

د محمد ثروت حجازي يقوم بنشر أكبر بحث علمي لمرضى حمى البحر الأبيض المتوسط في مصر، في واحدة من أكبر المجلات الدولية في تخصص الروماتيزم و المناعة

تشمل هذه الدراسة أكبر مجموعة من مرضى الأطفال المصريين المصابين بمرض حمى البحر الأبيض المتوسط حتى الآن لاستكشاف النمط الجيني والنمط الظاهري. ذات الصلة.

تدعم نتائجنا فكرة أن النمط الجيني يؤثر على النمط الظاهري فيما يتعلق بالمظاهر السريرية ، وشدة المرض ، و الاستجابة للعلاج بالكولشيسين.

حمى البحر الأبيض المتوسط العائلية (FMF) هي أكثر أمراض الالتهاب الذاتية أحادية الجين انتشاراً وتسببها الطفرات الجينية الوراثية المتنحية MEFV. تختلف طفرات MEFV الأكثر شيوعاً في الاختراق وشدة المرض. لقد درسنا ارتباطات النمط الجيني والنمط الظاهري للطفرات الجينية الثلاثة الأكثر شيوعاً في الأطفال المصريين من حمى البحر المتوسط ، فيما يتعلق بالسّمات السريرية، والشدة، والاستجابة لعقار الكولشيسين.

لقد أجرينا البحث علي 500 مريض من مرضى الأطفال الحمى المتوسط في مصر. تم إجراء تحليل الطفرة بواسطة نظام الطفرة التضخمية المقاومة للحرارة (ARMS) - طريقة PCR.

النتائج: يمثل الذكور 54٪ وتتراوح الأعمار بين 2 و 18 سنة. كانت الأعراض الأكثر شيوعاً هي آلام البطن، الحمى وآلام المفاصل و الطفح الجلدي. ترتبط المظاهر السريرية في الغالب بطفرة M694V. استجاب 94.6٪ من المرضى بشكل كامل للكولشيسين. بين المرضى المستفيدين من الكولشيسين، 42.5 ٪ كان لديهم M694V / V726A، 21.6 ٪ كان لديهم M694V / M680I، و 21.1 ٪ كان لديهم النمط الجيني M694V.

تشمل هذه الدراسة أكبر مجموعة من مرضى FMF المصريين حتى الآن لاستكشاف التركيب الوراثي والنمط الظاهري لهم.

تدعم نتائجنا فكرة أن النمط الجيني يؤثر على النمط الظاهري و الاعراض الاكلينيكية و شدة المرض ، والاستجابة للكولشيسين.