

مقاله پژوهشی

مجله دانشگاه علوم پزشکی رفسنجان

دوره پنجم، شماره سوم، پاییز ۱۳۸۵، ۱۶۰-۱۵۱

بررسی وضعیت الگوی وراثتی نابینایی در نابینایان تحت پوشش سازمان بهزیستی شهرستان یزد

دکتر محمدرضا بشارتی^۱، دکتر سیدمهدی کلانتر^۲، دکتر محمدحسن شیخها^۳، دکتر سیدمحمد سیدحسینی^۴

دریافت مقاله: ۸۵/۲/۲۳ ارسال مقاله به نویسنده جهت اصلاح: ۸۵/۵/۴ دریافت اصلاحیه از نویسنده: ۸۵/۷/۲۵ پذیرش مقاله: ۸۵/۸/۲۱

چکیده

زمینه و هدف: تخمین‌های اخیر بیانگر وجود حدود ۱۴۸ میلیون نابینا یا بیمار مبتلا به اختلال شدید بینایی در دنیا می‌باشد که عمدتاً ساکن کشورهای درحال توسعه می‌باشند. شناخت کافی در زمینه فراوانی انواع نابینایی به خصوص موارد وراثتی آن و انجام مشاوره ژنتیک و استفاده از روش‌های تشخیصی قبل از تولد می‌تواند نقش مؤثری در پیشگیری و درمان نابینایی داشته باشد که این مطالعه به این منظور صورت گرفته است.

مواد و روش‌ها: مطالعه حاضر به صورت مقطعی بر روی ۱۰۹ بیمار نابینا انجام گرفت. با بیماران بر اساس روش استاندارد مشاوره ژنتیک مصاحبه گردید. در موارد دارای طرح توارثی نمونه خون، جهت بانک DNA گرفته شد. اطلاعات با استفاده از نرم افزار SPSS و تست‌های آماری مجذور کای تجزیه و تحلیل گردید.

یافته‌ها: از ۱۰۹ بیمار مورد بررسی، ۷۳ مورد (۶۷٪) مذکر و ۳۶ مورد (۳۳٪) مؤنث بودند. بیش از نیمی از موارد نابینایی ۵۳٪ در سن زیر یک سالگی قابل تشخیص بودند. شایع‌ترین نوع بیماری منجر به نابینایی و کم بینایی در جامعه مورد بررسی رتینیت پیگمانتر در ۳۵ مورد (۳۲٪) و سپس دیس‌ژنزی گلوب در ۱۸ مورد (۱۶٪) بود.

از نظر هم‌خونی، ۷۶ مورد (۶۹٪) از متولدین ازدواج‌های فامیلی در درجات مختلف بودند. در ۶۶ بیمار شجره فامیلی از نظر وجود موارد مشابه نابینایی مثبت بود که در شجره فامیلی ۱۰ بیمار طرح توارثی خاصی مشاهده نمی‌شد ولی در بقیه موارد، ۶٪ طرح توارثی اتوزومال غالب، ۳۳٪/۹ طرح توارثی اتوزومال مغلوب و ۱۱٪/۱ طرح توارثی وابسته به جنس مغلوب وجود داشت. یعنی در مجموع، شجره فامیلی ۵۶ نفر از نابینایان طرح توارثی را نشان می‌داد که احتمال اختلال تک‌ژنی را برای ۵۱٪ از کل جامعه مورد بررسی مطرح می‌کند.

نتیجه‌گیری: این مطالعه می‌تواند به پزشکان و مشاورین ژنتیک کمک کند تا به نقش توارث در نابینایی و کم بینایی پی ببرند و با نگاه جدیدی در برخورد با اختلالات نابینایی ارثی و راهگشای برنامه‌های آتی برای تشخیص و پیشگیری از بروز مجدد اختلال بینایی در نسل‌های بعدی باشد.

واژه‌های کلیدی: نابینایی، مشاوره ژنتیک، طرح توارث، نابینایان

۱- دانشیار گروه آموزشی چشم پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

۲- (نویسنده مسئول) دانشیار گروه آموزشی ژنتیک، مرکز تحقیقاتی درمانی ناباروری یزد، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

تلفن: ۰۳۵۱-۸۲۴۷۰۸۵، فاکس: ۰۳۵۱-۸۲۴۷۰۸۷، پست الکترونیکی: smkaltar@yahoo.com

۳- استادیار گروه آموزشی ژنتیک، مرکز تحقیقاتی درمانی ناباروری یزد، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

۴- دانشجوی دکتری گروه آموزشی ژنتیک، مرکز تحقیقاتی درمانی ناباروری یزد، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد