

بررسی ژنتیکی ریزماهوره‌های کروموزوم ۲۱ در جمعیت آذربایجان شرقی و کاربرد آن‌ها در تشخیص مبتلایان به سندروم داون

محبوبه نصیری*، دکتر مرتضی جبارپور بنیادی**، دکتر محمد امین بخش***، امید عمرانی****،

دکترفضیله هاشمی*****، دکترمحمدحیدرزاده*****

نویسنده مسئول: گروه ژنتیک، دانشگاه تبریز jabbarpour@tabrizu.ac.ir

دریافت: ۸۵/۸/۲۳ پذیرش: ۸۵/۱۰/۲۳

چکیده

زمینه و هدف: سندروم داون شایع‌ترین اختلال کروموزومی عامل عقب‌ماندگی ذهنی است که در ۱/۲۳۰ حاملگی‌ها مشاهده می‌شود. بیماری غالباً از حضور یک کپی اضافی از کروموزوم ۲۱، اکثراً با منشأ مادری، ناشی می‌گردد. این مطالعه با هدف بررسی سهولت تکثیر ریزماهوره‌های کروموزوم ۲۱ با تکنیک واکنش زنجیره‌ای پلیمرز و تعیین منشأ خطای میوزی مبتلایان، در جمعیت آذربایجان شرقی صورت گرفت.

روش بررسی: برای بررسی چندشکلی ریزماهوره‌های کروموزوم ۲۱، پنجاه نفر از جمعیت آذربایجان شرقی به صورت تصادفی انتخاب و تک‌تک افراد برای ریزماهوره‌های انتخاب شده از کروموزوم ۲۱ بررسی شدند و نتایج حاصل به‌طور آماری مورد بررسی قرار گرفتند. هم‌چنین افراد مشکوک به سندروم داون، توسط متخصصین نوزادان جهت بررسی مولکولی به آزمایشگاه ژنتیک معرفی شدند. پس از مشاوره ژنتیکی و اخذ رضایت کتبی، خونگیری به‌عمل آمد. با استفاده از تکنیک PCR، ریزماهوره‌های کروموزوم ۲۱ بر روی DNA این افراد تکثیر و بررسی شد.

یافته‌ها: هفت ریزماهوره از کروموزوم ۲۱ بر روی پنجاه فرد از جمعیت آذربایجان شرقی بررسی و پنج عدد از این ریزماهوره‌ها که فرکانس چندشکلی بالا داشتند، جهت مطالعه‌ی افراد مبتلا به سندروم داون معرفی شده از این منطقه، انتخاب شدند. از کل ۳۰ خانواده‌ی مبتلا که جهت بررسی معرفی شده بودند، تریزومی ۲۱ در ۲۱ کودک (۷۰ درصد موارد) تشخیص داده شد. کروموزوم اضافی در ۸۶ درصد موارد منشأ مادری و در ۹ درصد موارد منشأ پدری نشان داد. میانگین سن مادر و پدر به ترتیب ۳۳/۳ و ۳۶/۲ سال محاسبه گردید.

نتیجه‌گیری: با استفاده از ریزماهوره‌های D21S1910، D21S11، D21S1411 امکان تشخیص درصد بالایی از موارد تریزومی ۲۱ در بین مبتلایان به سندروم داون وجود داشته و با استفاده از این روش امکان تشخیص منشأ خطای میوزی والدی نیز وجود دارد.

واژگان کلیدی: ریزماهوره‌ها، جمعیت شمال غرب کشور، سندروم داون، منشأ والدی کروموزوم

مقدمه

سندروم داون شایع‌ترین اختلال در تعداد کروموزوم است. عقب‌ماندگی شدید ذهنی و رشدی و ویژگی‌های خاص چهره مبتلایان سندروم داون در بدو تولد با علایمی نظیر

* دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک، دانشکده علوم طبیعی، دانشگاه تبریز

** دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی ملکولی، استادیار دانشگاه تبریز - مرکز تحقیقات بالینی بیمارستان الزهرا، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

*** دکترای تخصصی ژنتیک، دانشیار دانشگاه تبریز

**** کارشناسی ارشد ژنتیک، مربی دانشگاه تبریز

***** فوق تخصص نوزادان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی تبریز

***** فوق تخصص نوزادان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی تبریز