

خلاصه فارسی :

مقدمه :

پلی سایتمی ورا یکی از نئوپلاسم های میلوپرولیفراتیو BCR-ABL1 منفی می باشد که از پروژنیاتورهای هماتولوژیک به وجود می آید. در حدود ۳-۴% بیماران پلی سایتمی ورا دارای موتاسیون هایی در اگزون ۱۲ ژن JAK2 می باشند. تا کنون در ایران هیچ گزارشی از شیوع موتاسیون های JAK2 exon12 وجود ندارد. با توجه به اهمیت این موتاسیون ها در تشخیص بیماران مبتلا به پلی سایتمی ورا مطالعه حاضر انجام گرفت.

مواد و روشها :

در این مطالعه موتاسیون های اگزون ۱۲ ژن JAK2 در ۵۸ بیمار مبتلا به پلی سایتمی ورا JAK2 V617F منفی مورد ارزیابی قرار گرفتند. بیماران ما به منظور بررسی بیشتر موتاسیون JAK2 به آزمایشگاه پیوند ارجاع داده شدند علاوه بر این ما فایل ۶۰ بیمار دارای موتاسیون JAK2 V617F را در اختیار داشتیم. بعد از کنترل کیفی DNA ژنومیک استخراج شده اگزون ۱۲ ژن JAK2 به روش واکنش زنجیره پلیمرز تکثیر شد. غربالگری موتاسیون های اگزون ۱۲ ژن JAK2 در بیماران پلی سایتمی ورا به وسیله تعیین توالی مستقیم انجام گرفت.

یافته ها :

تعداد ۴۵ نفر (۷۷/۶%) مرد با میانگین سنی ۴۳ سال و ۱۳ نفر (۲۲/۴%) زن با میانگین سنی ۵۱ سال مورد ارزیابی قرار گرفتند. بعد از تجزیه و تحلیل موتاسیون اگزون ۱۲ ژن JAK2 (E543-D544) فقط در یکی از بیماران مشاهده شد.

نتیجه گیری :

موتاسیون اگزون ۱۲ ژن JAK2 در جمعیت ایرانی وجود دارد و شیوع پایین موتاسیون های اگزون ۱۲ ژن JAK2 در بیماران ما ممکن است به تعداد کم بیماران ، حضور بیماران بدون معیار علمی تعریف شده ، شیوع پایین در جمعیت ایرانی و حساسیت پایین تعیین توالی مستقیم مرتبط باشد. بنابراین مطالعه بر روی جامعه بزرگتر آموزنده می باشد.

کلمات کلیدی : پلی سایتمی ورا ، نئوپلاسم های میلوپرولیفراتیو ، موتاسیون JAK2 exon12 ، موتاسیون

JAK2 V617F