

بررسی جهش ژن *BTNL2* در بیماران مبتلا به سارکوئیدوز پوستی

دکتر کامبیز کامیاب حساری^۱
دکتر شایان دخت طالب^۱
دکتر لاله منتصر کوهساری^۱
دکتر علیرضا فیروز^۲

۱. بیمارستان رازی
۲. مرکز آموزش و پژوهش بیماری‌های
پوست و جذام، دانشگاه علوم پزشکی
تهران، تهران، ایران

نویسنده مسؤول:

دکتر کامبیز کامیاب حساری

تهران، میدان وحدت اسلامی، بیمارستان
رازی، پست الکترونیک:

sh_t256@yahoo.com

زمینه و هدف: سارکوئیدوز یک بیماری گرانولوماتوز غیرکازفیه با تظاهرات بالینی در بسیاری از اعضای بدن از جمله کلیه، کبد، ریه، قلب، پوست و سایر اندامها است. بررسی‌ها نشان داده که ژن *BTNL2* در برخی بیماران مبتلا به سارکوئیدوز سیستمیک دچار جهش شده است. با توجه به اینکه اولین تظاهر برخی بیماران مبتلا، به صورت سارکوئیدوز پوستی است، ما در این مطالعه به بررسی ژن *BTNL2* در این بیماران پرداختیم.

روش اجرا: در ۱۰ بیمار مبتلا به سارکوئیدوز پوستی، آلل rs2076530 در اگزون شماره ۵ ژن *BTNL2*، به روش (Single Strand Conformation Polymorphism) SSCP و PCR، جهش‌های موجود که با شیفت مثبت همراه هستند، مورد آنالیز تحلیل توالی قرار گرفت و نتایج حاصل از تعیین توالی از طریق برنامه‌ی کامپیوتری Chormas مورد ارزیابی و blust قرار گرفت.

یافته‌ها: از ۱۰ بلوک بررسی‌شده از بیماران مبتلا به سارکوئیدوز پوستی، ۷ مورد دارای Transition G→A بودند و ۳ مورد نیز طبیعی بود و هیچ‌گونه جهش ژنی نداشت. **نتیجه‌گیری:** آلل rs2076530 در اگزون شماره ۵ ژن *BTNL2*، در ۷ بیمار با سارکوئیدوز پوستی دچار Transition G→A شده است که می‌تواند بیانگر ارتباط میان این ژن و سارکوئیدوز پوستی باشد، هرچند که مطالعات وسیع‌تری برای تأیید این یافته ضروری است.

کلیدواژه‌ها: ژن *BTNL2*، جهش، سارکوئیدوز پوستی

دریافت مقاله: ۸۹/۳/۲۹ پذیرش مقاله: ۸۹/۴/۲۰

پوست و زیبایی؛ تابستان ۱۳۸۹، دوره ۱ (۲): ۶۵-۶۹

مقدمه

و پوستی اشاره کرد. بر طبق آمار جهانی، این بیماری در ۱۰-۳۰ درصد مواقع به صورت ضایعه‌ی پوستی به‌تنهایی پیش از بروز مشکل سیستمیک یا تظاهرات ریوی بروز می‌کند.^۳ بررسی‌ها و مطالعات بسیاری روی نژادهای مختلف و هم‌چنین بروز بیشتر آن در برخی خانواده‌ها حاکی از تأثیر ژنتیک در رخداد این بیماری است.^{۴-۶} برای مثال ژن *BTNL2* یکی از اعضای Immunoglobulin Gene Super Family است و با CD80 و CD86 ارتباط دارد. اخیراً بررسی‌های نقشه‌ی ژنی و HLA افراد مبتلا به این بیماری نشان داده است که ژن *BTNL2* نقش مهمی را در ایجاد این بیماری ایفا می‌کند.^۷ تاکنون علل و وضعیت جهش این ژن در بیماران مبتلا به سارکوئیدوز در ایران مورد بررسی قرار

سارکوئیدوز یک بیماری گرانولوماتوز با تظاهرات بالینی در بسیاری از اعضای بدن از جمله کلیه، کبد، ریه، قلب و سایر اندامها است. در مورد سبب‌شناسی بیماران مبتلا به سارکوئیدوز بررسی‌های بسیاری صورت گرفته است، اما تاکنون علت و منشأ دقیق این بیماری مشخص نشده است.^{۱،۲}

در ایران از جمعیت ۶۷،۵۰۳،۲۰۵ نفری حدوداً میزان ۱۳،۵۰۰ نفر مبتلا به سارکوئیدوز می‌باشند. معمولاً اولین تظاهر این بیماری به صورت تظاهرات ریوی با نشانه‌های درگیری سیستم لنفاوی است. از جمله تظاهراتی که معمولاً به صورت ثانویه در بیماران مبتلا مشاهده می‌شود، می‌توان به علائم ادراری تناسلی