

مقاله پژوهشی

بررسی بالینی، همه گیر شناختی و ژنتیکی آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) نوع I در یک جمعیت نمونه ایرانی

یوسف شفقتی*^{۱،۲}، ایرج فاتحی^۳، فاطمه گنجی زاده^۴، پریسا محقق^۵، مهبد کاوه^۶،
فاطمه اعلی هرندی^۷، فاطمه سادات نیری^۸

- ۱- مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران ۲- پژوهشکده سلول های بنیادی و دیارتمان ژنتیک صارم، بیمارستان زنان صارم، تهران، ایران ۳- بخش نوزادان و NICU بیمارستان دی، تهران، ایران ۴- بخش نوزادان و NICU بیمارستان لولاگر، تهران، ایران ۵- بخش نوزادان و NICU بیمارستان میلاد، تهران، ایران ۶- بخش نوزادان و NICU بیمارستان میرزا کوچک خان، تهران، ایران ۷- بخش نوزادان و NICU بیمارستان هدایت، تهران، ایران ۸- بخش نوزادان و NICU بیمارستان ولیعصر (امام خمینی)، تهران، ایران

چکیده

آتروفی های عضلانی نخاعی (SMAs) از بیماری های شایع ژنتیکی با توارث اتوزومی مغلوب هستند. این بیماری ها از نظر ژنتیکی و فنوتیپی بسیار ناهمگون (هتروژن) هستند. شیوع این بیماری ها را از ۱ مورد در ۶۰۰۰ تا ۱ مورد در ۲۵۰۰۰ نوزاد زنده ذکر شده است. بنابراین، فراوانی ناقلان جهش ها ۱ در ۴۰ تا ۱ در ۸۰ نفر در جمعیت است. بیش از ۹۰ درصد افراد مبتلا به SMA، فاقد هر دو نسخه اکزون هفتم ژن SMN1 هستند. فقدان SMN1 به علت حذف یا واژگونی ژنی و تبدیل آن به SMN2 رخ می دهد. بر اساس اطلاعات ما، هیچ مطالعه بزرگ جمعیتی و همه گیر شناختی در مورد این بیماری ها در ایران انجام نشده است و آگاهی ما در مورد فراوانی، شیوع بیماری و شیوع ناقلان بسیار محدود و نارسا است. به دلیل فراوانی ازدواج های خویشاوندی در ایران، به نظر می رسد که فراوانی SMA در جمعیت ایرانی نسبتاً بالا باشد. با این پیش فرض، تصمیم گرفته شد به عنوان قدم اول، یک پژوهش همه گیر شناختی به منظور بررسی شیوع بیماری SMA I، شیوع ناقلان، گستره نشانه های بالینی و شدت آنها، و فراوانی ازدواج خویشاوندی در پدر و مادر بیماران انجام شود. طی دو سال، ۳۰۷۳۴ تولد زنده در زایشگاه های منتخب پیگیری و ۴ نوزاد مبتلا به بیماری SMA نوع I شناسایی شدند. در مطالعه ما فراوانی بیماری SMA I، ۱ در ۷۶۸۳ و شیوع ناقلان ۱ در ۴۳ بود. در پرونده یکی از بیماران نوع خویشاوندی پدر و مادر ذکر نشده بود و با تماس مکرر هم به آنها دسترسی پیدا نکردیم. از سه خانواده دیگر، دو خانواده ازدواج خویشاوندی درجه ۳ و درجه ۴ داشتند. واژه های کلیدی: آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)؛ شیوع؛ ناهمگونی ژنتیکی؛ مشاوره ژنتیک؛ ایران.

مقدمه

بیماری ها تحلیل سلول های حرکتی شاخ قدامی نخاع، ضعف و آتروفی عضلانی ناشی از آن است (۱). بیماران از نظر ذهنی مشکلی ندارند و سایر بخش های دستگاه عصبی و عضلانی معمولاً سالمند. این بیماری ها با وراثت اتوزومی مغلوب منتقل می شوند. آتروفی های عضلانی نخاعی

آتروفی های عضلانی نخاعی (SMAs)^۱ از نظر بالینی و ژنتیکی یک گروه ناهمگون از بیماری های عصبی-عضلانی هستند. علت بروز این

*یوسف شفقتی، MD

مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران
بخش ژنتیک بیمارستان زنان صارم، شهرک اکباتان، تهران، ایران

E.mail: y_shafeghati@yahoo.com