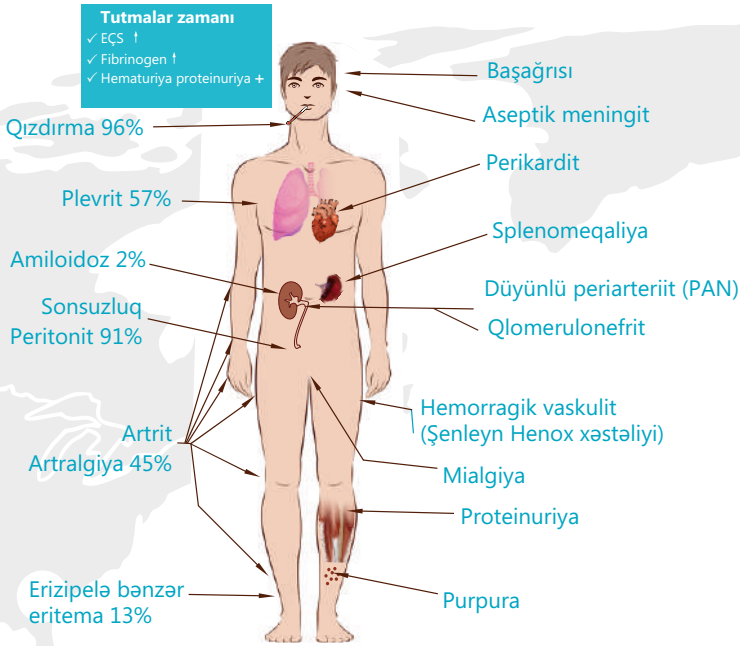




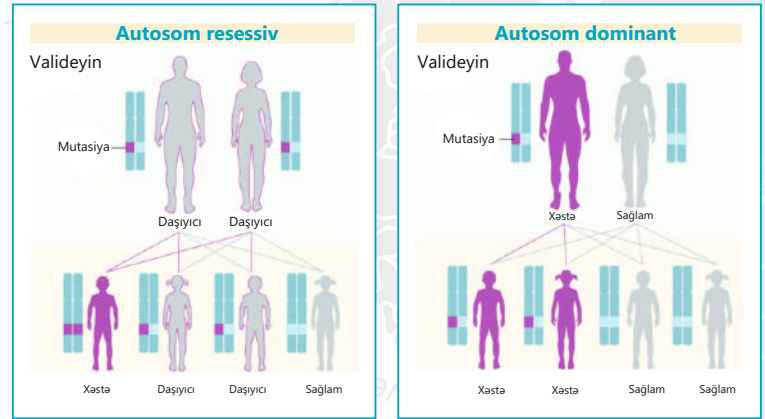
ARALIQ DƏNİZİ QIZDIRMASI

Aralıq dənizi qızdırması (FMF) ən çox rast gəlinən autosom resessiv irsi xəstəliklərdən biridir. Bu xəstəlik qarın, sinə və ya oynaqlarda ağrılı iltihab və təkrarlanan tutmalar şəklində xarakterizə olunur. Adətən bu tutmalar **peritonit**, **artrit**, **plevrit**, **qızdırma**, **dəridə səpgilər** və **ağrılarla** müşayiət olunur. FMF-in ən ağır fəsadı **amiloidozdur** (orqan və toxumalarda zülal depozitlərinin yaranması) adətən böyrəklərə (11% hallarda), bəzən isə **böyrəküstü vəzilərə**, **bağırsaqa**, **dalaq**, **ağciyə** və **kışılərdə testislərə** zərərli təsir göstərir.



XƏSTƏLİYİN ÖTÜRÜLMƏ YOLU

FMF xəstəliyi autosom resessiv ötürülən bir xəstəlikdir, ancaq az sayda olsa da autosom dominant şəkildə ötürülən hallara da rast gəlinir.



Hal-hazırda MEFV geninin 283-dən çox gen dəyişiklikləri (mutasiyalar və ya polimorfizmlər) təsvir edilmişdir və bunlardan 12-sinə daha çox rast gəlinir. Aralıq dənizi qızdırmasına səbəb olan 80-dən çox MEFV gen mutasiyası müəyyən edilmişdir. Bu mutasiyaların bir çoxu (80% hallarda) 10-cu ekzonda yerləşir. Daha az rast gəlinən digər allel mutasiyaları 2-ci, 3-cü və 5-ci ekzonlarda təsvir edilmişdir. Bu mutasiyalardan E148Q 2-ci ekzonda, P369S 3-cü ekzonda, F479L 5-ci ekzonda, M680I, I692del, M694V, K695R, M694I, V726A, A744S və R761H 10-cu ekzonda lokalizə olunur. Bunlardan 5 mutasiya: M694V, M680I, M694I, V726A və E148Q FMF xəstəliyinin sıxlığına (65-95%) görə müxtəlif etnik qruplarda ən çox rast gəlinən mutasiyalardır.

Referans Laboratoriyasında MEFV geninin 11 mutasiyası təyin olunur.

No	İŞLƏNİLƏN MUTASIYA	YERLƏŞDİYİ EKZON	HGVS* Sıra Adı	HGVS* Protein Adı
1	E148Q	2	c.442G>C	p.Glu148Gln
2	P369S	3	c.1105C>T	p.Pro369Ser
3	R408Q	3	c.1223G>A	p.Arg408Gln
4	F479L	5	c.1437C>G	p.Phe479Leu
5	M680I	10	c.2040G>C/A	p.Met680Ile
6	M694I	10	c.2082G>A	p.Met694Ile
7	M694V	10	c.2080A>G	p.Met694Val
8	K695R	10	c.2084A>G	p.Lys695Arg
9	V726A	10	c.2177T>C	p.Val726Ala
10	A744S	10	c.2230G>T	p.Ala744Ser
11	R761H	10	c.2282G>A	p.Arg761His

* HGVS - Human Genome Variation Society



*0033

ÇAĞRI
MƏRKƏZİ





XƏSTƏLİYİN FƏSADLARI

Aralıq Dənizi Qızdırması xəstəliyi müalicə olunmadığında müəyyən fəsadlar yarana bilər:

Qanda modifikasiyaya uğramış zülallar

Aralıq dənizi qızdırması tutmaları zamanı bədən modifikasiyaya uğramış protein istehsal etməyə başlayır (amiloid A). Bu proteinlər bədəndə toplanaraq orqanların zərər görməsinə səbəb ola bilər (amiloidoz).

Böyrək zədələnməsi

Amiloidoz böyrəyi zədələyir və nefrotik sindroma səbəb olur. Nefrotik sindrom böyrək filter sistemi (glomeruli) zərər gördüyündə meydana gəlir. Bu vəziyyətdə olan insanlar sidik ilə böyük həcmdə zülal itirir. Bu sindrom böyrəkdə qan laxtalanmasına (böyrək venalarının trombozu) və böyrək çatışmazlığına səbəb olur.

Qadınlarda sonsuzluq

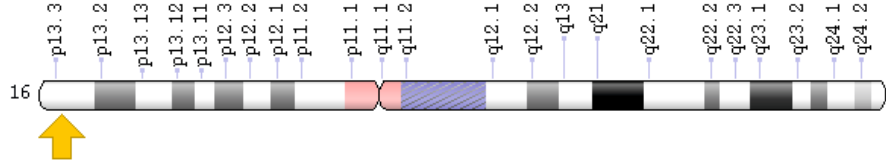
Aralıq dənizi qızdırması nəticəsində yaranan iltihab qadınlarda reproduktiv orqanlara təsir göstərərək sonsuzluğa gətirib çıxara bilər.

Oynaqlarda ağrı

Aralıq dənizi qızdırması olan insanlarda artrit tez-tez rast gəlinən xəstəliklərdən biridir. Ən çox diz, dirsək, topuq və çanaq oynaqlarına təsir göstərir.

Sitogenetik yeri: 16p13.3, 16-cı xromosomun 13.3 mövqeyində olan qısa (p) qoludur.

Molekulyar yeri: 16-cı xromosomda baza cütü (base pairs) 3,242,028-dən 3,256,627 qədər (Homo Sapiens Annotasiya Nəşri 107, GRCh38.p2) (NCBI).



LABORATOR DİAQNOSTİKA

FMF diaqnozu əsasən klinik göstərişlərə əsaslanır. 1-4 gün davam edən tipik periodik qızdırma və serozit tutmaları müəyyən etnik qrup mənşəli pasiyentin ilkin FMF diaqnozunu təsdiqləyir. FMF xəstəliyinin ailə tarixi və kolxisin maddəsinə qarşı müsbət cavab bu diaqnozu təsdiq edir. Fibrinogenin, SAA-nın (serum amiloid A) və C-reaktiv zülalın qandakı səviyyəsi spesifik deyil və FMF-in ilkin diaqnozunu qoyulmasına kömək etmir. Lakin onlar xəstəliyin gedişatında və xəstənin müalicəyə cavab reaksiyasının izlənməsində mühüm əhəmiyyət daşıyır.

FMF xəstəliyinin simptomları müşahidə olunan xəstəliyin təyini və ya təsdiqlənməsi üçün müxtəlif laborator analizlər aparılır:

Qanın kliniki analizi:

Leykositoz (leykositlərin/ağ qan hüceyrələrinin artması) və EÇS-in çoxalması iltihabın varlığından xəbər verir, bunlar da sadəcə tutmalar zamanı aşkar oluna bilər.

Qanın biokimyəvi analizi:

Qanın kəskin faza zülallarının (C-reaktiv zülal/CRP) və fibrinogen (qan plazmasının zülalı - əsas funksiyası laxtalanma prosesinin müvafiq keçməsinə təmin etməkdir) səviyyəsinin artması orqanizmdə iltihab olduğunu göstərir və sadəcə tutmalar vaxtı təyin oluna bilər.

Genetik analiz:

MEFV geni FMF xəstəliyindən məsuliyyətli gendir. Genetik analiz zamanı bu gendə FMF xəstəliyinə məxsus olan genetik qüsurlar (mutasiyaları) aşkar olunur. Genetik analiz xəstəliyin hər dövründə aparıla bilər.

