
Μεταλλάξεις στην οζώδη πολυαρτηρίτιδα (NEJM)



The NEW ENGLAND
JOURNAL of MEDICINE

Η οζώδης πολυαρτηρίτιδα (ΟΠ) είναι μια συστηματική νεκρωτική αγγειίτιδα, της οποίας η παθογένεια δεν είναι πλήρως κατανοητή. Στο συγκεκριμένο άρθρο μελετήθηκαν (exome sequencing) 6 οικογένειες με πολλαπλά περιστατικά συστηματικής και δερματικής ΟΠ, στα περισσότερα των οποίων η έναρξη έγινε κατά τη παιδική ηλικία, εικόνα συμβατή δηλαδή με κληρονομική διάθεση αυτοσωμικού τύπου

- Σε όλες τις οικογένειες η αγγειίτιδα προκλήθηκε από μεταλλάξεις στο CECR1, ένα **γονίδιο που κωδικοποιεί την adenosine deaminase 2 (ADA2)**, την κύρια εξωκυττάρια ADA (αυξητικός παράγοντας). Η ενεργότητα της ADA2 ήταν σημαντικά μειωμένη στα δείγματα ορού των ασθενών
- Όλοι οι Γεωργιανής καταγωγής Εβραίοι ήταν ομοζυγώτες σε μια μετάλλαξη που με Gly47Arg αντικατάσταση. Οι Γερμανοί ασθενείς ήταν ετεροζυγώτες για Arg169Gln και Pro251Leu μεταλλάξεις ενώ ένας Τούρκος ασθενής ήταν ετεροζυγώτης για Gly47Val και Trp264Ser μεταλλάξεις
- Στον ενδογαμικό πληθυσμό των Γεωργιανής καταγωγής Εβραίων, το είναι κανείς φορέας της Gly47Arg είναι 0.102 , κάτι που σημαίνει υψηλό επιπολασμό νόσου

Mutant Adenosine Deaminase 2 in a Polyarteritis Nodosa Vasculopathy. Paulina Navon Elkan, M.D., Sarah B. Pierce, Ph.D., Reeval Segel, M.D., Tom Walsh, Ph.D., Judith Barash, M.D., Shai Padeh, M.D., Abraham Zlotogorski, M.D., Yackov Berkun, M.D., Joseph J. Press, M.D., Masha Mukamel, M.D., Isabel Voth, M.D., Philip Hashkes, M.D., Liora Harel, M.D., Vered Hoffer, M.D., Eduard Ling, M.D., Ph.D., Fatos Yalcinkaya, M.D., Ozgur Kasapcorur, M.D., Ming K. Lee, Ph.D., Rachel E. Kleivit, D.Phil., Paul Renbaum, Ph.D., Ariella Weinberg-Shukron, B.Sc.Med., Elif F. Sener, Ph.D., Barbara Schormair, Ph.D., Sharon Zeligson, M.Sc., Dina Marek-Yagel, Ph.D., Tim M. Strom, M.D., Mordechai Shohat, M.D., Amihood Singer, M.D., Alan Rubinow, M.D., Elon Pras, M.D., Juliane Winkelmann, M.D., Mustafa Tekin, M.D., Yair Anikster, M.D., Ph.D., Mary-Claire King, Ph.D., and Ephrat Levy-Lahad, M.D. February 19, 2014 DOI: 10.1056/NEJMoa1307362

Το κείμενο αποτελεί ελεύθερη μετάφραση της περίληψης του δημοσιευμένου άρθρου και δεν περιέχει στοιχεία από το πλήρες άρθρο
Αποτελεί επίσης εύρημα μιας μόνο εργασίας και όχι υποχρεωτικά θέμα κατασταλαγμένης γνώσης
Αποτελεί τέλος βιβλιογραφική ενημέρωση και όχι απαραίτητα σύσταση για την καθημέρα κλινική πράξη