

Amaç: İnvajinasyon tanısı konulan çocuklarda, invajinasyon ile Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA) arasındaki ilişkinin araştırılması amaçlandı.

Metod: Kliniğimizde Mart 2016–Mart 2019 yılları arasında invajinasyon tanısıyla takip edilen 0-13 yaş grubu hastalar prospektif olarak değerlendirildi. Hastaların şikayetleri, klinik özellikleri, cinsiyet, aile öyküsü, tam kan sayımı, biyokimya, ayakta direkt karın grafisi ve ultrasonografi bulguları değerlendirildi. Hastalardan alınan kandan AAA için önemli olan *MEFV* geni ekspresyon analizleri, polimorfizm ve mutasyon analizleri *Western Blot* ve ELISA ile bakıldı. AAA ve invajinasyon tanısı almamış, tekrarlayan karın ağrısı öyküsü olmayan hastalar Grup 1 (kontrol grubu), invajinasyon tanılı hastalar Grup 2'yi oluşturdu. Sonuçlar istatistiksel olarak değerlendirildi.

Bulgular: Grup 1'in (n:100) yaş median değeri 3 yıl (min:2, max:14), Grup 2'nin (n:194) yaş median değeri 3 yıl (min:3, max:13) idi. Gruplar arası cinsiyet dağılımı benzerdi. Grup 1'de *MEFV* geninde tespit edilen mutasyon oranı %20, Grup 2 de ise %36 idi. Grup 2'de en sık tespit edilen mutasyonlar; E148Q (%47,5), P369S (%19), V726A (%14,3), Grup 1'de ise E148Q (%39,2), V726A (%17,9), P369S (%14,3) idi (Tablo 1). Grup 2'de *MEFV* geninde mutasyon tespit edilen hastaların %14,8'i ikili mutasyon iken, Grup 1'de ikili mutasyon tespit edilmedi. Grup 2, Grup 1'e göre mutasyon sıklığı, mutasyonlu hasta sayısı ve ikili mutasyon açısından istatistiksel olarak anlamlıydı ($p=0,004$, $p=0,04$, $p=0,03$) (Tablo 2). Ancak mutasyon bölgelerine göre bakıldığında istatistiksel olarak anlamlı değildi.

Tartışma: Türk AAA hastalarında *MEFV* geninde en sık görülen mutasyonlar; M694V (%51,55), M680I (%9,22), E148Q (%3,55), V726A (%2,88), M694I (%0,44) olarak belirlenmiştir. Türk popülasyonunda taşıyıcılık %20 olarak raporlanmıştır. Çalışmamızda en sık görülen mutasyonlar literatürden farklı olarak; E148Q (%50), V726A (%18,6), P369S (%17), M694V (%8,6), M694I (%4,3) ve M680I G/C (%1,4) idi (Tablo 3). Kontrol grubunda taşıyıcılık literatürle uyumlu olarak %20 bulundu. Literatürde invajinasyon hastalarında AAA sıklığıyla ilgili bilgiye ulaşılamamıştır.

Sonuç: İnvajinasyon tanımlanan hastalarda AAA'nın eşlik edebileceği akılda tutulmalıdır. Ancak bununla ilgili daha geniş çaplı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Association of Familial Mediterranean Fever with Invagination: A Molecular Genetic Study

Objective: We aimed to investigate the relationship between intussusception and Familial Mediterranean Fever (FMF) in children diagnosed with intussusception. **Method:** Patients aged 0-13 years who were followed up with a diagnosis of intussusception between March 2016 and March 2019 in our clinic were evaluated prospectively. Complaints, clinical features, gender, family history, complete blood count, biochemistry, abdominal radiography and ultrasonography findings were evaluated, *MEFV* gene expression analyses, polymorphism and mutation analyses, which are important for AAA, were performed by Western blot and ELISA. Patients who were not diagnosed with AAA and intussusception and who had no history of recurrent abdominal pain constituted Group 1 (control group), and patients with intussusception constituted Group 2. The results were evaluated statistically. **Results:** The median age of Group 1 (n:100) and Group 2 (n:194), and genders of the Groups were similar. Gene mutation frequencies between the groups are given in Table 1, Group 2 was statistically significant compared to Group 1 in terms of mutation frequency, number of patients and double mutations ($p=0,004$, $p=0,04$, $p=0,03$) (Table 2). **Discussion:** In the Turkish population, the carrier rate was found to be 20%, consistent with the literature. The most common mutations in patients with intussusception in our study and their differences from the literature are given in Table 3. No information was found in the literature regarding the frequency of AAA in patients with intussusception. **Conclusion:** It should be kept in mind that AAA may be associated in patients with intussusception. However, further studies performed on a large-scale are needed.

Tablo 1. Grup 1 ve Grup 2 deki *MEFV* gen mutasyonlarının sıklığı

Mutasyonlar	Grup 1 (%)	Grup 2 (%)	OD	P değeri
E148Q	10 (%10)	35 (%18)	1,84 (0,86-3,91)	0,11
V726A	3 (%3)	13 (%6,7)	2,32 (0,64-8,34)	0,27
P369S	4 (%4)	12 (%6,2)	1,58 (0,49-5,03)	0,59
M694V	1 (%1)	6 (%3,1)	3,15 (0,37-26,61)	0,43
M694I	1 (%1)	3 (%1,5)	1,55 (0,15-15,14)	1
M680I G/C	1 (%1)	1 (%0,5)	0,51 (0,03-8,28)	1
Toplam	20 (%20)	70 (%36)	2,25 (1,27-3,99)	0,004

Tablo 2. Gruplardaki *MEFV* geninde heterozigot, homozigot mutasyon, ikili mutasyon ve mutasyonlu hasta sayılarının dağılımı

	Grup 1 (n:100)	Grup 2 (n:194)	OD (%95 CI)	P
Heterozigot mutasyon	20 (%20)	66 (%34)	2,06 (1,16-3,65)	0,014
Homozigot mutasyon	0	2 (%1)	-	0,54
İkili Mutasyon	0	9	-	0,03
Mutasyonlu Hasta Sayısı	20 (%20)	61 (%31,4)	1,83 (1,03-3,26)	0,04

Tablo 3. Çalışmamızda invajinasyon tanımlanan hastalarda en sık görülen mutasyonlar ve literatürden farkı

	Çalışmamız	Literatür
Mutasyonlar	E148Q (%50)	E148Q (%3,55)
	V726A (%18,6)	V726A (%2,88)
	P369S (%17)	
	M694V (%8,6)	M694V (%51,55)
	M694I (%4,3)	M694I (%0,44)
	M680I G/C (%1,4)	M680I (%9,22)



Bu çalışma 4. DOPEK kongresinde sözlü bildiri olarak sunulmuş ve Ödüle değer bulunmuştur.