

فراوانی سه جهش شایع ژن CARD15/NOD2

در بیماران مبتلا به بیماری التهابی روده

دکتر آما فرنود^۱، دکتر نصرت اله نادری^۲، دکتر فرزاد فیروزی^۱، دکتر محمدرضا رضوانی^۳، دکتر آرش جاوری^۱،
دکتر علی بهاری^۴، دکتر رحیم آقازاده^۵، منیژه حبیبی^۱، دکتر محمد رضا زالی^۵

^۱ پژوهشگر، مرکز تحقیقات بیماریهای گوارش و کبد، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

^۲ فلوشیپ گوارش، مرکز تحقیقات بیماریهای گوارش و کبد، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

^۳ هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی سمنان

^۴ استادیار، گروه گوارش، دانشگاه علوم پزشکی زاهدان

^۵ استاد، مرکز تحقیقات بیماریهای گوارش و کبد، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

چکیده

سابقه و هدف: ژن *NOD2/CARD15* واقع در ناحیه کروموزومی *16q12* (*IBD1*) به عنوان اولین ژن همراه با بیماریهای التهابی روده، به خصوص بیماری کرون مطرح شده است. بسیاری مطالعات همراهی متفاوتی از جهشهای این ژن با بیماریهای التهابی روده را در جمعیت‌های مختلف گزارش کرده‌اند. در این مطالعه، فراوانی سه جهش شایع ژن *CARD15* را در بیماران ایرانی مبتلا به بیماریهای التهابی روده، در مقایسه با افراد شاهد بررسی نموده‌ایم.

روش بررسی: در مطالعه‌ای مورد-شاهدی، ۴۰ بیمار کرون، ۱۰۰ بیمار کولیت اولسرو و ۱۰۰ فرد سالم که از نظر سن و جنس با بیماران همسان بودند، طی یک سال (۸۳-۱۳۸۲) در بیمارستان طالقانی مورد معاینه و نمونه‌گیری قرار گرفتند. بررسی سه جهش شایع ژن *CARD15* (*R702W*، *G908R* و *1007fsinsC*) بر روی نمونه‌های DNA به روش *PCR* (polymerase chain reaction) و *RFLP* (Restriction fragment length polymorphism) انجام گرفت.

یافته‌ها: میانگین سنی در بیماران کولیت اولسرو $38/6 \pm 14/3$ ، در بیماران مبتلا به کرون $36/6 \pm 14/1$ و در گروه شاهد $38/6 \pm 14/2$ سال بود. در بین سه جهش بررسی شده فقط فراوانی جهش *R702W* در بیماران ایرانی مبتلا به کرون در مقایسه با گروه شاهد، بیشتر بود ($16/3\%$ در برابر $1/0\%$ ؛ $p < 0/001$ ، $OR = 19/2$ ، $95\%CI = 4/2-87/3$). تفاوت فراوانی دو جهش دیگر در بیماران کرون نسبت به گروه شاهد از نظر آماری معنی‌دار نبود. هیچیک از این سه جهش در بیماران مبتلا به کولیت اولسرو بیش از افراد سالم نبود.

نتیجه‌گیری: با توجه به نتایج این مطالعه، به نظر می‌رسد در بین سه جهش بررسی شده ژن *CARD15* فقط فراوانی جهش *R702W* در بیماران ایرانی مبتلا به کرون در مقایسه با گروه شاهد، بیشتر بود.

واژگان کلیدی: بیماری التهابی روده، بیماری کولیت اولسرو، بیماری کرون، ژن *NOD2/CARD15*، جهش *R702W*

مقدمه

بیماری کولیت اولسرو و کرون می‌باشند. کولیت اولسرو با التهاب داخلی‌ترین لایه مخاطی روده مشخص می‌شود. در حالی که بیماری کرون با التهاب تمام لایه‌های روده بروز می‌نماید. کرون و کولیت اولسرو هر دو بیماریهای مزمن و ناتوان‌کننده‌ای هستند که شیوعی در حدود $0/2\%$ در سفیدپوستان دارند (۴-۱). تاکنون بیش از ۹ منطقه کروموزومی مرتبط با بیماری التهابی روده با استفاده از مطالعات گسترده ژنومی، شناخته شده است. این مناطق بر

بیماریهای التهابی روده (Inflammatory bowel disease=IBD)

از عملکرد نامناسب سیستم ایمنی مخاطی در اثر وجود باکتری‌های طبیعی روده ناشی می‌شوند. این بیماریها شامل دو

آدرس نویسنده مسئول: تهران، بیمارستان طالقانی، مرکز تحقیقات بیماریهای گوارش و کبد،

دکتر آما فرنود (email: farnood@medinews.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۸۴/۶/۱۴

تاریخ پذیرش مقاله: ۱۳۸۴/۸/۲۰