

فراوانی و بیان بیوشیمیایی موتاسیون‌های ژن هموکروماتوز (HEE) در ۱۰۲۹ اهداکننده خون در ایران

محمد رضا آگاه*، مریم ظفرقندی*، زهرا مطهری*، هانیه السادات جزایری*،
بشیر حاجی بیگی**، زهره عطارچی**، تاجبخش رجبی**، محمدرضا زالی*

* مرکز تحقیقات بیماری‌های گوارش و کبد، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
** مرکز تحقیقات سازمان انتقال خون ایران

چکیده

سابقه و هدف: تا به حال مطالعه‌ای در مورد فراوانی و بیان بیوشیمیایی موتاسیون‌ها در ارتباط با بیماری هموکروماتوز (H63D/C282Y) در جمعیت بالغ ایرانی انجام نشده است. هدف این مطالعه ارزیابی فراوانی موتاسیون‌های ژن هموکروماتوز در گروهی از جمعیت ایرانی می‌باشد.

روش بررسی: فراوانی موتاسیون‌های ژن HFE شامل C282Y/H63D را در ۱۰۲۹ اهداکننده خون ایرانی که به طور تصادفی انتخاب شده بودند، همراه با میزان اشباع ترانسفرین (TS)، آهن سرم و مقدار فریتین سرم بررسی نمودیم. استخراج DNA به روش Salting out از نمونه‌های خون انجام شد و آنالیز موتاسیون‌های ژن هموکروماتوز از طریق آمپلیفیکاسیون به روش PCR و سپس هضم آنزیمی از طریق آنزیمهای محدودکننده BclI و RsaI به انجام رسید.

یافته‌ها: میانگین سنی اهداکنندگان خون 40 ± 11 سال بود و ۹۲/۷٪ از آنها مرد بودند. هیچ یک از افراد از نظر موتاسیون C282Y هموزیگوت نبودند. میزان هتروزیگوت بودن برای موتاسیون C282Y ۰/۲ درصد بود در حالیکه در مورد موتاسیون H63D میزان هتروزیگوت و هموزیگوت بودن به ترتیب ۱۹/۶٪ و ۱/۶٪ بدست آمد. همچنین هیچ یک از افراد مورد مطالعه دارای هر دو موتاسیون به طور همزمان (compound heterozygot) نبودند. این نتایج نشان دهنده فراوانی آلی ۱/۳ و ۰/۱ درصد به ترتیب برای موتاسیون‌های H63D و C282Y هستند. میزان آهن سرمی و اشباع ترانسفرین نیز تحت تاثیر نوع موتاسیون H63D و C282Y قرار نگرفتند. به طور مشابه، تفاوتی در سطح فریتین سرمی بر اساس نوع موتاسیون HFE در بین اهداکنندگان خون وجود نداشت.

نتیجه‌گیری: این مطالعه نشان دهنده فراوانی آلی پایین برای موتاسیون‌های ذکر شده در ایران می‌باشد. در ضمن این نتایج بیانگر این مساله هستند که هیچ ارتباطی بین موتاسیون‌های ژن HFE، سطح آهن، اشباع ترانسفرین و سطح فریتین در جمعیت ایرانی وجود ندارد. بنابراین غربالگری ژنتیکی از نظر موتاسیون ژن HFE در ایران تا زمانیکه شیوع واقعی بقیه موتاسیون‌های مربوط به تمامی ژن‌های هموکروماتوز مشخص نشده‌اند، توصیه نمی‌شود.

واژگان کلیدی: ژن HFE، هموکروماتوز، فریتین، اشباع ترانسفرین، بیوشیمیایی.

مقدمه

بیماری هموکروماتوز ارثی یک اختلال اتوزومال مغلوب است. این بیماری روی متابولیسم آهن اثر می‌گذارد و اضافه بار آهن

در بدن باعث تجمع آن در کبد و سایر اعضا شده و منجر به ایجاد آسیب کبدی و اختلالات دیگر بالینی مانند سیروز و کارسینوم هپاتوسلولار می‌شود که از طریق تشخیص زودرس و درمان با فلپوتومی قابل پیشگیری می‌باشد (۱).

این بیماری از حداقل ۲ موتاسیون ژن HFE (که قبلاً به نام ژن HLA شناخته می‌شد) ناشی می‌شود. این ژن روی بازوی کوتاه کروموزوم ۶ (p22,1) قرار گرفته است (۲، ۳). موتاسیون

آدرس نویسنده مسئول: تهران، بیمارستان آیت ا... طالقانی، مرکز تحقیقات بیماری‌های گوارش و کبد،
دکتر محمدرضا آگاه (email: article@regld.org)

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۸۳/۱۰/۲۶

تاریخ پذیرش مقاله: ۱۳۸۴/۲/۱۹