

N-Asetiltransferaz-2 polimorfizmi ile behçet hastalığı arasındaki ilişkinin incelenmesi

Çeşitli ilaçların ve ksenobiyotiklerin neden olduğu toksik reaksiyonlarda gözlenen bireyler arası farklılıklardan sorumlu olan polimorfik enzimlerden biri de N-asetiltransferaz 2 (NAT2)'dir. Bu enzimin aktivitesi bakımından bireyler yavaş ve hızlı metabolizörler olarak ayırt edilirler. NAT2 polimorfizmi ile sistemik lupus eritematozus (SLE) gibi çeşitli hastalıklara yakalanma riski arasında bir ilişki bulunmaktadır. Bu nedenle şimdiki çalışmada NAT2 asetilasyon polimorfizmi ile SLE-benzeri bir sistemik vaskülit olduğu kabul edilen Behçet hastalığına yakalanma riski arasında bir ilişkinin var olup olmadığı incelendi. Bu amaçla Behçetli hasta (n=85), Behçetli hasta akrabaları (n=15) ve rekürrent aftöz stomatit (RAS)'lı hastada (n=16) PCR yöntemi kullanılarak NAT2 genotip ve alel dağılımı belirlendi. Ek olarak aynı bireylerde, ağızdan 100 mg tek doz dapson verdikten sonra toplanan serumlarda HPLC yöntemi kullanılarak dapson/monoasetildapson metabolik oranı belirlenerek, NAT2 fenotipleme yapıldı. Seksenbeş Behçetli hastadan 55'i (%64.7) yavaş metabolizör olarak bulundu. Genotipi yavaş olan 4 hasta fenotipik olarak hızlı metabolizördü. Buna göre fenotipik olarak yavaş metabolizör sıklığı %60 olarak bulundu. Behçet yakınlarında ise yavaş metabolizör sıklığı yaklaşık olarak %66, RAS grubunda ise %75.0 idi. Ancak sayının azlığı nedeniyle bu iki grup değerlendirilmeye alınmadı. Daha önceki popülasyon çalışmalarıyla şimdiki genotipleme ve fenotipleme sonuçları karşılaştırıldığında, NAT2 bakımından yavaş veya hızlı metabolizör sıklığı Behçetli hasta grubunda istatistiksel olarak farklı değildi. Ancak yavaş metabolizmadan sorumlu bir alel olan *5B alel sıklığı Behçetli hasta grubunda anlamlı olarak daha yüksekti (sırasıyla %35.6 ve %44.7; p=0.039). Bulgularımız ışığında NAT2 asetilasyon durumunun Behçet hastalığına yatkınlığı etkilemediğini, ancak *5B alelinin Behçet hastalarında daha yüksek sıklıkta bulunması nedeniyle, bu durumun patofizyolojik ve klinik önemi konusunda daha ileri araştırmaların yapılması gerektiği sonucuna varıldı.