



FMF VE FMF ÜZERİNE GEN TEDAVİSİ YAKLAŞIMLARI

Merve SOYYIĞIT¹, Mustafa Çağrı ERGÜN²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Dönem I Öğrencisi, Konya, Türkiye

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, Konya, Türkiye

Özet

FMF (Familial Mediterranean Fever) ailesel Akdeniz ateşi, dünya genelinde nadir hastalık olarak bilinen fakat Akdeniz' e kıyısı olan bölgelerde pek de nadir olmayan otozomal resesif geçişli kalıtım gösteren bir otoinflamatuvar hastalıktır. Belirli periyotlarla kendini gösteren ataklarda sıklıkla yüksek ateş, abdominal ağrılar, göğüs ağrıları, eklemlerde şişlik ve ağrılar, özellikle diz altında olmak üzere bacak üzerinde kırmızı döküntüler gözlenir. Hastalığa neden olan etken MEFV geninde görülen mutasyonlardır. MEFV geni 16. Kromozomun kısa kolunda (16p 13-3) bulunan, 10 ekzona sahip, 781 aminoasitlik pirin adlı proteini kodlayan bir genidir. Şimdiye kadar üzerinde 200' den fazla mutasyon tespit edilmiştir. Pirin proteini nötrofillerde proinflamatuvar bir molekülün transkripsiyonel baskılayıcısı ya da antiinflamatuvar bir molekülün arttırıcısıdır, oluşabilecek herhangi bir enflamasyonu önler. FMF hastalarında pirin proteini ya hiç üretilmez ya da üretilen mutasyonlu pirin proteini işlev gösteremez. FMF tanısı konduğunda kolsişin tedavisine başlanır. Kolsişin, atakların sıklığını azaltabilir ve FMF hastalarında karşılaşılmamasından korkulan amiloidozu önleyebilir ya da azaltabilir. Fakat FMF için kesin bir tedavi yöntemi yoktur. Kesin bir tedavi için gen tedavisi uygulanmalıdır. Base editing, prime editing veya gen artışı uygulanabilecek tedavilerdendir.

Anahtar kelimeler: FMF, CRISPR, gen düzenleme