

تشخیص سریع سندرم تریزومی ۲۱ با استفاده از تکنیک Real-time PCR کمی

احمد رضا کامیاب^۱، ناصر مسروری^۲، مینا حیات نوسعید^۲، سمیه جمالی^۳، مهرداد هاشمی^۴،
مرتضی کریمی پور^۵، غلامرضا جوادی^۶، رضا مهدیان^۵

^۱ دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد علوم و تحقیقات تهران
^۲ کارشناس ارشد ژنتیک، گروه پزشکی مولکولی، انستیتو پاستور ایران
^۳ دانشجوی کارشناسی ارشد زیست شناسی، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد تهران شمال
^۴ استادیار، گروه ژنتیک مولکولی، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد پزشکی تهران
^۵ استادیار، گروه پزشکی مولکولی، انستیتو پاستور ایران
^۶ دانشیار، گروه ژنتیک، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد علوم و تحقیقات تهران

چکیده

سابقه و هدف: پیشگیری از تولد بیماران مبتلا به سندرم داون (تریزومی ۲۱) از اولویت‌های وزارت بهداشت می‌باشد. هدف این مطالعه، تشخیص سریع بیماران مبتلا به سندرم داون با استفاده از تکنیک Real-time PCR کمی به منظور پایه‌گذاری روشی جدید برای تشخیص قبل از تولد است.

روش بررسی: در این مطالعه تجربی، ابتدا از افراد مورد مطالعه نمونه خون گرفته شد. پس از استخراج DNA ژنومی، میزان ژن *DYRK1A2* در لنفوسیت‌های افراد مبتلا به سندرم داون و طبیعی با تکنیک Real-time PCR کمی سنجش شد. یافته‌ها: نسبت ژنی *DYRK1A2/PMP22* در لنفوسیت‌های افراد طبیعی و بیماران مبتلا به تریزومی ۲۱ به ترتیب 1 ± 0.09 و 1.13 ± 0.068 به دست آمد ($p < 0.001$) که حضور سه کپی از ژن *DYRK1A2* در افراد تریزومی ۲۱ را نشان داد. نتیجه‌گیری: نسبت ژنی *DYRK1A2/PMP22* مبتلایان به سندرم داون به طور معنی‌داری بیشتر از افراد طبیعی است. بنابراین از تکنیک Real-time PCR کمی با استفاده از DNA ژنومیک می‌توان بعنوان روشی بسیار دقیق، معتبر و نوین در تشخیص سریع تریزومی ۲۱ استفاده کرد.

واژگان کلیدی: سندرم داون، تریزومی ۲۱، میزان ژنی، تشخیص سریع و پیش از تولد، Real-time PCR

مقدمه

اوایل نوزادی از بین می‌روند. مارتینز- فریاس گزارش داد که به نظر می‌رسد اولین شواهد مربوط به سندرم داون مربوط به تمدن تلتکا مکزیک در سال ۵۰۰ میلادی است (۱). علت زمینه‌ای اصلی بروز این بیماری در همه جمعیت‌ها و نژادها سن بالای مادر گزارش شده است. در مادران بالای ۴۵ سال خطر تولد نوزاد مبتلا به سندرم داون بسیار افزایش یافته و به ۱:۴۰ می‌رسد (۲). بیماران مبتلا به سندرم داون بیشتر از افراد طبیعی در معرض بیماری‌هایی چون لوسمی، آلزایمر زودرس، بیماری‌های عفونی و مشکلات تنفسی قرار می‌گیرند

سندرم داون (تریزومی ۲۱) یکی از ناهنجاری‌های کروموزومی شایع (۱ در هر ۸۰۰ تولد) است که تشخیص و پیشگیری از تولد بیماران مبتلا به این سندرم از اولویت‌های وزارت بهداشت می‌باشد. بیشتر مبتلایان در دوره جنینی یا

آدرس نویسنده مسئول: تهران، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد علوم و تحقیقات، احمدرضا کامیاب
(email: kamyab10000@gmail.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۸۷/۱۱/۲۹

تاریخ پذیرش مقاله: ۱۳۸۸/۴/۳