

## چکیده

**مقدمه:** بیماری هایپرتروفی قلبی (HCM) یک بیماری کشنده است که با درگیر کردن عضلات قلبی منجر به عارضه مرگ ناگهانی (SCD) در فرد مبتلا می شود. هایپرتروفی قلبی یک بیماری با توارث الگو آتوزومال غالب می باشد ۱۲ ژن های عمده در ایجاد این بیماری ایفا نقش می کنند که از میان این ژن ها ژن Myosin Heavy Chain7 (MYH7) فراوانی موتاسیون بیشتری نسبت به سایر ژن ها دارد.

**هدف:** هدف از مطالعه حاضر بررسی موتاسیون های ژن Myosin Heavy Chain7 (MYH7) در بیماران مبتلا به هایپرتروفی قلبی در شمال غرب ایران است.

**مواد و روش ها:** در این مطالعه موتاسیون های ژن Myosin Heavy Chain7 (MYH7) در بیماران مبتلا به هایپرتروفی میوپاتی قلبی به روش PCR-SSCP است. برای این منظور DNA از نمونه های خون بیماران مبتلا به روش Salting Out استخراج شده سپس برای نواحی آگزونی ژن زنجیره سنگین بتا میوزین (MYH7) با روش PCR-SSCP مورد بررسی قرار گرفت و در نهایت نمونه های مشکوک برای تایید حضور موتاسیون جهت توالی یابی ارسال شدند.

**یافته ها:** در این بررسی ما موفق به یافتن ۵ نوع موتاسیون در ۷ بیمار مختلف شدیم همه ی موتاسیون های موجود در بیماران از نوع جابه جایی بوده و تمامی موتاسیون ها در مطالعات قبلی در جوامع دیگر ثبت شده اند و هیچ موتاسیون جدیدی در جمعیت مورد بررسی یافت نشد. در این مطالعه ۲ بیمار حامل موتاسیون G12742A , ۲ بیمار موتاسیون G12771 بودند علاوه بر موتاسون های فوق موتاسیون های T8772C, G1348A و T12315C هر کدام در یک بیکار شناسایی شدند.

**نتیجه گیری:** این مطالعه اولین بررسی انجام شده بر روی میزان موتاسیون های ژن MYH7 در بیماران مبتلا به هایپرتروفی قلبی در شمالغرب ایران است . نتایج بدست آمده از این مطالعه حاکی از حضور موتاسیون های گوناگون در این ژن در جامعه مورد بررسی است . هم چنین عموم موتاسیون های موجود در این مطالعه در ناحیه از ژن قرار دارد که مسئول کد کردن دومین گردنی زنجیره سنگین میوزین است بنابراین به نظر می رسد این ناحیه از پروتئین فوق دارای بیشترین نقش در روند ایجاد بیماری هایپرتروفی قلبی است.

واژه های کلیدی: هایپرتروفی قلبی (HCM) , MYH7 , PCR-SSCP