

بررسی جهش های نادر ژن بتاگلوبین در شمال غرب کشور

دکتر محمدعلی حسینیپورفیضی^{۱*}، دکتر عباسعلی حسینیپورفیضی^۲، ناصر پولادی^۳، مهدی حق^۴، پروین آذرفام^۵

چکیده

مقدمه: مطالعات اخیر بر روی ژن بتاگلوبین در ایران نشان می دهد که حدود هشت جهش شایع بیشترین فراوانی را در جمعیت بیماران بتاتالاسمی کشور دارند. اما همیشه وجود جهش های نادر و ناشناخته مشکلات زیادی را در برنامه ریزی جهت تشخیص قبل از تولد ایجاد می کنند. در شمال غرب کشور نیز جهش های شایع بررسی و گزارش شده است. بررسی و گزارش جهش های نادر و ناشناخته می تواند در موارد تشخیصی و در طرح برنامه های پیشگیرانه مفید واقع شود

روش بررسی: در این پژوهش، ۵ میلی لیتر نمونه ی خون محیطی از ۲۰ بیمار آذری مبتلا به بتاتالاسمی که جهش آنها در بررسی قبلی شناسایی نشده بود، دریافت و DNA نمونه ها به روش پروتئیناز K- ایزوپروپانل استخراج گردید. سپس در مرحله ی نخست، جهش های Codon22(-AAGTTGG)، Codon36/37(-T)، Codon16(-C)، Codon6(-A)، Codon41/42(-TCTT)، Codon88(-C-A) با روش ARMS-PCR مورد بررسی قرار گرفت و مواردی که جهش های فوق را نشان ندادند جهت تعیین توالی ارسال شد.

نتایج: براساس نتایج این مطالعه، جهش های Codon15(TGG-TGA)، Codon16(-C)، Codon36/37(-T)، Codon25/26(+T)، IVSII-848(C-A)، IVSII-28(-A-C) و IVSII-745(C-G) شناسایی و به جمع جهش های شناخته شده ی منطقه و کشور اضافه گردیدند. همچنین چهار جایگاه SNP: 5'UTR+20(C-T)، Codon2(CAC-CAT)، IVSII-16 (C-G) و IVSII-666 (T-C) در ژن بتاگلوبین بیماران مورد مطالعه مشخص گردید.

نتیجه گیری: نتایج این بررسی می تواند در غربالگری و تشخیص قبل از تولد بیماران مبتلا به بتاتالاسمی در آذربایجان، ایران و سایر کشورهای همسایه مفید باشد.

واژه های کلیدی: جهش های نادر، بتاگلوبین، شمال غرب ایران

مقدمه

کاهش میزان بیان ژن بتاگلوبین شده و β^+ تالاسمی ایجاد می کنند و برخی جهش ها نیز سبب می شوند زنجیره بتاگلوبین کارآمدی تولید نشود و ایجاد β^0 تالاسمی می کنند^(۱). توزیع آلل های بتاتالاسمی در دنیا تصادفی نیست، بلکه هر قوم و جمعیتی طیف جهش های خاص خود را دارند. تعداد کمی از جهش ها، فراوانی بیشتری دارند و بیش از ۸۰٪ جهش ها را شامل شده و جهش های شایع آن منطقه نامیده می شوند. در مقابل تعداد زیادی از جهش ها نیز وجود دارند که فراوانی کمتری دارند و جهش های نادر آن منطقه خوانده می شوند^(۲). بیش از یک دهه است که در ایران، جهش های ژن بتاگلوبین افراد مبتلا به

بتاتالاسمی از شایع ترین اختلالات مغلوب اتوزومی است که توسط بیش از ۲۰۰ نوع جهش در ژن بتاگلوبین ایجاد می شود. اکثر این جهش ها از نوع جهش های نقطه ای، اضافه شدن یا حذف شدگی های کوچک می باشند. برخی جهش ها باعث

*-نویسنده مسئول: استاد رادیوبیولوژی، گروه زیست شناسی دانشکده علوم

طبیعی دانشگاه تبریز، تلفن ۰۴۱۱۳۳۶۲۲۸۰، E-Mail: info@eastp.ir

۲-استادیار هماتولوژی انکولوژی بیمارستان کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

۳- کارشناس ارشد سلولی و مولکولی، گروه زیست شناسی دانشکده علوم

دانشگاه تربیت معلم آذربایجان

۴-کارشناس ارشد ژنتیک، گروه زیست شناسی دانشکده علوم طبیعی- دانشگاه تبریز

۵- کارشناس ارشد فیزیک پزشکی، گروه زیست شناسی دانشکده علوم طبیعی

دانشگاه تبریز

تاریخ پذیرش: ۱۳۸۵/۱۲/۱۰

تاریخ دریافت: ۱۳۸۵/۴/۲۰