

مقاله پژوهشی

بررسی ژنتیکی تب مدیترانه‌ای خانوادگی در روستایی با شیوع بالای بیماری در آذربایجان شرقی

بابک مقیمی^۱، سید محمد حسین امینی^۱، کریستین آبرکانینز^۲، سید نوید المدنی^۳،
واله هادوی^۳، گرنوت کریگشویسر^۲، حسین نجم‌آبادی^{۳*}

۱- مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران

۲- لابراتوار وینا، وینا، اتریش

۳- مرکز ژنتیک و پاتولوژی کریمی‌نژاد-نجم‌آبادی، تهران

چکیده

تب مدیترانه‌ای خانوادگی (FMF) نوعی بیماری ارثی است که بر اثر جهش در ژن MEFV ایجاد می‌شود. شیوع ناقلان در جمعیت‌های ترک، ارمنی، و عرب بالاست، اما اطلاعاتی از فراوانی و طیف جهش‌های MEFV در کشورهای مجاور ایران در دسترس نیست. در پژوهش حاضر پسر بچه‌ای ۸ ساله با علائم تب دوره‌ای و درد در ناحیه شکم بررسی شد. ژنوتیپ بیمار با روش هیبریدیژاسیون معکوس برای دوازده گونه شایع MEFV تعیین شد. نتایج نشان داد که او و افراد متعددی در خانواده دارای جهش‌هایی به صورت هتروزیگوت مرکب یا هوموزیگوت هستند. با انجام آزمایش روی افراد بدون علائم از همان روستا مشخص شد که فراوانی آللی جهش نزدیک به ۲۲٪ است که تا امروز یکی از بالاترین فراوانی‌های گزارش شده است.

واژه‌های کلیدی: تب مدیترانه‌ای خانوادگی، ژن MEFV، ایران

مقدمه

تب مدیترانه‌ای خانوادگی^۱ (FMF) نوعی بیماری ارثی است که با عفونت‌های عودکننده و کوتاه‌مدت و سرویت که نشانه‌های آن شامل تب، پریتونیت، پلوریت و سینوویت است، مشخص می‌شود. این بیماری در نواحی مدیترانه‌ای مشاهده شده، اما بیشترین شیوع آن در میان ترک‌ها، عرب‌ها، ارمنی‌ها و یهودیان سفاردیک^۲ گزارش شده است. داروی کلشیسین بر جلوگیری از حملات FMF و پیشرفت آمیلوئیدوز مؤثر است (۱). در حال حاضر ژن عامل ایجاد FMF (MEFV) مشخص و حدود ۴۰ جهش مختلف در این ناحیه گزارش شده است. یکی از ۵ جهش شناخته‌شده (M694V) با افزایش علائم و مخصوصاً پیشرفت آمیلوئیدوز همراه

*دکتر حسین نجم‌آبادی، PhD

تهران، شهرک غرب، فاز ۳، خیابان حسن سیف، کوچه چهارم، پلاک ۱۱۴۳، مرکز پاتولوژی و ژنتیک
کریمی‌نژاد-نجم‌آبادی تلفن: ۵-۸۸۳۶۳۹۵۲، G-mail: hnajm2@yahoo.com

است (۲). در مقایسه با تعدادی از کشورهای هم‌جوار (ارمنستان، آذربایجان، عراق و ترکیه) تاکنون هیچ گزارشی در مورد FMF در جمعیت ایران منتشر نشده است. در این مطالعه، پسر بچه‌ای ۸ ساله با علائم تب‌های عودکننده از لحاظ ژنتیکی بررسی و مشخص شد که برای جهش M694V هوموزیگوت است. پس از بررسی‌های بیشتر در خانواده وی و ساکنان روستا مشخص شد که شش گونه مختلف MEFV با فراوانی بسیار بالایی در این روستای کوچک وجود دارد.

مواد و روش‌ها

بیماران بر اساس معیارهای بالینی FMF انتخاب شدند (۳ و ۴). ابتدا DNA ژنوم از خون محیطی بیمار، والدین و افراد بدون علائم بالینی

1-Familial Mediterranean Fever
2-Sephardic Jews