

## عنوان مقاله:

بررسی علل ژنتیکی کم توانی ذهنی اتوزومی مغلوب در استان همدان

## محل انتشار:

فصلنامه آرشیو توانبخشی، دوره 13، شماره 1 (سال: 1391)

تعداد صفحات اصل مقاله: 5

## نویسندگان:

Milad Bastami - University of social welfare and rehabilitation science

Elaheh Papari - University of social welfare and rehabilitation science

Seyedeh Sedigheh Abedini - University of social welfare and rehabilitation science

Kimia Kahrizi - University of social welfare and rehabilitation science

.Hossein Najmabadi - University of social welfare and rehabilitation science, Tehran, Iran

## خلاصه مقاله:

هدف: هدف از این مطالعه بررسی علل ژنتیکی کم توانی ذهنی اتوزومی مغلوب در استان همدان است. روش بررسی: در این پژوهش توصیفی-تحلیلی و مقطعی، ابتدا ۷۵ خانواده دارای بیش از یک فرزند کم توان ذهنی با همکاری بهزیستی استان همدان شناسایی و پس از بررسی شجره نامه ها ۲۵ خانواده با الگوی توارث مفروض اتوزومی مغلوب که در مجموع دارای ۶۰ بیمار (شامل ۳۹ مرد و ۲۱ زن) بودند، انتخاب شدند. کلیه افراد بیمار قبلا مورد ارزیابی ذهنی و معاینه بالینی قرار گرفته و کم توانی ذهنی آن ها بوسیله تست سنجش هوش ریون تایید شده بود. نمونه گیری از تمام افراد مبتلا، پدر، مادر و حداقل دو فرد سالم (در صورت وجود) صورت گرفت. سپس افراد مبتلا به وسیله تست نشانگان ایکس شکننده، آنالیز کروموزومی و تست متابولیک مورد بررسی قرار گرفتند. همچنین در موارد میکروسفالی آنالیز پیوستگی برای هفت جایگاه زنی شناخته شده کم توانی ذهنی اتوزومی مغلوب همراه با میکروسفالی نیز صورت گرفت. یافته ها: از بین موارد مورد بررسی ۵ خانواده به نشانگان ایکس شکننده مبتلا بودند. ناهنجاری کروموزومی در هیچ یک از خانواده ها مشاهده نشد. یک خانواده دارا نقص متابولیک کمبود آنزیم آسپیل کوآ-دهیدروژناز اسیدهای چرب زنجیره متوسط تشخیص داده شد. همچنین در ۳ خانواده کم توانی ذهنی با میکروسفالی همراه بود که هیچ یک به لوکوس های شناخته شده میکروسفالی اولیه (ام. سی. پی. اچ) پیوستگی نداشتند. نتیجه گیری: نشانگان ایکس شکننده و کم توانی ذهنی اتوزومی مغلوب همراه با میکروسفالی با فراوانی به ترتیب ۲۰٪ و ۱۲٪ از مهم ترین عوامل بروز کم توانی ذهنی در استان همدان هستند.

## کلمات کلیدی:

Intellectual disability, microcephaly, Homozygosity mapping, Hamedan province

ذهنی اتوزومی مغلوب، میکروسفالی، نقشه یابی هموزیگوسیتی، استان همدان

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1849827>

