

# FMF hastalarında sakroiliak eklem tutulumunun genetik dağılım ile ilişkisi

Dr.Merve UÇAR BAYTAROĞLU

AYDIN ROMATOLOJİ GÜNLERİ

# Ailevi Akdeniz Ateşli (FMF)

- Otozomal resesif
- Tekrarlayıcı klinik bulgular
- Monogenik
- Otoinflamatuar

# FMF - Sakroileit

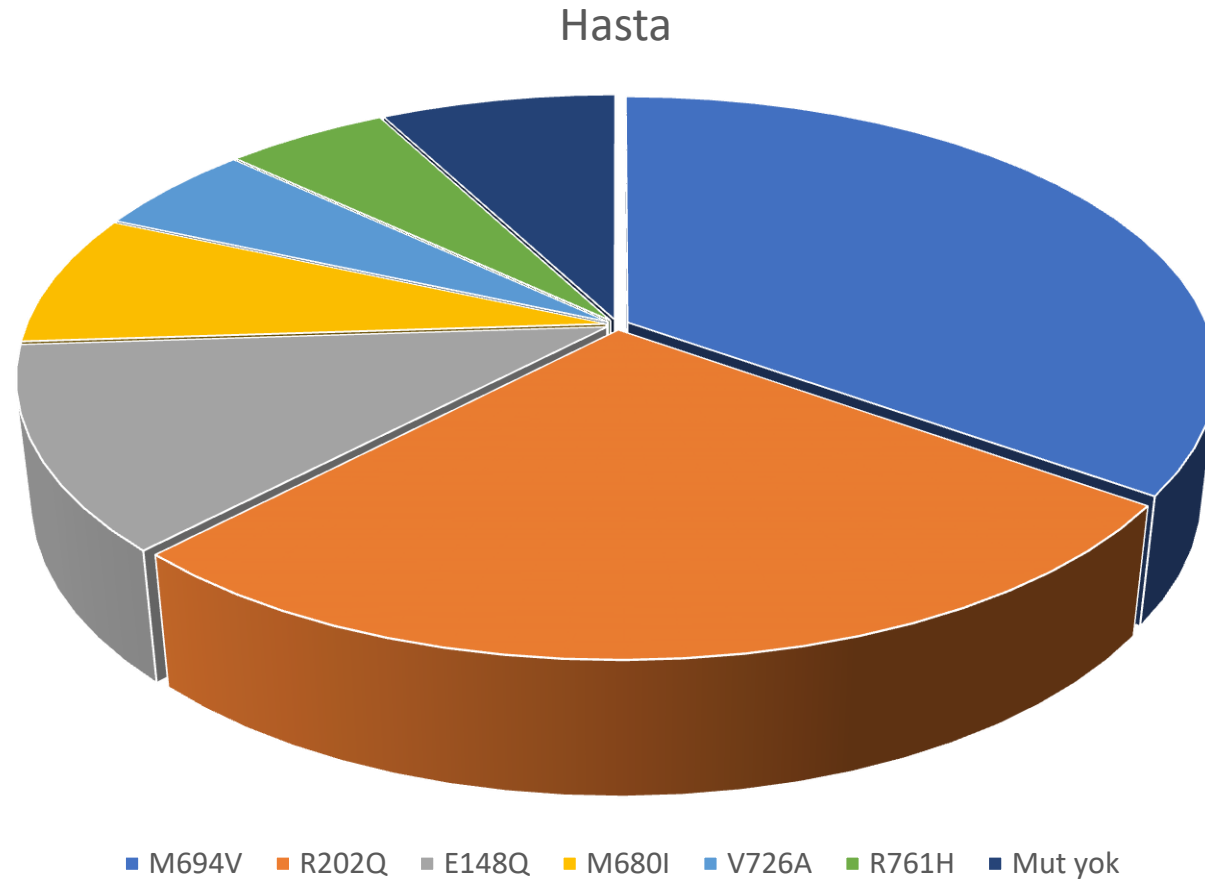
- Sakroiliak eklem tutulumu %0.4 – 10.5
- En sık izlenen mutasyon M694V
- Diğer mutasyonlar:
  - M680V
  - E148Q
  - V726A
  - R761H

# Materyal - Metod

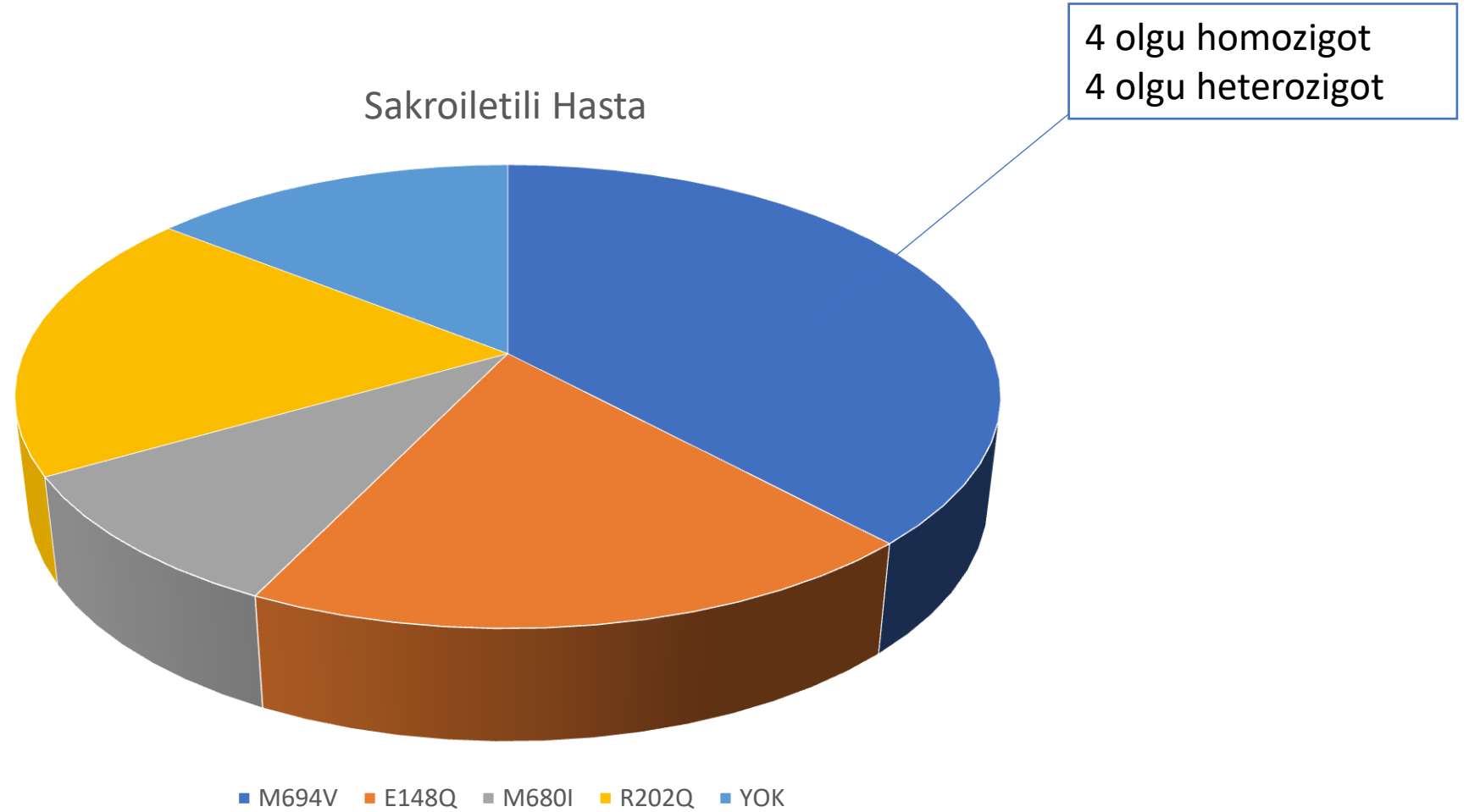
- 2015-2019 yılları arasında
- Grafi ve/veya sakroiliak MR
  - Erozyon
  - Skleroz
  - Daralma
  - Ankiloz (parsiyel / total)

# Gen analizi

- Genetik analizi yapılmış 132 FMF hastası
- E:44 , K:88



# Sakroiliak tutulum - Gen ilişkisi



# Sonuçlar

- Hastaların sakroiliak eklem açısından değerlendirildikleri yaş ortalaması: 35 +/- 13 yaş.
- Cinsiyet dağılımı açısından anlamlı bir fark yok ( $p=0,31$ )
- Homozigot mutasyon açısından sakroiliak eklem tutulumu *M694V* geni için anlamlı bulunmuştur. ( $p=0,03$ )
- *E158Q* heterozigot mutasyonu açısından eklem tutulumu varlığında anlamlı bir fark izlenmemiştir ( $p=0,32$ )

# Sacroiliitis in Children With Familial Mediterranean Fever

*Fatma Aydın, MD,\* Z. Birsin Özçakar, MD,† Nilgün Çakar, MD,† Elif Çelikel, MD,\* Nermin Uncu, MD,‡  
Banu Çelikel Acar, MD,§ and Fatoş Yalçınkaya, MD†*

- Pediatrik FMF serisi
- Sakroiliak MR ile değerlendirme
- Sakroileit olgularında **%88 M694V**
- Sakroileit olgularında homozigot sıklığı **%35**



## **Familial mediterranean fever: assessment of clinical manifestations, pregnancy, genetic mutational analyses, and disease severity in a national cohort**

- Sakroileit M694V mutasyonu ilişkili
- Homozigotlarda daha sık
- Erken başlangıç yaşı ile sakroiliak eklem tutulumu sıklığı ilişkili

# The frequency of sacroiliitis in familial Mediterranean fever and the role of HLA-B27 and MEFV mutations in the development of sacroiliitis

Timuçin Kaşifoğlu • Cüneyt Çalışır • Döndü Ü. Cansu •  
Cengiz Korkmaz

- Direkt grafi / MR ile değerlendirilen 256 hasta
- Sakroileit olan FMF olgularında HLA-B27 (+) → **%47**
- Sakroileit olan FMF olgularında M694V mutasyonu → **%93,7**

# Sonuç

- Sakroiliak eklem tutulumu en sık → Homozigot M694V
- Genetik danışmanlık

- Teşekkürler....