı, göz kuruluğu...	Antimalaryal ilaçlar Kortikostreoid NSAİ (İbuprofen) İmmunsupresif tedavi	Organ Yetmezlikleri Hafıza kaybı, stroke vb. nörolojik komplikasyonlar Perikardit



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Myastenia gravis	Tüm yaşlarda 1-9/100000	Diplopi Disfaji Pitoz Tipik yüz ifadesi Genel kas yorgunluğu	Kolinesteraz inhibitörleri Timektomi İmmunmodülatör tedavisi Kortikosteroid	İdrar kaçırma Solunum güçlüğü İleri yaşlarda dik durmada güçlük Timus tümörü Eşlik eden diğer otoimmun hastalıklar



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Müsküler Distrofi	Çocukluk ve Yetişkinlik 1-10 / 100.000	Güçsüzlük Yürüme bozukluğu Koordinasyon Eksikliği Kolları Başın üstüne kaldıramamak Hareket yeteneği kaybı Kötü Postür	Gen Tedavi Glukokortikoid Psikoterapi	Felç KKY Aritmi Solunum Güçlüğü



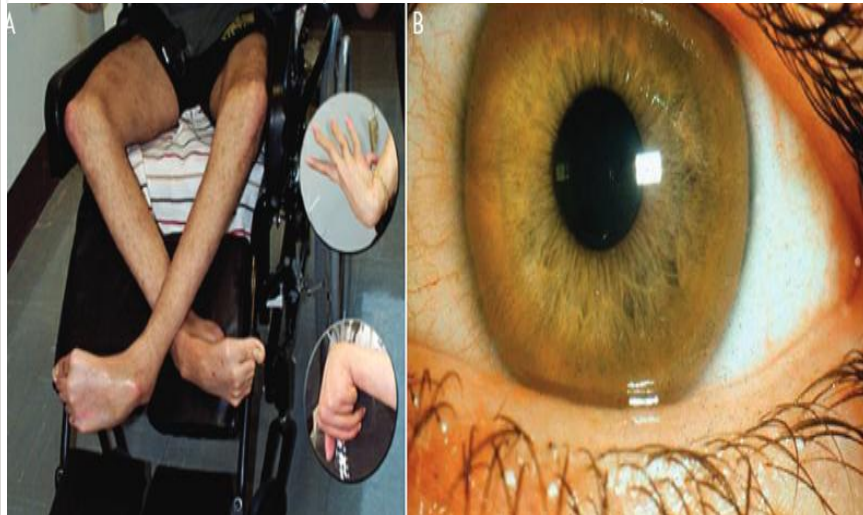
Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Parkinson hastalığı	İleri yaşlarda % 0.5	Tiremor Rijidite Bradikinezi Denge bozukluğu Otonom hareket bozukluğu Konuşma bozukluğu	Dopamin agonistleri	İdrar kaçırma Kabızlık Düşünme bozuklukları Depresyon ve duygusal bozukluklar Disfaji Uyku bozuklukları



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Kuduz	Tüm yaşlar 0.06%	Ağrı Ateş Parastezi Paralizi Hidrofobi Aerofobi Fotofobi	Aşı	Ensefalit



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Wilson Hastalığı	Çocukluk ve Yetişkinlik 1-9 / 100.000	Sarılık İştah Kaybı Karın Şişmesi Flapping tremor Sakarlık Yürümede güçlük Konuşma bozukluğu Anksiyete Depresyon Kayser Fleishcer halkası	D-Penisilamin Bakır Şelatörler Transplantasyon	KC Yetmezliği Parkinsonizm Nörolojik Bozukluklar Kardiyomyopati



Hastalık Adı	Görölme Çağı ve Sıklığı	Semptomlar	Tedavi	Komplikasyonlar
Hereditör Anjioödem	Çocukluk ve Yetişkinlik 1 / 10.000-150.000	Yüz,ekstremiteler ve batında ödem Larinks Ödemi Abdominal Ağrı Bulantı Kusma	Plazma Kaynaklı C1 İnhibitör Konsantresi Kallikrein İnhibitörleri TDP Androjen Steroidler	Ani Ölüm



List of diseases in alphabetical order

A

[Alpha-1 antitrypsin deficiency](#)
[Non histamine-induced angioedema](#)
[APECED](#)

C

[Carnitine transporter deficiency](#)
[\(BIMDG guidelines\)](#)
[CPS \(carbamoylphosphatase synthetase\) deficiency \(BIMDG guidelines\)](#)

D

[Central diabetes insipidus](#)
[Dravet syndrome](#)
[Duchenne muscular dystrophy](#)

E

[Ehlers-Danlos syndrome, vascular type](#)

F

[Fructose 1,6 biphosphatase deficiency \(BIMDG guidelines\)](#)
[Familial mediterranean fever](#)

G

[GLUT1 deficiency syndrome \(BIMDG guidelines\)](#)
[Glutaric aciduria type 1 \(BIMDG guidelines\)](#)
[Glycogen debranching enzyme deficiency \(BIMDG guidelines\)](#)
[Glycogenosis due to glucose 6 phosphatase deficiency \(BIMDG guidelines\)](#)
[Glycogenosis due to glucose 6 phosphatase deficiency type 1b \(BIMDG guidelines\)](#)

H

[Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria](#)
[Hemiplegic Migraine \(HM\)](#)
[HMG CoA lyase deficiency \(BIMDG guidelines\)](#)
[Homocystinuria, classic](#)
[Hyperammonaemia due to transport defects \(BIMDG guidelines\)](#)
[Hyperammonemia due to citrullinemia or argininosuccinic aciduria \(BIMDG guidelines\)](#)

I

[Isovaleric acidemia \(BIMDG guidelines\)](#)

K

[Ketone metabolism, defects of \(BIMDG guidelines\)](#)
[Ketotic hypoglycemia \(BIMDG guidelines\)](#)

L

[Long chain fat oxidation disorders \(BIMDG guidelines\)](#)

M

[Malignant hyperthermia](#)
[Maple syrup urine disease \(BIMDG guidelines\)](#)
[Marfan Syndrome](#)
[Medium chain fat oxidation disorders \(BIMDG guidelines\)](#)
[Methyl malonic acidemia \(BIMDG guidelines\)](#)
[Autoimmune myasthenia](#)

N

[NAGS deficiency \(BIMDG guidelines\)](#)

O

[Osteogenesis imperfecta \(OI\)](#)
[OTC \(ornithine transcarbamylase\) deficiency \(BIMDG guidelines\)](#)

P

[Type 1 autoimmune polyendocrinopathy](#)
[Acute hepatic porphyria neuro-visceral crisis](#)
[Cutaneous porphyrias](#)
[Propionic acidemia \(BIMDG guidelines\)](#)

S

[Amyotrophic lateral sclerosis](#)
[Tuberous sclerosis](#)
[Steinert myotonic dystrophy](#)



:: Familial Mediterranean fever



- *This document is a translation of the French recommendations drafted by Prof Gilles Grateau, Dr Véronique Hentgen, Dr Katia Stankovic Stojanovic and Dr Gilles Bagou reviewed and published by Orphanet in 2010.*
- *Some of the procedures mentioned, particularly drug treatments, may not be validated in the country where you practice.*

Synonyms:

Periodic disease, FMF

Definition:

Familial Mediterranean fever (FMF) is an **auto-inflammatory disease** of genetic origin, affecting **Mediterranean populations** and characterised by recurrent attacks of **fever accompanied by polyserositis** that causes the symptoms. **Colchicine** is the **basic reference treatment** and is designed to tackle inflammatory attacks and prevent **amyloidosis**, the **most severe complication** of FMF.

Further information:

[See the Orphanet abstract](#)

Pre-hospital emergency care recommendations

Call for a patient suffering from Familial mediterranean fever

Synonyms

- ▶ periodic disease
- ▶ FMF

Mechanisms

- ▶ auto-inflammatory disease that affects Mediterranean populations in particular, due to mutation of the *MEFV* gene that codes pyrin or marenostrin, this being the underlying cause of congenital immune dysfunction; repeated inflammatory attacks can lead to amyloidosis, particularly renal

Specific risks in emergency situations

- ▶ acute inflammatory attack, particularly abdominal (pseudo-surgical), but also thoracic, articular (knees) or testicular
- ▶ fever as an expression of the acute inflammatory attack

Commonly used long-term treatments

- ▶ colchicine
- ▶ some patients receive an IL1-inhibitor: Anakinra (Kineret[®]) or Canakinumab (Ilaris[®])

Complications

- do not overlook surgical abdominal emergencies that may be mimicking frequent inflammatory attacks in patients suffering from FMF

Specific pre-hospitalisation medical care

- ▶ lay the patient down flat in a calm and warm place
- ▶ prescribe a combination of paracetamol and NSAIDs
- ▶ sometimes, level 2 analgesics, even level 3, are required
- ▶ maintain baseline treatment
- ▶ intravenous rehydration sometimes required in children

Further information

- ▶ Please visit www.orpha.net and type the name of the disease → in the summary page click on "Expert centres" on the right tab → select "United Kingdom" in the "Country" field in the Expert centres page.

Emergency issues and recommendations

1. Acute Inflammatory attacks manifest themselves in the form of:

- ▶ **fever**, which may be **moderate** (38°C) or very **high** (>40°C), and is rarely absent
- ▶ **pain** associated with one or more serous disorders
 - most frequently, localised or generalised abdominal “pseudo-surgical” abdominal pain, sometimes accompanied by nausea, vomiting, transit problems
 - chest pain with dyspnoea, linked to pleurisy, less commonly to pericarditis
 - joint pain or even true arthritis, generally affecting medium-sized joints (knees+++ and ankles)
 - orchitis
 - less commonly, an extremely painful skin disorder known as “pseudo-erysipelas”, generally adjoining a malleolus
- ▶ an inflammatory reaction revealed in laboratory results, in the form of raised ESR and CRP (hyperleukocytosis may be moderate or even absent)

2. Emergency diagnostics

- ▶ Emergency investigations: if suspected, mainly if the clinical manifestations and the manner in which they developed are unusual, use **diagnostic imaging** and **appropriate investigations** to **rule out** an alternative cause of:
 - abdominal pain (surgical, gynaecological, pyelonephritis, cholecystitis,...)
 - chest pain
 - infectious arthritis if there is a clear entry portal

3. Immediate treatment

- ▶ **lay the patient down flat** in a calm and warm place
- ▶ **Give a combination of analgesics and antipyrexial agents (paracetamol-type) with nonsteroidal anti-inflammatory agents:**
 - Children:
 - paracetamol: 15 mg/kg every 6 h without exceeding 4 g/24 h
 - in conjunction with NSAIDs, e.g. ibuprofen 8 mg/kg/6 h (alternating every 3 h) without exceeding 1200 mg/24 h
 - Adults: paracetamol 1 g/8 h alternating with NSAIDs, e.g. ibuprofen 400 mg/8 h (alternating every 4 h)
 - Sometimes, the parenteral route is required, mainly if nausea/vomiting develops
- ▶ **If the pain is not relieved** by the above medicines, level 2, or even level 3 analgesics may be used:
 - Children:
 - Codeine syrup : 0.5 to 0.75 mL/kg every 4 to 6 h, without exceeding 6 mg/kg/24 h
 - If necessary, administration of morphine (adjust in line with the case history):
 - i.v. route: give a bolus 50 µg/kg loading dose, then administer 25 µg/kg bolus doses in line with the pain, up to a maximum of 8 bolus doses every 4 h
 - IR route: 0.3 mg/kg every 3 to 6 h
 - Adults: tramadol hydrochloride (Non-proprietary, Zamadol®, Zydol®) or a combination of paracetamol and codeine, even morphine by separate injections, using the i.v. or s.c. route, depending on how the pain develops
- ▶ Intravenous **rehydration** in the event of vomiting and high fever (paediatric dosage: 1500 to 2000 mL/m²/24 h)
- ▶ If the fever remains very high and if pain remains severe, despite the foregoing action, **corticosteroids may be used as a last resort:**

- Children under 12 years of age: 0.75 to 1 mg/kg (prednisone equivalent) in a single dose, replaced with the aforementioned analgesics and NSAIDs
- Adults and children over 12 years of age: 0.5 to 0.75 mg/kg (prednisone equivalent) in a single dose, replaced with the aforementioned analgesics and NSAIDs
- ▶ There is **no indication for a temporary increase in the colchicine dose** (no efficacy in short-lasting inflammatory attacks, also heightened risk of undesirable effects)
- ▶ **Colchicine must not be used i.v.** (risk of overdosage and of severe intoxication)
- ▶ **In contrast, colchicine should be continued at the usual dose**

Orientation

- ▶ **Where?** Generally, inflammatory attacks in FMF are short-lasting (average of 2-3 days) and hospital admission is rarely required
- ▶ **When?** In cases of frequent recurrent inflammatory attacks, patients will need to be referred to the doctor who is treating their FMF so that they can be screened for possible trigger factors and so that the baseline treatment can be adjusted

Drug interactions

- ▶ No specific drug interactions in the context of medicines used in emergency situations and in baseline treatment
- ▶ Drug interactions - colchicine:
 - Combinations that are not recommended (risk of cumulative colchicine toxicity): macrolides and derivatives, apart from spiramycin, statins, cyclosporine
 - Drug combination calling for precautions in use: anti-vitamin K (heightened risk of haemorrhage)

Precautions for anaesthesia

- ▶ No specific precautions
- ▶ Return to the usual dose of colchicine as quickly as possible (risk of recurrent inflammatory attacks when colchicine is stopped)

Preventive measures

- ▶ In the face of certain situations that the patient learns to recognise and that carry a potential risk triggering an inflammatory attack, the idea of preventive use of analgesics/NSAIDs may be suggested
- ▶ In certain cases, such as those in which particularly symptomatic patients are sitting school/university examinations and in which onset of an inflammatory attack would also bring about socio-professional consequences, practitioners may sometimes decide to increase the colchicine for one or more weeks prior to the potential trigger event; the dose will then need to be reduced again immediately afterwards

Additional therapeutic measures and hospitalisation

- ▶ Put the patient at rest
- ▶ If there is abdominal pain:
 - gentle massage with warm or cool undergarments
 - relaxation
- ▶ if there is back pain: hot compresses
- ▶ if there is a pseudo-erysipelas skin disorder: biafine, rest, hyperelevated limb

Organ donation

- ▶ No contraindication to organ or blood donation.
- ▶ In the event of amyloidosis, this is systemic and affects the kidneys, the alimentary canal and endocrine glands in particular. Kidney donation is not, therefore, indicated.

http://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Emergency_FamilialMediterraneanFever-enPro920.pdf

©Orphanet UK

4/5

Emergency telephone numbers

- ▶ Please visit www.orpha.net and type the name of the disease → in the summary page click on "Expert centres" on the right tab → select "United Kingdom" in the "Country" field in the Expert centres page.

Documentary resources

- ▶ Website for the Reference Centre for Childhood Auto-inflammatory Diseases: <http://asso.orpha.net/CEREMAI/>
- ▶ Website for the Association française de la fièvre méditerranéenne familiale [French FMF Association] (AFFMF): www.affmf.org

These recommendations have been compiled in collaboration with Prof Gilles Grateau; Dr Véronique Hentgen (Paediatrics) and Dr Katia Stankovic Stojanovic (adults) - Reference Centre for Childhood and Adult Auto-inflammatory Diseases; the Association française de la fièvre méditerranéenne familiale (AFFMF) and Dr Gilles Bagou SAMU-69, Lyon.

Completion date: 11 October 2010

Translation: Orphanet UK

Date of translation: May 2013

These recommendations have been translated thanks to the financial support of Shire



List of some orphan drugs.

Drug	Rare Disease	Company
Fabrazyme	Fabry disease	Genzyme
Replagal	Fabry disease	Shire
Glivec	Chronic Myeloid Leukaemia	Novartis
Tracleer	Pulmonary Arterial Hypertension	Actelion
Trisenox	Acute promyelocytic leukaemia	Cephalon
Somavert	Acromegaly	Pfizer
Zavesca	Gaucher disease	Actelion
Carbaglu	Hyperammonaemia	Orphan Europe
Aldurazyme	Mucopolysaccharidosis	Genzyme
Busilvex	Haematopoietic Progenitor Cell Transplantation	Pierre Fabre Limited
Ventavis	Pulmonary Arterial Hypertension	Bayer Schering Pharma
Onsenal	Familial Adenomatous Polyposis	Pfizer
Litak	Hairy Cell Leukaemia	Lipomed Gmbh
Lysodren	Adrenal Cortical Carcinoma	Laboratoire HRA Pharma
Pedea	Patent Ductus Arteriosus	Orphan Europe
Photobarr	Barret's Oesophagus	Axcan

Parkinson ?????

Kuduz ?????

Marfan ?????

Lupus ?????

Graves ?????



orphanet

WWW.ORPHA.NET

**Avrupa Nadir Hastalıklar ve
Yetim İlaçlar Veri ve Bilgi Portalı**



TEŞEKKÜRLER!