

مقدمه: هایپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) شامل یک سری اختلالات آنزیمی آدرنال است که بصورت اتوزوم مغلوب به ارث میرسد. شایعترین نوع این بیماری که در بیش از ۹۰ درصد موارد CAH دیده می شود کمبود آنزیم ۲۱-هیدروکسیلاز است و فراوانی آن ۱در ۱۰۰۰۰ تا ۱ در ۱۵۰۰۰ می باشد. یکی از ژن های شاخص عامل CAH ژن CYP21A2 با ۱۰ اگزون می باشد.

هدف: آنالیز مولکولی ژن CYP21A2 در بیماران CAH باروش تعیین توالی

روش کار و مواد: این مطالعه یک مطالعه اپیدمیولوژی توصیفی بوده و بر روی افراد منتخب دارای معیار های ورود به این مطالعه که طی سال های 90-91 به مرکز تشخیص ژنتیک تبریز مراجعه کرده بودند صورت گرفت. پس از نمونه گیری و استخراج ژنوم، PCR بروی اگزون ها برای شناسایی انواع جهش ها در ژن CYP21A2 بر روی هر یک از نمونه ها صورت گرفت. پس از آن محصولات PCR تعیین توالی شدند. برای آنالیز داده ها نتایج تعیین توالی با نرم افزار Blast و MEGA-5 با ژن مرجع مقایسه شد و تغییرات بدست آمده با بانکهای اطلاعاتی NCBI و هم چنین SIFT, PolyPhen, BDGP برای پیش بینی تغییرات عملکردی چک شد.

یافته ها: شیوع این بیماری در جمعیت مورد بررسی از نوع کلاسیک دافع نمک و به میزان کمتر بصورت مردنمایی ساده می باشد. از مجموع ۲۱ فرد مبتلا که در این مطالعه بررسی شدند، ۱۸ نفر دارای جهش در هر دو کروموزوم، ۲ نفر دارای جهش فقط در یک کروموزوم و یک نفر نیز فاقد جهش بودند. فراوانترین جهشها Q318X (۰.۴۵) و R356W (۰.۲۸) می باشد.

نتیجه گیری: از آنجا که مقدار فراوانی جهش های مشاهده شده در این مطالعه بسیار بالاتر از مقدار گزارش شده در مطالعات قبلی در ایران می باشد لذا پیگیری برنامه های غربالگری و استفاده از روش تعیین توالی در جهت شناسایی بهتر این جهش ها لازم به نظر می رسد .

کلید واژگان: هایپرپلازی مادرزادی آدرنال، جهش، CYP21A2، تعیین توالی