Oral Presentation / Research

Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalarında MEFV Gen Mutasyonunun Hasta Kliniği Üzerine Etkisi

Yasemin Sağlan[1], Şule Yaşar Bilge[2], Ramazan Sağlan[3], Hüseyin Balcioğlu[4], Uğur Bilge[5], Timuçin Kaşifoğlu[2]

1. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı, 26040 ESKİŞEHİR, Türkiye E-mail: yasemin.kurt.com@hotmail.com
2. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Romatoloji Bilim Dalı
3. Eskişehir İl Sağlık Müdürlüğü Halk Sağlığı Uzmanı
4. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı
5. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Aile Heklimliği Anabilim Dalı

Keywords: Ailevi Akdeniz Ateşi, MEFV gen mutasyonu

Aim:
Ailesel Akdeniz Ateşi (AAA) otozomal resesif geçişli, ateş ve artritin eşlik ettiği seröz zarların inflamasyonu ile karakterize otoinflamatuvar bir hastalıktır. Hastalıktan MEFV gen mutasyonunun sorumlu olduğu bilinmektedir. AAA hastalığının klasik bulgularının yanında komorbid hastalıkların varlığı da hastalığın seyri ve tedavisinde ön planda yer almaktadır. Çalışmamızda AAA hastalarında klinik ve komorbid hastalıklar üzerinde MEFV gen mutasyonu varlığının etkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Method:
Çalışmamız Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Hastanesi Romatoloji polikliniğine başvuran AAA tanısı olan hastalar üzerinde yapılan retrospektif bir çalışmadır. Çalışmaya 140 hasta dahil edilmiştir. Çalışmamızda katılımcılara ait veriler, MEFV gen mutasyon analiz sonuçları, klinik bulguları ve eşlik eden hastalıkları retrospektif taranmıştır. Veriler SPSS kullanılarak analiz edildi. Çapraz tabloların analizinde Pearson Ki-Kare ve Fisher's Exact Ki-Kare testleri kullanıldı.

Results:
Çalışmamıza katılan bireylerin 84'ü (%60.0) kadın, 56'sı (%40.0) erkektir. Katılımcıların yaş ortalaması 36.69±10.83 olup, en küçük yaş 19, en büyük yaş 65 idi.
Çalışma grubunda 126 (%90.0) hastada MEFV gen mutasyonu saptanmıştır. En sık mutasyonlar; 37 (%26.4) hastada M694V Homozigot ve 24 (%17.1) hastada M694V Heterozigot idi.
En sık klinik bulgular; 118 (%84.3) ateş ve 117 (%83.6) peritonit idi. Hastaların % 47.1'inde (n:66) komorbid hastalık saptanmıştır. En sık görülen komorbid hastalık 19 (%13.6) hipertansiyon idi.
Klinik bulgular ve gen mutasyon varlığını incelediğimizde erizipel benzeri eritem ve artrit görülme sıklığı; M694V mutasyonu olanlarda olmayanlara göre daha sık (sırası ile p; 0.005, 0.039) ve M694V homozigot mutasyonu olanlarda da olmayanlara göre daha sıktır (sırası ile p; 0.000, 0.000). Ayrıca artrit görülme sıklığı M694V heterozigot mutasyonu olanlarda olmayanlara göre düşük (p; 0.036) bulunmuştur.
Komorbidite ile gen mutasyonu varlığını incelediğimizde gen mutasyonu olanlarda olmayanlara göre hipertansiyon ve fibromyalji daha az saptanmıştır (sırası ile p; 0.024, 0.033).

Conclusions:
AAA hastalığında sık görülen klinik bulguların ve eşlik eden hastalıkların MEFV gen mutasyonu ile ilişkilidir. Bu hastaların AAA dışında komorbid durumlarının da değerlendirilmesi, tarama, erken tanı ve tedavilerinin yapılmasının hastalara ek faydalar sağlayabileceği kanaatindeyiz.

Presentation on 27/04/2024 11:30 in "ORAL PRESENTATIONS 2" by Yasemin Sağlan.