

# طبقه بندی بیماریهای عصبی-عضلانی بر اساس معیارهای بالینی، آنالیزهای ملکولی و ایمنو نوهیستوشیمی در بیماران ایرانی

## چکیده

هدف: بیماریهای عصبی عضلانی یک گروه هتروژنوس از بیماریهای وراثتی است. بیش از ۱۵۰ نوع از این گروه از بیماریها تاکنون شناسایی شده است. هدف از این مطالعه طبقه بندی بیماریهای عصبی عضلانی بر اساس معیارهای بالینی و آنالیزهای مولکولی و ایمنو هیستوشیمی در بیماران ایرانی مراجعه کننده به مرکز تحقیقات ژنتیک است. از آنجایی که بیماریهای عصبی - عضلانی دومین معلولیت شایع می باشد لزوم بررسی بیشتر در مورد این گروه از بیماریها، در جمعیت ایران ضروری می باشد.

روش بررسی: در مجموع در این تحقیق ۱۴۳ بیمار مشکوک به نقصهای عصبی عضلانی ارجاع شده به مرکز تحقیقات ژنتیک تحت معاینه بالینی و انجام آزمایشات آنزیمهای عضلانی و الکترومیوگرافی قرار گرفتند و پس از آن بر حسب مورد آزمایشات ملکولی و ایمنونوهیستوشیمی انجام گرفت.

یافته‌ها: ۸۲ بیمار با دیستروفی عضلانی میوتونیک، ۱۹ بیمار با دیستروفی عضلانی دوشن و بکر، ۶ بیمار دیستروفی میوتونیک مادرزادی (CMD)، ۳ بیمار FSHD، ۱۰ بیمار آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)، ۲ بیمار دیستروفی میاستنی مادرزادی (CMS) و ۲۱ بیمار مشکوک به دیستروفی عضلانی کمر بند لگنی - شانه ای (LGMD) بودند.

در مورد سایر موارد نیاز به بررسی مولکولی بیشتر و بررسی دقیق تر بر حسب علائم بود که در این تحقیق جای نمی گرفت.

نتیجه گیری: در مواردی که دیستروفی میوتونیک نوع I علیرغم ظن بالینی تایید نگردید، بررسی نوع II دیستروفی میوتونیک ضروری می باشد.

در بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی کمر بند لگنی - شانه ای که ۵ آنتی بادی مورد بررسی طبیعی بودند، بررسی آنالیز Multiplex western-blot توصیه می گردد.

همچنین برای موارد دیستروفی عضلانی مادرزادی غیر از بررسی مروزین، بررسی سایر پروتئین های درگیر و نیز انجام آزمایشات ملکولی جهت تعیین موتاسیون لازم می باشد.

کلید واژه‌ها: بیماریهای عصبی - عضلانی / میوپاتی / نوروپاتی / آنالیز ایمنونوهیستوشیمی / آنالیز ملکولی

\*دکتر کیمیا کهریزی<sup>۱</sup>  
متخصص اطفال، استادیار  
دکتر یوسف شفقتی<sup>۱</sup>  
متخصص اطفال، استادیار  
دکتر الهه کیهانی<sup>۱</sup>  
متخصص پاتولوژی، استادیار  
ماندانا حسن زاد<sup>۱</sup>  
دانشجوی دکتری ژنتیک  
دکتر مجتبی عظیمیان<sup>۱</sup>  
متخصص مغز و اعصاب، استادیار  
دکتر فریدون لایقی<sup>۱</sup>  
فوق تخصص جراحی ترمیمی دست،  
استادیار  
دکتر افشین وجدانی روشن<sup>۱</sup>  
دکتر جان آندونی اورنیزیرا<sup>۱</sup>  
دکترای توانبخشی، استاد  
دکتر دانیل هنتای<sup>۲</sup>  
دکترای ژنتیک، استاد  
دکتر حسین نجم آبادی<sup>۱</sup>  
دکترای ژنتیک، دانشیار

۱- مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم  
بهزیستی و توانبخشی - تهران - ایران  
۲- INSERM، پاریس

\* E-mail: kkahrizi@uswr.ac.ir