

خلاصه

مقدمه: ترومبوتیک ترومبوسیتوپنیک پورپورا (TTP) یک شکل شایع از ترومبوتیک میکروآنژیوپاتی است. فعال سازی ناقص کمپلمان به همراه مهار ناکافی با فرایندهای پاتولوژیک در ترومبوتیک میکروآنژیوپاتی ها نظیر سندرم همولیتیک اورمیک آتیپیک مشاهده شده است. کمبود یا جهش ژنی در کمپلمان فاکتور H (CFH) و نیز جزء C3 در بروز این بیماری گزارش شده اند. هدف از مطالعه حاضر ارزیابی میزان بروز پلی مورفیسم CFH و C3 در بیماران مبتلا به TTP می باشد.

روش کار: در این مطالعه مورد شاهدهی، ۲۰ بیمار مبتلا به TTP به عنوان گروه مورد و ۳۰ فرد سالم به عنوان گروه کنترل انتخاب شدند. در تمامی افراد شرکت کننده، استخراج DNA از خون محیطی صورت گرفته و با استفاده از روش PCR، دو پلی مورفیسم تک نوکلئوتیدی، پلی مورفیسم rs2230199 در ژن C3 و پلی مورفیسم rs3753394 در ژن CFH تعیین و بین دو گروه مقایسه شدند.

نتایج: در پلی مورفیسم rs2230199، فراوانی ال G در گروه مورد و کنترل برابر ۴۰٪ و ۳۲٪ و فراوانی ژنوتیپ های CC، CG و GG در گروه مورد برابر ۴۵٪، ۳۰٪ و ۲۵٪ و در گروه کنترل برابر ۶۰٪، ۱۷٪ و ۲۳٪ بود. همچنین در پلی مورفیسم rs3753394 نیز فراوانی ال T به ترتیب برابر ۳۷/۵٪ و ۳۲٪ و فراوانی ژنوتیپ های CC، CT و TT به ترتیب ۵۰٪، ۲۵٪ و ۲۵٪ در گروه مورد و ۵۷٪، ۲۳٪ و ۲۰٪ در گروه کنترل بود که در هیچ موردی تفاوت آماری بارزی بین دو گروه مشاهده نگردید.

نتیجه گیری: نتایج این مطالعه نشان داد که پلی مورفیسم ژن CFH و C3، چه در سطح آلی و چه در سطح ژنوتیپی، دارای همراهی معنا داری با TTP نمی باشند. این یافته، می تواند به دلیل محدودیت در حجم نمونه ها یا متاثر از زمینه ژنتیکی قومیت جمعیت مورد مطالعه باشد.

کلمات کلیدی: ترومبوتیک ترومبوسیتوپنیک پورپورا، پلی مورفیسم، کمپلمان فاکتور H، C3

