

بررسی مولکولی جهش مدیترانه ای در مبتلایان به کمبود آنزیم G₆PD

شهر تهران سال ۸۰-۱۳۸۱

دکتر یوسف مرتضوی*، مجید ترماحی اردستانی**، دکتر علی اکبر پورفتح الله***

خلاصه

سابقه و هدف: کمبود آنزیم گلوکز-۶- فسفات دهیدروژناز (G₆PD) از شایعترین نقص های آنزیمی شناخته شده در انسان می باشد. با استفاده از روشهای بیوشیمیایی انواع مختلف آنزیم از سراسر دنیا گزارش گردیده است. از آنجا که تکنیک وارته های مختلف با روشهای بیوشیمیایی امکان پذیر نیست، این مطالعه به منظور تعیین جهش مدیترانه ای به روش مولکولی بر روی مبتلایان به کمبود آنزیم G₆PD مراجعه کننده به مراکز درمانی شهر تهران صورت پذیرفت.

مواد و روش ها: تحقیق به روش توصیفی و بر روی ۶۴ نفر انجام گرفت. کمبود آنزیم G₆PD توسط آزمون فلورسانس نقطه ای مشخص شد. DNA از نمونه خون محیطی استخراج و تخلیص گردید و سپس نمونه های DNA توسط PCR (Polymerase Chain Reaction) تکثیر شدند. محصولات PCR به وسیله آنزیم هضم گردیده و مبتلایان به جهش مدیترانه ای شناسایی شدند.

یافته ها: ۶۴ نفر شامل ۵۸ فرد مذکر و ۶ فرد مؤنث در سنین کمتر از ۱۶ سال مورد بررسی قرار گرفتند. شیوع نقص مدیترانه ای در ۴۷ نفر (۷۳/۴ درصد) وجود داشت که در مردان به میزان ۷۴/۱ درصد و در زنان ۶۱/۷ درصد بود. ۱۷ نفر (۲۶/۶ درصد) دارای جهش های دیگری غیر از نوع مدیترانه ای بودند.

نتیجه گیری و توصیه ها: شیوع نقص آنزیمی مدیترانه ای مشابه کشورهای همجوار بوده و انجام تحقیق برای مشخص نمودن نوع جهش سایر وارته ها را توصیه می نماید.

واژگان کلیدی: جهش مدیترانه ای، آنزیم G₆PD، Polymerase Chain Reaction

مقدمه

عارضه مبتلا هستند (۲). کمبود آنزیم G₆PD از لحاظ نوع و پراکندگی بسیار متغیر است. تقریباً ۷/۵ درصد مردم دنیا حامل یک یا دو ژن ناقص G₆PD می باشند. بالاترین میزان شیوع آن در گروههای یهودی به حدود ۷۰ درصد می رسد و کمترین مقدار آن در حدود ۱ درصد در ژاپنی ها گزارش شده است. براساس آمار سازمان بهداشت جهانی نقص آنزیم مذکور در کشور ایران بین ۱۰ تا ۱۴/۹ درصد پیش بینی گردیده است (۳،۴). هر چند طبق

آنزیم G₆PD (Glucose-6-phosphate dehydrogenase) از مهمترین آنزیم های موجود در بدن انسان می باشد که سلولهای مختلف بدن از جمله گلبولهای قرمز مقادیر متفاوتی از این آنزیم را دارا هستند (۱). کمبود آنزیم G₆PD از شایع ترین نقص های آنزیمی شناخته شده در انسان می باشد. براساس آمارهای موجود تخمین زده شده است که حدود ۴۰۰ میلیون نفر در سراسر جهان به این

* استادیار هماتولوژی دانشگاه علوم پزشکی زنجان

** کارشناس ارشد هماتولوژی دانشگاه تربیت مدرس

*** دانشیار ایمنو هماتولوژی دانشگاه تربیت مدرس