

بررسی جهش‌های ژن بتاگلوبین در زنجان: مقدمه‌ای بر تشخیص قبل از تولد تالاسمی

دکتر یوسف مرتضوی^۱، سحر طاهری^۲، دکتر جلال درخشنده^۳، دکتر سیروس زینلی^۴

نویسنده‌ی مسئول: زنجان، دانشکده‌ی پزشکی، گروه آسیب‌شناسی و پزشکی مولکولی ymort@yahoo.com

دریافت: ۸۷/۷/۴ پذیرش: ۸۷/۸/۱۳

چکیده

زمینه و هدف: تالاسمی یک بیماری اتوزومال مغلوب است که توسط کاهش یا فقدان کامل زنجیره‌ی بتاگلوبین مشخص می‌شود. این بیماری یکی از شایع‌ترین هموگلوبینوپاتی‌ها در ایران بوده و طبق برآوردهای موجود بیش از دو میلیون حامل و بیست هزار بیمار در میان جمعیت هفتاد میلیون نفری ایران زندگی می‌نمایند. هدف از این مطالعه بررسی شیوع و تعیین جهش‌های ژن بتاگلوبین در حاملین و بیماران تالاسمی زنجان بوده است. روش بررسی: ابتدا جهت به دست آوردن شیوع تالاسمی، ۵۵۲۷ فرد مذکری که به مرکز بهداشت شماره‌ی ۹ زنجان جهت آزمایش قبل از ازدواج تالاسمی مراجعه کرده بودند مورد بررسی قرار گرفتند. سپس تعداد ۱۰۵ کروموزم از افراد حامل و بیماران تالاسمی ماژور برای تعیین جهش‌های ژن بتاگلوبین توسط روش‌های ARMS-PCR و سکوانسینگ ژن مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

یافته‌ها: میزان شیوع تالاسمی در منطقه‌ی زنجان ۱/۲ درصد به دست آمد. با استفاده از روش ARMS و سکوانس نمودن ژن بتاگلوبین جهش در ۹۰/۱۰۵ (۸۶۷) کروموزم‌ها مشخص شد و ۱۳ جهش مختلف به دست آمد. ۵۸ درصد جهش‌ها از نوع مدیترانه‌ای بودند که جهش IVSI-110 بالاترین شیوع را نشان داد و ۲۹/۵ درصد جهش‌ها را شامل گردید. جهش‌های IVSI-1، IVSI-6 و IVSI-6 در رتبه‌های بعدی قرار داشتند که به ترتیب ۱۳/۳ درصد، ۱۲/۴ درصد و ۲/۹ درصد جهش‌ها را شامل می‌شوند. ۱۰/۵ درصد جهش‌ها از نوع آسیایی-هندی بودند که Fr 8/9 شیوع ۶/۷ درصد و IVSI-5 شیوع ۳/۸ درصد را نشان دادند. بقیه جهش‌ها عبارت بودند از: جهش کدون ۳۶-۳۷ (۶/۷ درصد)، کدون ۵ (۵/۷ درصد) و کدون ۲۹ (۱/۹ درصد)، در سایر کدون‌ها از جمله کدون ۲۶-۲۵، کدون ۳۰ و جهش ۲۸- (A → C) +1 Cap site هر جهش در یک کروموزم (۰/۹۵ درصد) دیده شد. در مجموع جهش در ۱۴ کروموزم (۱۳/۳ درصد) موارد ناشناخته باقی ماند.

نتیجه‌گیری: نتایج فوق نشان داد که طیف جهش‌های زنجان از پراکندگی زیادی برخوردار می‌باشد اما جهش‌های مدیترانه‌ای در جمعیت زنجانی از شیوع بالایی برخوردار بوده و توصیه می‌شود جهت صرفه‌جویی در وقت و هزینه برای تشخیص قبل از تولد تالاسمی در منطقه‌ی زنجان بیماران ابتدا برای جهش‌های مدیترانه‌ای مورد بررسی قرار گیرند.

واژگان کلیدی: بتا تالاسمی، زنجان، ARMS-PCR

۱- متخصص هماتولوژی مولکولی، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی زنجان

۲- دانشجوی پزشکی دانشگاه علوم پزشکی زنجان

۳- متخصص چشم و فوق تخصص ویتره و رتین، استادیار دانشگاه علوم پزشکی زنجان

۴- دکترای ژنتیک پزشکی، دانشیار بخش پزشکی مولکولی انیستیتو پاستور ایران و مرکز تحقیقات ژنتیک انسانی کوثر