

عنوان مقاله:

بررسی مولکولی بیماری تب مدیترانه ای در جمعیت ایران

محل انتشار:

اولین کنگره بین المللی و سیزدهمین کنگره ژنتیک ایران (سال: 1393)

تعداد صفحات اصل مقاله: 1

نویسندگان:

نسیم ایزدی - مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی، تهران، ایران

الهام پارسی مهر - مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی، تهران، ایران

مریم رستمی - مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی، تهران، ایران

زهره فتاحی - مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی، تهران، ایران مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی، تهران، ایران

خلاصه مقاله:

تب مدیترانه ای فامیلی FMF نوعی بیماری اتوزومی مغلوب می باشد که در منطقه مدیترانه و خاورمیانه شایعتر است و شدیدترین عارضه آن آمیلوئیدوز کلیوی ثانویه منجر به از کار افتادگی کلیه می باشد. تاکنون ژنهای MEFV و NALP3، MVK و TNFRSF1A برای این بیماری گزارش شده اند که از این میان ژن MEFV تنها ژنی است که تا به امروز در جمعیت ایران مورد مطالعه قرار گرفته است. از این رو در مطالعه حاضر علاوه بر بررسی ژن MEFV به منظور یافتن جهش های احتمالی در کشور، دیگر ژن های مرتبط یادشده با این بیماری نیز مورد بررسی قرار گرفته است. در این مطالعه 849 فرد مبتلا به تب مدیترانه ای فامیلی که توسط پزشک معالج طی سال های 1385-1392 به این مرکز رجوع داده شده بودند، در ابتدا با استفاده از روش Strip assay برای جهش های شایع ژن MEFV مورد بررسی قرار گرفتند. افراد با علائم بالینی حاد برای ژن مذکور توالی یابی و آنالیز گردیدند. نتایج این مطالعه تاکنون نشان داده است که 54% از افراد دارای جهش در ژن MEFV بودند که از بین این افراد 35% ناقل جهش به صورت هتروزیگوت و 65% به صورت هموزیگوت یا هتروزیگوت مرکب بودند. در داده های حاصل از این مطالعه دو جهش جدید و گزارش نشده و 8 جهش مرکب در ژن MEFV یافت شد. سی نفر از بیمارانی که فاقد جهش یا تنها دارای یک جهش هتروزیگوت بودند برای دو ژن TNFRSF1A و NALP3 توالی یابی و آنالیز خواهند گردید.

کلمات کلیدی:

تب مدیترانه ای فامیلی، MEFV، TNFRSF1A، NALP3، جهش جدید

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/328835>

