



تشخیص بیوشیمیایی و تعیین جهشهای شایع در بیماری گالاکتوزمی

چکیده

هدف: گالاکتوزمی از بیماریهای متابولیکی مادرزادی است که با الگوی وراثتی اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد و در اثر فقدان یا کاهش فعالیت آنزیم گالاکتوز ۱- فسفات یوریدیل ترانسفراز (GALT EC 2.7.7.12) ایجاد می‌شود. هدف از این تحقیق، تشخیص بیوشیمیایی و ملکولی بیماری گالاکتوزمی و تعیین شایع‌ترین موتاسیون ایجادکننده بیماری بوده است که برای اولین بار در ایران انجام شده است.

روش بررسی: در این مطالعه تشخیص بیوشیمیایی گالاکتوزمی با استفاده از سنجش کیفی فعالیت آنزیم GALT در گلبولهای قرمز به روش Beutler برای ۱۳۵ خانواده (که توسط پزشکان مشکوک به بیماری گالاکتوزمی بودند) انجام گرفت. سپس خانواده‌هایی که گالاکتوزمی در آنها قطعی شده بود برای جهشهای Q188R، K285N، L195P، X380R و Q169K (معروفترین جهش‌های عامل بیماری) به روش PCR-RFLP بررسی شدند. یافته‌ها: در مجموع ۱۶ خانواده نقص در آنزیم GALT داشتند. ۸ خانواده جهش Q188R را نشان دادند و یک بیمار هتروزیگوت مرکب برای جهش K285N یافت شد. جهشهای X380R، L195P و Q169K در هیچ یک از خانواده‌ها شناسایی نشد. نتیجه‌گیری: راه‌اندازی تشخیص بیوشیمیایی بیماری گالاکتوزمی در بیمارستانهای بزرگ اطفال بسیار ضروری و حیاتی است. هم‌چنین بیماری گالاکتوزمی از نظر ملکولی یک بیماری هتروژن است و جهش‌های ژنتیکی مختلفی می‌تواند در ابتلا به این بیماری موثر باشد که از بین آنها جهش Q188R شایع‌ترین جهش می‌باشد.

کلیدواژه‌ها: گالاکتوزمی / ژن GALT / موتاسیون Q188R

*دکتر فرزانه میرزاجانی

دکترای بیوشیمی

رضا میرفخرائی

کارشناس ارشد ژنتیک

ساسان ساکی

کارشناس ارشد بیوشیمی

دکتر مسعود هوشمند

دکترای ژنتیک پزشکی

کلیه نفرات فوق از پژوهشگاه ملی

مهندسی ژنتیک و زیست فناوری

می‌باشند

ندا نقیب زاده

کارشناس ارشد زیست سلولی

ملکولی، دانشگاه آزاد اسلامی -

واحد علوم و تحقیقات تهران

فرح نباتی

کارشناس ارشد زیست سلولی

ملکولی، دانشگاه خاتم

دکتر الهام طلاچیان

فوق تخصص گوارش اطفال،

بیمارستان علی اصغر، دانشگاه

علوم پزشکی ایران

* E-mail: farzanm@nrcgeb.ac.ir