



## توزیع فراوانی جهش‌های آلفا-تالاسمی در استان خوزستان

خدامراد زندیان<sup>۱</sup>، جمال ناطقی<sup>۲</sup>، بیژن کیخواهی<sup>۳</sup>، محمد پدرام<sup>۴</sup>، واله هادوی<sup>۴</sup>، نیما حافظی‌نژاد<sup>۴</sup>  
حسین نجم‌آبادی<sup>۴\*</sup>، ماندانا حسن‌زاد<sup>۴</sup>

- ۱- بخش کودکان، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور، اهواز، ایران، ۲- بخش اطفال، بیمارستان شرکت ملی نفت ایران، اهواز، ایران.
- ۳- بخش خون و انکولوژی اطفال، مرکز تالاسمی و هموگلوبینوپاتی بیمارستان شفا، اهواز، ایران
- ۴- مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی‌نژاد- نجم‌آبادی، تهران، ایران

### چکیده

آلفا-تالاسمی یکی از انواع تالاسمی است که معمولاً به صورت کم‌خونی هیپوکرومیک میکروسیتیک تظاهر می‌یابد. با توجه به نبود امکانات تشخیص مولکولی، بسیاری از این بیماران به عنوان بتا-تالاسمی خاموش تشخیص داده می‌شوند. به همین دلیل، بر آن شدیم تا شیوع انواع جهش‌های آلفا-تالاسمی را در بیماران مبتلا بررسی کنیم. از میان بیماران ارجاع داده شده به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی‌نژاد-نجم‌آبادی، در بین سال‌های ۱۳۷۷ تا ۱۳۸۵، ۱۱۴ بیمار با علائم کم‌خونی هیپوکرومیک میکروسیتیک و میزان طبیعی  $HbA_2$  از استان خوزستان انتخاب شدند. در ابتدا سه جهش شایع آلفا-تالاسمی، شامل  $\alpha^{3.7}$ ،  $\alpha^{4.2}$  و  $\alpha^{MED}$ ، به روش تکثیر gap-PCR بررسی شد. در مرحله بعد، افرادی که جهشی در آنان یافت نشده بود، توسط نوار آلفا-گلوبین (Assay Alpha-Globin Strip) از نظر ۹ جهش دیگر بررسی شدند. در مواردی که باز هم جهشی پیدا نشد، تعیین توالی DNA صورت گرفت. در ۸۴/۲٪ موارد جهش بیمار تشخیص داده شد و در ۱۵/۸٪ هیچ‌گونه جهش آلفا-تالاسمی مشخص نشد. جهش‌ها در ۷۹/۲٪ حاملان به صورت سیس و در ۱۳/۵٪ موارد به صورت ترانس بود و در ۷/۳٪ موارد دو جهش به صورت سیس شناسایی شد. حذف تک‌ژنی  $\alpha^{3.7}$  شایع‌ترین جهش آلفا-گلوبین در این جمعیت و دربرگیرنده ۵۵/۲٪ جهش‌های آلفا-تالاسمی در خوزستان بود. دوازده جهش دیگر عبارت بودند از  $\alpha^{MED}$ ،  $\alpha^{PA2(GAA)}$ ،  $\alpha^{4.2}$ ،  $\alpha^{cd19}$ ،  $\alpha^{5nt}$ ،  $\alpha^{cd14}$ ،  $\alpha^{PA1(AAG)}$ ،  $\alpha^{CS}$ ،  $\alpha^{St}$ ،  $\alpha^{anti 3.7}$ ،  $\alpha^{cd21}$  و  $\alpha^{cd59}$ . پژوهش اخیر پراکندگی جهش‌های آلفا-تالاسمی را در بزرگ‌ترین جمعیت بیماران دچار کم‌خونی هیپوکرومیک میکروسیتیک که در خوزستان انجام شده، نشان می‌دهد. جهت توسعه و بهبود تشخیص مولکولی این بیماری بررسی ۱۰ جهش به‌دست آمده در بیماران مشکوک در این استان توصیه می‌شود. واژه‌های کلیدی: آلفا-تالاسمی؛ جهش؛ خوزستان؛ ایران.

### مقدمه

آلفا-تالاسمی از شایع‌ترین اختلالات هموگلوبینی در دنیا است. این بیماری در جنوب شرق آسیا، نواحی مدیترانه و خاورمیانه و همچنین در جمعیت ایران بسیار شایع است (۱). وجود جهش در یک یا هر دو ژن آلفا-گلوبین، بر روی کروموزوم ۱۶، علت اصلی این بیماری است که

منجر به فقدان یا کاهش زنجیره‌های آلفا-گلوبین می‌شود. شیوع این اختلال بین زنان و مردان یکسان است. اکثر جهش‌های آلفا-تالاسمی از نوع حذف هستند (۲). فنوتیپ بالینی بر اساس تعداد ژن‌های جهش‌یافته، متنوع است. ناقلان جهش‌های آلفا-گلوبین در یک ژن، دچار اختلالات کمی در هموگلوبین هستند. این حالت در میان مردم مدیترانه و آفریقا بسیار شایع است (۳). افراد حامل دو جهش در ژن آلفا-گلوبین در میان مردم جنوب آسیا بیشتر دیده می‌شوند و اغلب کم‌خونی هیپوکرومیک

\*حسین نجم‌آبادی، Ph.D.

تهران- شهرک قدس (غرب)، میدان صنعت، آزمایشگاه پاتولوژی و ژنتیک کریمی‌نژاد- نجم‌آبادی

تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲ E.mail: hnajm2@yahoo.com/