

بررسی جهش‌های بتاگلوبین در مبتلایان تالاسمی بتا در استان قزوین

معصومه تفضلی* (Ph.D)، عیسی نورمحمدی (Ph.D)، فرهاد ذاکر (Ph.D)، سیما خردمند کیا (M.Sc)

دانشگاه علوم پزشکی ایران، مرکز تحقیقات سلولی و مولکولی دانشگاه علوم پزشکی ایران

چکیده

سابقه و هدف: تالاسمی از مهم‌ترین ناهنجاری‌های ارثی خونی بوده و جهش‌های ژن گلوبین بتا از شیوع بیش‌تری در جهان برخوردار است. شناخت این جهش‌ها از نظر تشخیص و درمان در مناطق گوناگون با ارزش است. این پژوهش جهت بررسی شیوع جهش‌های بتاگلوبین در مبتلایان تالاسمی بتا در استان قزوین انجام شد.

مواد و روش‌ها: در این مطالعه از ۳۰ بیمار از بیمارستان قدس قزوین نمونه خون جمع‌آوری و پس از استخراج DNA به روش سدیم کلراید اشباعی، آزمایش ARMS با استفاده از PCR با پرایمرهای معین جهت شناسایی ۱۳ جهش انجام شد.

یافته‌ها: بیش‌ترین جهش در ژن بتا گلوبین در این بیماران به ترتیب IVSII-1 (۵۰٪)، IVSI-110 (۱۵٪) و Fr8-9 (۵٪) شناسایی شد و درصد کمی از آن‌ها هم ناشناخته باقی ماندند.

نتیجه‌گیری: غربال‌گری جهش‌ها در جمعیت کوچک بیماران در منطقه قزوین نشان داد که فراوانی جهش‌های مورد بررسی با منطقه حوزه خاورمیانه متفاوت بوده که احتمالاً عوامل نژادی و جغرافیایی دخیل هستند. پیشنهاد می‌شود که با سایر پرایمرها، جهش‌های ناشناخته در این ناحیه مورد بررسی قرار گیرد.

واژه‌های کلیدی: بتا تالاسمی، جهش، واکنش زنجیری پلی‌مراز

مقدمه

تالاسمی یکی از مهم‌ترین بیماری‌های ارثی و یکی از علل کم‌خونی‌های ارثی با وراثت اتوزوم بوده و بتا تالاسمی از انواع شایع آن می‌باشد. جهش‌های متعددی با تغییرات کم در نقطه‌ای از DNA که سازنده زنجیره بتا است باعث بروز بیماری می‌گردد [۶]. کاهش سنتز در تولید زنجیره بتا موجب عدم تعادل نسبت زنجیره‌های آلفا و بتا شده که رسوب زنجیره‌های اضافی آن‌ها باعث تغییرات پاتوفیزیولوژیک در بیمار می‌شود [۱۳]. مطالعات انجام گرفته نشان می‌دهد که این بیماری در بعضی از مناطق کشور ایران تا ۱۰٪ ناقل دارد و در شمال و جنوب کشور از شیوع بیش‌تری برخوردار است [۱۴]. گسترش این بیماری در نقاط مختلف دنیا متفاوت است؛

چنان‌چه در حوزه مدیترانه و خاورمیانه و هند شایع‌تر و در نواحی آسیای دور و اروپای شرقی شیوع کم‌تری دارند [۱۲]. با توجه به انواع جهش‌ها و اهمیت آن‌ها در جمعیت‌های مختلف، پراکندگی جهش‌های این بیماری در ایران حائز اهمیت است. در ضمن موفقیت در تشخیص قبل از تولد در صورت اطلاعات کافی از جهش‌های شایع این بیماری با هزینه کم‌تر و سرعت بیش‌تر امکان‌پذیر است. جلوگیری از بیماری تالاسمی بتا نیازمند بررسی همه جانبه جهش‌های مختلف مولکولی در جمعیت‌های مختلف به‌خصوص با احتمال شیوع بالا می‌باشد. در ایران در این زمینه مطالعات مختلفی صورت گرفته است اما در استان قزوین چنین بررسی انجام نشده است که هدف این مقاله می‌باشد. از این رو یک جمعیت

* نویسنده مسئول. تلفن: ۰۲۱-۸۸۰۵۴۳۶۵، نمابر: ۰۲۱-۸۸۰۵۴۳۵۵، E-mail: cmrc.iums@yahoo.com