



Şubat 2022 Sayı 4

Hazırlayan: Dr Serkan Yaraş

FERROPORTİN HASTALIK TARAMASINI DESTEKLEMELİK VE GELİŞTİRMEK İÇİN BASİT BİR KLİNİK SKOR

A simple clinical score to promote and enhance ferroportin disease screening

Amandine Landemaine, Houda Hamdi-Roze, Séverine Cunat et al. Journal of Hepatology, March 2022, Volume 76 Issue 3 p491-758, e33-e48 DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jhep.2021.10.022>

Metabolik sendromla ilişkili artan demir yükü çok yaygın bir durumdur. Ferroportin hastalığı, prevalansı başlangıçta düşünülenden daha yüksek olan baskın bir genetik aşırı demir yüklenme bozukluğudur. Birbirlerinden ayırt etmek zor olabilir.

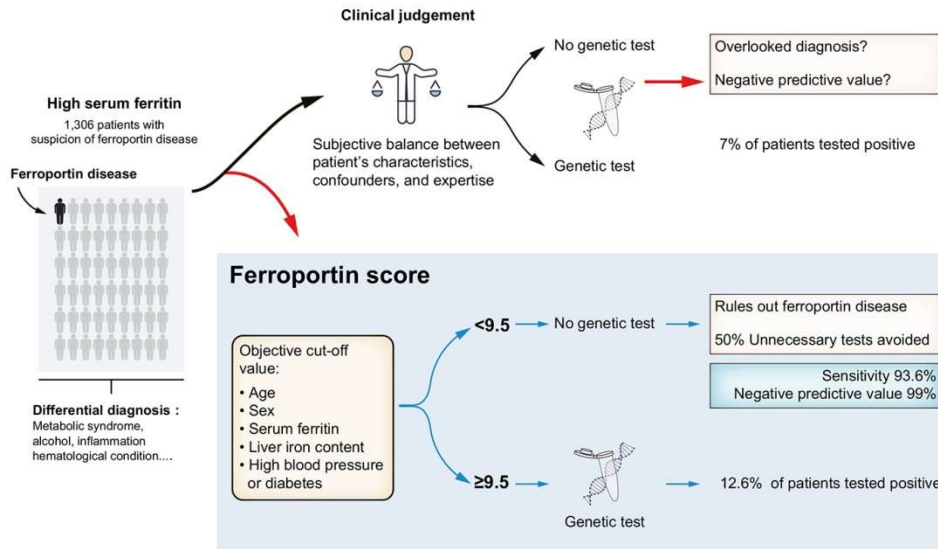
Ancak genetik testlerin sınırlı mevcudiyeti ve kesin kılavuzların eksikliği yeterli taramayı engellemektedir. Bu makalede, klinisyenlerin genetik test yapıp yapmayacaklarına karar vermelerine yardımcı olmak üzere geliştirilmiş basit ve kesin bir klinik skor tarif edilmektedir. Bu nedenle, çalışmacılar ferroportin hastalık taramasını teşvik etmek ve geliştirmek için hazır bir puanlama sistemi geliştirmeyi amaçlamışlardır.

Çalışmanın metodolojisinde türetilmiş kohort ve kontrol kohortu tanımlanmıştır. Türetilmiş kohort, çalışmacıların oluşturduğu nadir hastalık ağında 2008'den 2016'ya kadar ferroportin hastalığı için test edilen probandlardan oluşmuş. Veriler prospektif olarak kaydedildi. Önemli kriterleri belirlemek için tek değişkenli ve çok değişkenli lojistik regresyon ve ağırlıklı puan hesaplamak için odds oranları kullanıldı. Önceden tanımlanmış bir hedef olan %90 duyarlılıkla bir ROC eğrisi kullanılarak bir kesim değeri tanımlandı. Çapraz doğrulama için bağımsız bir kohort kullanıldı.

Derivasyon kohortu 1.306 hastayı içeriyordu. Ortalama yaş 55±14, ferritin 1.351±1.357 µg/L ve karaciğer demir konsantrasyonu (LIC) 166±77 µmol/g idi. Toplam 71 hastada patojenik varyantlar (n = 32) tanımlandı. Çok değişkenli analizde kadın cinsiyet, daha genç yaş, daha yüksek ferritin düzeyi, daha yüksek karaciğer demir konsantrasyonu (LIC) ve hipertansiyon veya diyabetin olmaması, ferroportin hastalığı tanısı ile anlamlı şekilde ilişkiliydi (tüm derivasyon kohortunda eğrinin altında kalan alan 0.83 [0.78-0.88]). Ağırlıklı puan cinsiyet, yaş, hipertansiyon veya diyabet varlığı, ferritin düzeyi ve karaciğer demir konsantrasyonu (LIC) temel alınarak

yapılmıştır. Derivasyon kohortunda eksik değerler olmaksızın 0,83 (0,77-0,88) eğrinin altında kalan alan elde edildi. Kesim değeri olarak 9.5 kullanıldığında, duyarlılık %93.6 (91.7-98.3), özgüllük %49.5 (45.5-53.6), pozitif likelihood oranı 1.8 (1.6-2.0) ve negatif likelihood oranı 0.17 (0.04-0.37) idi.

Sonuç olarak, bu makalede rutin klinik uygulamada hastaları ferroportin hastalığına karşı taramak için kullanılacak basit kriterler ve iyi tanı performansı için hazır bir skor tanımlandığı ileri sürülmektedir.



Bu bulten Türk Karaciğer Araştırmaları Derneği (TKAD) tarafından, bilimsel gelişime katkı amacı ile hazırlanmakta ve yayınlanmaktadır.
Makalelerin içeriklerinin tıbbi ve hukuki sorumluluğu ilgili yazar ve yayınevlerine aittir.
Paylaşılması istenen güncel makalelerin, formata uygun bir şekilde dernek e-posta adresine (tasl@tasl.org.tr) yollanması gerekmektedir.
TKAD adına sahibi: Fulya Günar (Başkan)
Bulten editörü: Arif Mansur Coşar