

خلاصه:

مقدمه:

آرتريت روماتويد (RA) از شايع ترين بيماري هاي مزمن التهابي ناشناخته و مادام العمر است که مسبب عمده ناتواني ها در بزرگسالي مي باشد. ژن سالم FMF(MEFV) يک پروتين تنظيم کننده ايمني به نام پيرين يا marenostin را کد مي کند که نقش کلیدی در تنظيم التهاب ايفا مي کند. جهش هاي اين ژن منجر به افزايش پاسخ التهابي مي شود که اگرچه به صورت شايع در بيماران تب مدیترانه ای خانوادگی مشاهده مي شود؛ در ساير بيماري هاي التهابي مانند بهجت، واسکوليت هنوخ شوئن لاین و آرتريت روماتويد جوانان نيز دیده شده است و گزارشاتي از شيوع اين جهش در بيماران با آرتريت روماتويد با بيماري شديدتر و دفورميتي بيشتري وجود دارد. لذا بر آن شدیم اين جهش را در بيماران مبتلا به آرتريت روماتويد مقاوم به درمان در منطقه شمال غرب ايران مورد بررسي قرار دهيم.

مواد و روشها:

در یک مطالعه مقطعی توصیفی - تحلیلی که بر روی بيماران مبتلا به آرتريت روماتويد انجام گرفت، بر روی نمونه های DNAهاي تهیه شده از ۵۰ بيمار مبتلا به آرتريت روماتويد مقاوم به درمان و ۵۰ بيمار آرتريت روماتويد با پاسخ مناسب به درمان، اقدام به آناليز مولکولي موتاسيون pyrin E148Q در اگزون دو ژن MEFV با استفاده از پرايمرهای اختصاصی و استاندارد و PCR و Sequencing (توالی يابی) گردید.

نتايج و نتیجه گیری:

میانگین سنی بيماران مبتلا به آرتريت روماتويد مقاوم به درمان 43.2 ± 7.8 سال و میانگین سنی بيماران گروه کنترل 38.6 ± 7.7 سال بود. مدت ابتلا به بيماري در گروه مورد 36.7 ± 49.8 ماه و در گروه کنترل 42.6 ± 54.9 بود.

موتاسيون pyrin E148Q در اگزون ۲ ژن MEFV در ۶ مورد (۱۷.۶٪) از بيماران مبتلا به آرتريت روماتويد مقاوم و ۵ مورد (۱۴.۷٪) از بيماران با پاسخ مناسب به درمان وجود داشت. و اين اختلاف از نظر آماری معنی دار نبود. ($P : 0.500$)

ساير موتاسيون هاي پيدا شده در بيماران مبتلا به آرتريت روماتويد مقاوم به درمان عبارت بودند از:

موتاسيون K114E در ۲۰.۵٪، موتاسيون A106S در ۵.۸٪ و موتاسيون S108C در ۲.۹٪ از بيماران.

کلمات کلیدی:

آرتريت روماتويد، ژن MEFV، ايران، اگزون ۲.