بررسی جهش های ژن CFTR در بیماران ایرانی مبتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی

رضا میرفخرایی*، دکتر سید مهدی کلانتر**، دکتر ناصر سلسبیلی***، مریم منتظری****
حسین فضلی**، دکتر سیدمسعود هوشمند****، دکتر فرزانه میرزاجانی****

* دانشگاه آزاد اسلامی تهران ، واحد علوم و تحقیقات، گروه زیست شناسی
** مرکز تحقیقاتی و درمانی ناباروری یزد
*** دانشگاه علوم پزشکی تهران، بیمارستان میرزا کوچک خان
**** پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و زیست فناوری تهران

تاریخ دریافت مقاله : ۸۷/۱۰/۷
تاریخ پذیرش مقاله : ۸۷/۱۰/۲۸

چکیده

زمینه و هدف: عوامل ژنتیکی علت حدود ۱۰ درصد از موارد ناباروری در مردان است. جهش های ژن CFTR یکی از دلائل نسبتاً شایع ابتلاء مردان به ناباروری است. این جهش‌ها می‌توانند باعث بیماری فیبروز کیستیک(CF) شوند که یکی از شایع ترین اختلالات اتوزومال مغلوب است و با بیماری ریوی مزمن، اختلالات اگزوکرین پانکراس و ناباروری در مردان به دلیل آزواسپرمی انسدادی همراه است. هدف از تحقیق حاضر بررسی اثر جهش های ژن CFTR در ابتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی می باشد.

مواد و روش کار: در تحقیق حاضر وقوع جهش های شایع ΔF508، G542X، N1303K و W1282X با استفاده از روش PCR-ARMS ، جهش R117H و چندشکلی IVS8-5T به کمک روش PCR-RFLP و نیز جهش های احتمالی در اگزون ها ی ۴، ۷، ۱۰، ۱۱، ۲۰و ۲۱ با استفاده از روش SSCP در ۱۰۶ بیمار مبتلا به آزواسپرمی غیرانسدادی و نیز ۵۰ فرد بارور به عنوان گروه شاهد مورد بررسی قرار گرفت. نمونه ها از مراکز تحقیقاتی و درمانی ناباروری یزد ، کوثر و بخش IVF بیمارستان دی در فاصله زمانی مرداد ماه ۱۳۸۶ تا تیر ماه ۱۳۸۷ جمع آوری گردید.

یافته ها: ۱۳ بیمار (۱۲/۲۶٪) وقوع جهش های 406-6T>C، A120T، I148T، ΔF508، 1525-18 A>G، G542X، L1304M و نیز چندشکلی IVS8-5T را نشان دادند که در این میان جهش L1304M اولین بار در دنیا و در این تحقیق گزارش شده است. در گروه شاهد هیچ یک از جهش های ژن CFTR مشاهده نگردید و فراوانی آللی چندشکلی IVS8-5T در این گروه ۳ درصد برآورد گردید.

نتیجه گیری: نتایج تحقیق حاضر بیانگر ارتباط میان جهش های ژن CFTR و ابتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی است. از این رو غربالگری جهش های ژن مذکور در زوج هایی که جهت درمان ناباروری از روش های کمک باروری نظیر تزریق درون سیتوپلاسمی اسپرم (ICSI) استفاده می نمایند توصیه می گردد. **(مجله طبیب شرق، دوره ۱۰، شماره ٤، زمستان ۱۳۸۷، ص ۲۷۳ تا ۲۸۰)**

کلید واژه ها: آزواسپرمی غیر انسدادی، CFTR، جهش

مقدمه

آزواسپرمی[1] به معنای فقدان اسپرم در مایع منی[2] است که علل آن در دو گروه انسدادی[3] و غیر انسدادی[4] قابل طبقه بندی می باشد. در نوع انسدادی اسپرماتوژنز بصورت عادی انجام می شود ولی به دلیل وقوع انسداد در سطوح مختلف مانند مجاری

1 Azoospermia
2 Semen
3 Obstructive
4 Non-obstructive

آدرس نویسنده مسئول:دانشگاه آزاد اسلامی تهران ، واحد علوم و تحقیقات، گروه زیست شناسی Email: reza_mirfakhraie@yahoo.com