

خلاصه

مقدمه: دیستروپی عضلانی دوشن و بکر دو بیماری وابسته به جنس مغلوب هستند که در نتیجه جهش های متعددی که در طول ژن دیستروفین روی می دهد ایجاد می گردند. میزان حذف ژنی و الگوی پراکندگی آن در طول ژن در جمعیت های مختلف، متفاوت می باشد. در این مطالعه، میزان حذف ژنی و الگوی آن در ترک زبانهای آذری شمال غرب کشور بررسی و با سایر کشورها مقایسه گردید.

روش کار: ۱۱۰ بیمار دوشن/بکر در این مطالعه بررسی شدند. تکنیک ژنتیک بکار رفته در این مطالعه، روش PCR چندگانه می باشد و ۲۴ آگزون و دو ناحیه پروموتور ژنی تحت بررسی قرار گرفتند.

یافته ها: حذف ژنی در ۶۳ بیمار (۵۷.۳٪) دیده شد که ۸۳٪ این جهش ها در ناحیه داغ جهشی میانی/دیستال (آگزون ۵۲-۴۴) متمرکز بود. ۲۱ بیمار (۳۳.۴٪)، حذف در یک آگزون و ۴۲ بیمار (۶۶.۶٪)، حذف بیش از یک آگزون را داشتند. بیشترین حذف در آگزون ۵۰ (۱۵٪) و آگزون ۴۹ (۱۴٪) دیده شد. هیچ جهشی در آگزون ۳ در این مطالعه دیده نشد.

نتیجه گیری: میزان حذف و الگوی پراکنش آن در میان ترک زبانهای آذری با سایر مطالعات انجام شده در کشورهای مختلف، مشابه است.

کلمات کلیدی: دیستروفین، PCR چند گانه، دیستروپی عضلانی دوشن، دیستروپی عضلانی

بکر