

موتاسیون‌های نادر و کم‌شیوع بتاتالاسمی در استان قزوین-ایران

چکیده

زمینه و هدف: حدود ۱۳ موتاسیون بتاگلوبین، ۹۰-۷۰٪ طیف ملکولی تالاسمی‌ها را در ایران تشکیل می‌دهند که به نام موتاسیون‌های شایع بتاگلوبین خوانده می‌شوند. مابقی موتاسیون‌ها به نام نادر یا ناشناخته معروف هستند. هدف از این مطالعه شناسایی و توصیف موتاسیون‌های نادر و کم‌شیوع بتاگلوبین در استان قزوین می‌باشد. روش بررسی: در یک مطالعه توصیفی-تحلیلی از ۱۰۰ بیمار تالاسمی ماژور وابسته به انتقال خون مراجعه‌کننده به بیمارستان قدس قزوین، نمونه خون وریدی روی خندانق EDTA جمع‌آوری شد. سن، جنس، نژاد، تاریخچه بیماری و وجود خویشاوندی بین والدین از پرونده بیماران اقتباس شد. غربالگری موتاسیون‌های متداول روی DNA استخراج شده از گلبول‌های سفید بیماران با استفاده از تکنیک ARMS صورت گرفت، ولی برای تعیین سایر موتاسیون‌های ژن بتاگلوبین روی نمونه‌های DNA که با روش ARMS موتاسیونی نداشتند از روش تعیین ترادف مستقیم استفاده شد. میانگین آماری آلل‌ها با استفاده از نرم‌افزار SPSS V.13.5 محاسبه گردید. یافته‌ها: ۸۵/۹٪ آلل‌ها با روش ARMS تعیین گردیدند، اما ۱۴/۹٪ مابقی آلل‌ها در روش تعیین ترادف مستقیم تعیین گردیدند. ۲۰ نوع موتاسیون مختلف در این مطالعه دو مرحله‌ای شناسایی شدند (۱۱ نوع موتاسیون با روش ARMS و ۹ نوع با روش تعیین ترادف). سه نوع آلل فراوان (IVS-II-1، IVS-I-110، FSC8/9)، ۵۹/۳٪ موتاسیون‌ها را تشکیل می‌دهند. IVS-II-1 با فراوانی ۳۱/۳٪ فراوان‌ترین آلل بود، در حالی که موتاسیون‌های Hb Monro، هر یک با فراوانی حدود ۱ درصد و یا کمتر، کمترین نوع آلل‌ها بودند. نتیجه‌گیری: آنالیز ملکولی ژن‌های بتاگلوبین در قزوین مؤید وجود تعداد زیادی موتاسیون‌های نادر مسئول بیماری، علاوه بر موتاسیون‌های متداول در این منطقه می‌باشند. در این مطالعه وجود ۸ نوع آلل موتاسیون نادر نشان داده شد که دو مورد آن‌ها برای اولین بار در ایران گزارش می‌گردند (Hb Monro، Cd 74/75).

کلیدواژه‌ها: ۱- موتاسیون‌های نادر تالاسمی ۲- ژن بتاگلوبین ۳- تعیین ترادف

*دکتر محمدرضا ساروخانی I

محمدحسین احمدی II

دکتر ناصر امیری زاده III

تاریخ دریافت: ۸۷/۵/۱۶، تاریخ پذیرش: ۸۷/۹/۱۲

مقدمه

بیماری تالاسمی ناشی از بروز یک یا چند موتاسیون از حدود ۲۰۰ نوع اختلالی است که می‌توانند در ژن زنجیره بتاگلوبین (HBB) رخ دهند. لذا، بر خلاف تصور موتاسیون‌های فراوانی در ایجاد بیماری مداخله دارند که در کشور ایران حداقل ۴۳ نوع مختلف از آن‌ها شناسایی شده‌اند؛ اما در هر استانی تعداد ویژه و یا به عبارتی طیف مشخصی از این موتاسیون‌ها وجود دارند که تعدادی از این موتاسیون‌ها شایع و تعداد زیادی نادرند.^(۳-۵) بررسی و شناسایی موتاسیون‌های نادر و یا جدید در فرایندهای غربالگری جمعیتی، مشاوره ژنتیکی و تشخیص قبل از تولد تالاسمی‌ها از اهمیت زیادی برخوردار است.

بتاتالاسمی، شایع‌ترین بیماری تک‌ژنی اتوزومی در جهان محسوب می‌شود که در بیش از ۶۰ کشور دنیا وجود دارد. جمعیت حاملین ژن (کریرها) حدوداً ۲۰۰-۱۵۰ میلیون نفر و یا ۴/۵ درصد جمعیت جهان را تشکیل می‌دهد و حداقل ۳۰۰ هزار نفر افراد درگیر هموزیگوت سالانه متولد می‌شوند.^(۲و۱) کشور ایران با داشتن بیش از ۱۸۰۰۰ بیمار تالاسمی ماژور، یکی از نواحی با شیوع بالای غیرمتداول تالاسمی در جهان محسوب می‌شود. استان‌های حاشیه خلیج فارس و دریای خزر با فراوانی ژنی بیش از ۱۰ درصد، از اصلی‌ترین نواحی تالاسمی خیز کشور محسوب می‌شوند.^(۴و۲)

این مطالعه تحت حمایت مالی معاونت محترم پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی قزوین به انجام رسیده است.

(I) دانشیار و متخصص بیوتکنولوژی، دانشکده بهداشت، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی-درمانی قزوین، قزوین، ایران (*مؤلف مسؤول)

(II) فوق لیسانس هماتولوژی، مربی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی-درمانی قزوین، قزوین، ایران

(III) استادیار و متخصص هماتولوژی، سازمان انتقال خون ایران، تهران، ایران