

عنوان مقاله:

گزارش یک مورد بیمار Hb-Geelong در استان هرمزگان

محل انتشار:

فصلنامه پژوهشی خون، دوره 17، شماره 2 (سال: 1399)

تعداد صفحات اصل مقاله: 7

نویسندگان:

میلاذ رافت - دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی هرمزگان

محمد شکری - آزمایشگاه ژنتیک و تشخیص پیش از تولد دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی هرمزگان

الهام نامجو - آزمایشگاه ژنتیک و تشخیص پیش از تولد دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی هرمزگان

فریبا یزدی - آزمایشگاه ژنتیک و تشخیص پیش از تولد دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی هرمزگان

کیانوش ملک زاده - آزمایشگاه ژنتیک و تشخیص پیش از تولد دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی هرمزگان

خلاصه مقاله:

چکیده سابقه و هدف تالاسمی یک نقص ژنتیکی در ساخت زنجیره های هموگلوبین است. با شناسایی ناقلین و تشخیص قبل از تولد، می توان از بروز بیماری تالاسمی ماژور پیشگیری نمود. مورد زوج جوان ساکن بندرعباس، خانم ۲۳ ساله با $MCV: 63 fL$ ؛ $HbA_2: 3.9$ ؛ $MCH: 19$ و آقا ۲۵ ساله با $HbF: 36.4$ ؛ $HbA_2: 2.1$ ؛ $MCH: 32$ و $MCV: 94 fL$ جهت مشاوره پیش از ازدواج به مرکز ژنتیک و تشخیص پیش از تولد بندرعباس مراجعه نمودند. نتیجه گیری جهش نادر $AAT \rightarrow GAT$ ($CD139$)، سبب جایگزینی آسپارتیک اسید به جای آسپاراژین در اسید آمینه ۱۳۹ و بروز نوعی هموگلوبین بنام Hb Geelong می گردد. این مورد اولین گزارش Hb-Geelong در ایران می باشد به نظر می رسد که این جهش بر پایداری مولکول هموگلوبین تاثیر گذاشته، ولیکن پاتولوژیک نبوده و تظاهرات فنوتیپی شبیه به تالاسمی مینور $b+$ دارد.

کلمات کلیدی:

beta-Thalassemia, Hemoglobin, Prenatal Diagnosis, بتا تالاسمی، هموگلوبین، تشخیص پیش از تولد

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1821445>

