

بررسی مولکولی جهش‌های ژن گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز (G6PD) در بیماران مبتلا به فاویسم استان‌های فارس و اصفهان

فیض‌اله هاشمی گرجی^۱، محمدرضا علی‌وند^۲، پریسا عاطف وحید^۱، مهرداد هاشمی^۳، رسول صالحی^۴، منصور صالحی^۴، سیروس عظیمی^۵، محمدرضا نوری دلویی^۵

^۱ دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک، گروه زیست‌شناسی، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد علوم و تحقیقات تهران
^۲ کارشناس ارشد، گروه ژنتیک پزشکی، پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و زیست‌فناوری
^۳ استادیار، گروه زیست‌شناسی، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد علوم و تحقیقات تهران
^۴ دانشیار، گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات درمانی اصفهان
^۵ دانشیار، گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات درمانی تهران
^۶ استاد، گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات درمانی تهران

چکیده

سابقه و هدف: نقص گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز (G6PD) به نام بیماری فاویسم رایج‌ترین نقص آنزیمی در انسان است که در سراسر جهان ۴۰۰ میلیون نفر به این بیماری مبتلا هستند. هدف از انجام مطالعه حاضر، بررسی مولکولی جهش‌های رایج مدیترانه‌ای، Cosenza، Chatham و A-(G202A/A367G) در بیماران مبتلا به فاویسم دو استان فارس و اصفهان بود.

روش بررسی: در این مطالعه بنیادی، ۹۶ نمونه خون بیماران مبتلا به فاویسم استان‌های فارس و اصفهان (در هر استان به ترتیب ۳۴ و ۶۲ بیمار غیر خویشاوند) ارزیابی شد. DNA ژنومی نمونه‌ها با استفاده از فن PCR-RFLP و الکتروفورز، محصولات برای جهش‌های شناخته شده‌ای نظیر مدیترانه‌ای، Cosenza، Chatham و A-(G202A; A376G) مورد بررسی قرار گرفتند.

یافته‌ها: ۷۹ مورد از ۹۶ نمونه (۸۲/۳ درصد) حامل جهش مدیترانه‌ای و ۸ بیمار (۸/۳ درصد) حامل جهش Chatham بودند و هیچ یک بیماران جهش‌های Cosenza و A-(G202A; A376G) را نداشتند.

نتیجه‌گیری: این مطالعه نشان داد G6PD مدیترانه‌ای رایج‌ترین جهش در جمعیت ایرانی است.

واژگان کلیدی: نقص G6PD، جهش مدیترانه‌ای، جهش Chatham، PCR-RFLP.

مقدمه

کمبود گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز (G6PD) رایج‌ترین نقص در مسیر پنتوز فسفات است و در سراسر جهان بیش از ۴۰۰ میلیون نفر به این بیماری مبتلا هستند (۱). تاکنون بیش از

۴۰۰ نوع کمبود G6PD و حدود ۱۶۰ جهش در ژن G6PD شناخته شده است، بنابراین دارای چند شکلی‌های متفاوت بسیاری در انسان است (۲). جهش‌های این ژن بیشتر از نوع جایگزینی نوکلئیدی بوده که تغییر در یک یا چند باز موجب جابه‌جایی اسید آمینه (و نه حذف) در پروتئین می‌شود (۳)، (۴). کمبود آنزیم G6PD در گروه‌های نژادی گوناگون، متفاوت است و شیوع آن بین ۳۵ درصد در آفریقا تا ۰/۱ درصد در ژاپن و برخی نواحی اروپایی متغیر است (۱). بالاترین میزان

آدرس نویسنده مسئول: تهران، دانشگاه علوم پزشکی تهران، دانشکده پزشکی، گروه ژنتیک پزشکی،

محمد رضا نوری دلویی (email: nooridalooi@sina.tums.ac.ir)

تاریخ دریافت مقاله: ۸۷/۱۱/۸

تاریخ پذیرش مقاله: ۸۸/۲/۳