

بررسی رابطه‌ی علایم بالینی با تغییرات ژنی در بیماران مبتلا به تب مدیترانه‌ای فامیلی: ارزیابی جهش‌های E148Q و M694V

دکتر ماندانا رفیعی^۱، دکتر مرتضی جبارپوربنیادی^۲، دکتر کاظم سخا^۳، امیر صمدی افشار^۴، محسن اسماعیلی^۵

نویسنده‌ی مسئول: تبریز، مرکز تحقیقات گوارش و بیماری‌های کبد، دانشگاه علوم پزشکی تبریز mrafeey@yahoo.com

دریافت: ۸۷/۱/۱۸ پذیرش: ۸۷/۶/۲۶

چکیده

زمینه و هدف: تب مدیترانه‌ای فامیلی یک بیماری ژنتیکی با توارث اتوزومی مغلوب می‌باشد که به طور شایعی در نژادهای مدیترانه‌ای دیده می‌شود. این بیماری با دوره‌های خودمحدود تب و پلی‌سروزیت راجعه تظاهر می‌یابد. در سال‌های اخیر گزارشاتی مبنی بر شیوع این بیماری در ایران به ویژه در شمال غرب کشور وجود دارد. شایع‌ترین ژنوتیپ‌های گزارش شده در ایران M694V و E148Q می‌باشد. هدف از این مطالعه بررسی علایم بالینی بیماران مبتلا به این بیماری با جهش‌های فوق می‌باشد.

روش بررسی: مطالعه در فاصله‌ی بین دی ماه ۸۵ تا دی ماه ۸۶ به صورت توصیفی-تحلیلی مقطعی انجام گرفت. ۷۱ بیمار زیر ۱۸ سال پس از تشخیص بالینی بر اساس معیارهای موجود در مرکز آموزشی، درمانی کودکان تبریز، جهت تعیین موتاسیون به آزمایشگاه ژنتیک ارجاع شدند و از روش‌های ARMS-PCR و PCR-RFLP برای تعیین جهش استفاده شد. در مجموع ۴۵ بیمار جهش شناخته شده داشته و از این بین ۴۱ بیمار دارای جهش E148Q و M694V بودند که جهت بررسی تظاهرات مختلف بالینی مورد ارزیابی قرار گرفتند.

یافته‌ها: موتاسیون E148Q در ۳۵/۵ درصد و M694V در ۵۵/۷ درصد بیماران وجود داشت. بیماران هموزیگوت برای M694V سن شروع بیماری پایین‌تر، طول حملات و میزان سابقه‌ی فامیلی مثبت بیشتر و عوارض بیشتری را دارا بودند. شیوع برخی از تظاهرات بالینی نیز در بیماران مورد بررسی ما با دیگر نژادها متفاوت می‌باشد.

نتیجه‌گیری: در بیماران مبتلا به تب مدیترانه‌ای فامیلی، جهش M694V به خصوص در فرم هموزیگوت آن با فرم شدیدتر بیماری و عوارض بیشتری همراه است.

واژگان کلیدی: تب مدیترانه‌ای فامیلی، ایران، تظاهرات، رابطه‌ی ژنوتیپ- فنوتیپ

مقدمه

بیماری تب مدیترانه‌ای فامیلی (Familial Mediterranean Fever [FMF]) یک بیماری اتوزومال مغلوب می‌باشد که با دوره‌های خودمحدود تب و دردهای پلی‌سروزی راجعه تظاهر می‌یابد. تب مدیترانه‌ای فامیلی بیماری است که بیشتر ارگان‌های بدن را می‌تواند به صورت راجعه

بیماری تب مدیترانه‌ای فامیلی (Familial Mediterranean Fever [FMF]) یک بیماری اتوزومال مغلوب می‌باشد که با دوره‌های خودمحدود تب و دردهای پلی‌سروزی راجعه تظاهر می‌یابد. تب مدیترانه‌ای فامیلی بیماری است که بیشتر ارگان‌های بدن را می‌تواند به صورت راجعه

۲- متخصص ژنتیک ملکولی، دانشیار دانشگاه تبریز

۴- پزشک عمومی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

۱- فوق تخصص بیماری‌های گوارش و کبد اطفال، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تبریز

۳- متخصص بیماری‌های اطفال، استاد دانشگاه علوم پزشکی تبریز

۵- کارشناس ارشد ژنتیک انسانی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز