

تازه‌های ژنتیک بیماری لوپوس اریتروماتوی فراگیر (SLE)

شیرین فریور*، رضا شیاری، محبوبه نژادحسینیان، سعید اشتاد

چکیده

لوپوس اریتروماتوی فراگیر (SLE) یک بیماری خود ایمن فراگیر و مزمن است که تقریباً تمام بافت‌ها و اعضاء بدن را مبتلا می‌کند. علت این بیماری کاملاً شناخته نشده است، ولی هر دو عامل ژنتیک و محیط را بر بروز آن مؤثر می‌دانند. در راستای بررسی علل ژنتیکی این بیماری، ژن‌های زیادی مطرح شده‌اند که ژن‌های مربوط به دستگاه ایمنی و ژن‌های مرتبط در مرگ برنامه‌ریزی شده سلولی (آپوپتوز) از آن جمله‌اند. برای تعیین جایگاه ژن‌های دخیل در ابتلای افراد به بیماری از مطالعات پیوستگی کمک می‌گیرند. به این منظور، ژن‌هایی مطرح می‌شوند و پلی مورفیسم آلل‌های آنها در جمعیت‌های مختلف بررسی می‌شود. اگر یافته‌ها در چند نمونه مستقل تکرار شوند، پلی مورفیسم ژنی پیوسته با ژن مطرح ممکن است ژن واقعی را که سبب بیماری می‌شود، مشخص کند. از راه مطالعات پیوستگی، با استفاده از مارکرها و توارث آنها و همراه با تظاهرات بالینی بیمار، می‌توان به اهداف مهمی دست یافت، که برخی از آنها عبارتند از شناسایی نقش ژنتیک در پیشرفت بیماری و وابستگی شدید بیماری به اساس جمعیتی افراد. با توجه به تفاوت علائم در جمعیت‌های مختلف، امکان تشخیص بیماران خاص با توجه به علائم قابل پیش بینی نیز فراهم می‌شود. هم‌چنین با دستیابی به ژنتیک لوپوس اریتروماتوی فراگیر می‌توان به درمان‌های قابل اطمینانی دست یافت. واژه‌های کلیدی: لوپوس اریتروماتوز فراگیر؛ خود ایمنی؛ مطالعات پیوستگی؛ پلی مورفیسم؛ ژنتیک

مقدمه

لوپوس اریتروماتوی فراگیر (SLE) از جمله بیماری‌های خود ایمنی فراگیر و شایع است که بافت‌ها و اعضاء متعدد بدن، مانند کلیه‌ها، پوست، دستگاه قلب و عروق، ریه‌ها، مفاصل، دستگاه عصبی، عضلات و خون را مبتلا می‌سازد (۱). علائم بالینی بیماران مبتلا متفاوت است و بیماری غالباً دوره‌هایی از وخامت و بهبود دارد. درد مفاصل (آرتراژی) یکی از شایع‌ترین علائم بیماری است که حدود ۹۰٪ بیماران به آن مبتلا هستند. ضایعات پوستی، به صورت راش‌های پوستی پروانه‌ای شکل^۲ بر روی گونه‌ها یا پل بینی یا التهاب عروق پوست که در نوک انگشتان تظاهر می‌یابد، نیز در حدود ۸۵٪ بیماران دیده و عمدتاً به دلیل تجمع مجموعه‌های ایمنی در محل اتصال اپیدرم و درم ایجاد می‌شوند (۱). در اغلب موارد،

علائم بیماری ابتدا غیراختصاصی هستند. تشخیص بیماری بر اساس معیارهای تشخیصی معین صورت می‌گیرد؛ به طوری که دست کم ۴ مورد از ۱۱ مورد زیر باید وجود داشته باشد: راش پروانه‌ای (مالار)، راش دیسکوئید، حساسیت به نور (فتوسنسیتیویتی)، زخم‌های دهانی، التهاب مفاصل (آرتريت)، سروریت، اختلالات کلیوی، اختلالات دستگاه عصبی، اختلالات دستگاه ایمنی، آنتی‌بادی‌های ضد هسته (آنتی نوکلئار)، و اختلالات خونی. چنین تشخیصی، در هر دوره‌ای از بیماری، ۹۵٪ اختصاصی است و ۷۵٪ حساسیت دارد. علائم بیماری به ترتیب شیوع عبارتند از: درد یا التهاب مفاصل، تب و خستگی، تغییرات پوستی و مخاطی، درگیری کلیه (به صورت هم‌چوری و پروتئینوری)، درگیری دستگاه رتیکولواندوتلیال (مانند لنف‌آدنوپاتی و اسپلنومگالی)، آنمی و کاهش شمار پلاکت‌ها، درگیری دستگاه عصبی (مانند تشنج)، درگیری

* شیرین فریور، PhD

استادیار دانشگاه شهید بهشتی، دانشکده علوم زیستی، گروه ژنتیک

تلفن: ۰۲۱-۲۷۳۳۰۲۷۳۳ فکس: ۰۲۱-۲۲۴۳۱۶۶۴ E-mail: s_farivar@sbu.ac.ir

1-Systemic Lupus Erythematosus

2-Malar Rash