

## بررسی فراوانی جهش های ژن MEFV در مبتلایان به گلومرولونفریت مزانژیوپرولیفراتیو ایدیوپاتیک و ارتباط آن با تغییرات شاخص های عملکرد کلیه

دکتر جلال اعتمادی، دکتر محمدرضا اردلان، دکتر ترانه مجیدی، دکتر سیما عابدی آذر

### چکیده فارسی

**زمینه و هدف:** تب مدیترانه ای خانوادگی یک بیماری خودالتهایی اتوزومال مغلوب است که بواسطه حملات راجعه و خودمحدودشونده تب و حملات دردناک سروزیت استریل مشخص می شود. یک عارضه کمتر شایع ولی مهم تب مدیترانه ای خانوادگی گلومرولونفریت و از جمله نوع مزانژیوپرولیفراتیو می باشد. از آنجایی که مشخص شده ژن مسئول در پاتوژنز تب مدیترانه ای خانوادگی MEFV است، می توان تصور کرد که ممکن است ارتباطی بین جهش های این ژن و پاتوژنز گلومرولونفریت مزانژیوپرولیفراتیو ایدیوپاتیک وجود داشته باشد. این مطالعه درصدد است این احتمال را بررسی نماید.

**مواد و روشها:** در مجموع ۳۹ بیمار با گلومرولونفریت مزانژیوپرولیفراتیو تاییدشده توسط پاتولوژی و ۱۵۶ فرد سالم در بیمارستان آموزشی امام رضا طی دوره ۱۸ ماهه بررسی شدند. جهش های MEFV شامل E148Q، M680I، M694V، R408Q، R761H، A744S، F479L، M694I، V726A، P369S و E167D در هر دو گروه مورد و شاهد ثبت گردیدند. تغییرات کراتینین سرم و نیز پاسخ به درمان براساس پروتئینوری ۲۴ ساعته پس از ۶ ماه متغیرهای پیامد بودند.

**یافته ها:** بیماران شامل ۲۲ مرد و ۱۷ زن با سن متوسط  $40/13 \pm 14/42$  سال (۱۶ تا ۵۷) بودند. جهش های ژن MEFV در گروه بیماران شایع تر از گروه شاهد بود (۲/۲۸٪ در برابر ۳/۱۷٪) ولی این تفاوت معنی دار نگردید ( $p=0/12$ ). تغییرات در سطح کراتینین سرم طی ۶ ماه پس از درمان بین دو گروه با و بدون جهش های ژن MEFV متفاوت و بطور معنی داری در گروه بدون جهش هایی بهتر بود ( $p=0/04$ ). پاسخ درمانی کامل در انتها در گروه بیماران بدون جهش های MEFV بطور معنی داری شایع تر بود (۲/۱۸٪ در برابر ۹/۶۷٪،  $p=0/01$ ).

**نتیجه گیری:** هرچند جهش های MEFV ممکن است با گلومرولونفریت مزانژیوپرولیفراتیو ایدیوپاتیک مرتبط باشد، قطعاً با پیامد درمان در این بیماران ارتباط دارند.

**کلمات کلیدی:** ژن MEFV، گلومرولونفریت مزانژیوپرولیفراتیو ایدیوپاتیک، پیش آگهی، تب مدیترانه ای خانوادگی.