

مقدمه: آرتریت روماتوئید (RA) از شایع ترین بیماری های مزمن التهابی ناشناخته و مادام العمر است که مسبب عمده ناتوانی ها در بزرگسالی می باشد. با توجه به شیوع بالای تب مدیترانه ای در بیماران و همپوشانی آن با بیماری های اتوایمیون، بر آن شدیم که آنالیز مولکولی موتاسیون های اگزون ۱۰، ژن MEFV را در بیماران مبتلا به آرتریت روماتوئید مقاوم به درمان در منطقه شمال غرب ایران، مورد بررسی قرار دهیم.

روش کار: ۳۸ بیمار مبتلا به آرتریت روماتوئید مقاوم به درمان در یک مطالعه مقطعی توصیفی - تحلیلی، وارد شدند. نمونه های DNA بیماران با استفاده از پرایمرهای اختصاصی و استاندارد و PCR amplification از لحاظ موتاسیون های شایع در اگزون ده ژن MEFV که شامل ژن های M680I, M694V, M694I, V726A می باشند، مورد آنالیز قرار گرفتند. و در انتها، نتایج این مطالعه با نتایج مطالعه قبلی بر روی بیماران با آرتریت روماتوئید با پاسخ مناسب به درمان بعنوان گروه کنترل، مقایسه شدند.

نتایج: میانگین سنی بیماران مبتلا به آرتریت روماتوئید مقاوم به درمان  $43/13 \pm 7/88$  سال بود. مدت ابتلا به بیماری در گروه مورد مطالعه  $49/8 \pm 7/36$  ماه بود. شدت بیماری بر اساس سیستم نمره دهی DAS ارزیابی گردید که میانگین نمره DAS بیماران  $4/22 \pm 0/51$  بوده و میانگین ESR بیماران  $12/86 \pm 6/55$  بود. در سیکوئنس های انجام شده بر روی بیماران با آرتریت روماتوئید مقاوم به درمان جهش های شایع در اگزون ده ژن MEFV که شامل M680I, M694V, M694I, V726A است، بررسی شدند. براساس نتایج سیکوئنس های صورت گرفته روی نمونه های موجود جهش شناخته شده ای مشاهده نگردید و تمام سیکوئنس ها سالم بودند. ۳ مورد از ۳۸ بیمار علی رغم درمان های تهاجمی تر، پاسخ به درمان ندادند. از این ۳ بیمار هیچ یک حامل جهش شناخته شده ای نبودند و از این حیث ارتباطی بین فنوتیب بیماران مبتلا به آرتریت روماتوئید مقاوم به درمان با ژنوتیب بیماران وجود نداشت .

نتیجه گیری: یافته های این مطالعه همسو با مطالعات قبلی بوده و تایید کننده شیوع پایین جهش های اگزون ۱۰ ژن MEFV در بیماران مبتلا به آرتریت روماتوئید مقاوم به درمان می باشند. و از این لحاظ تفاوت قابل ملاحظه ای بین بیماران با آرتریت

روماتوئید مقاوم به درمان و بیماران با پاسخ مناسب به درمان مشاهده نگردید همچنین بین تظاهرات بالینی آرتريت روماتوئيد مقاوم به درمان با جهش های اگزون ۱۰ ژن MEFV ارتباطی وجود ندارد.

کلید واژه ها: آرتريت روماتوئيد، ژن MEFV، اگزون ۱۰.