



سومین کنگره پزشکی

مولکولی کشور

۲۵ و ۲۶ آذر ماه ۱۳۹۵

دانشگاه علوم پزشکی اصفهان



بررسی جهش های ژنومی میتوکندریایی در بیماران MS

هستی جبه دار^۱، سید مسعود هوشمند^۲، طوبی مهدلو^۱

۱. گروه بیولوژی (علوم سلولی و مولکولی)، دانشکده علوم پایه، دانشگاه تهران واحد پردیس بین المللی کیش، ایران

۲. گروه بیوتکنولوژی پزشکی، پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک، شهرک پژوهش، تهران، ایران

مالتیپل اسکلروزیس (MS) بیماری التهابی سیستم عصبی مرکزی می باشد. هم اکنون حدود دو و نیم میلیون نفر در دنیا از این بیماری رنج می برند. این بیماری نوعی اختلال خود ایمن است که در آن سیستم ایمنی به سلول های عصبی در مغز و نخاع حمله می کند. MS یک بیماری چند عاملی است و دلایل محیطی و ژنتیکی متعددی در پیدایش آن دخیل می باشند. از جمله عوامل محیطی می توان به استعمال دخانیات و کمبود ویتامین D و از عوامل ژنتیکی به جهش در کمپلکس های زنجیره تنفسی میتوکندری اشاره کرد که نقص در آن ها، منجر به عدم تعادل انرژی بافت می شود. با توجه به نقش مهم ATP در سلول های بدن و اهمیت ویژه کمپلکس ATPase در تعادل انرژی بافت ها و از طرف دیگر نبود مطالعات کافی در این زمینه، در این تحقیق به نقش کمپلکس مذکور در بیماریزایی مبتلایان MS پرداخته شد. بدین منظور دو گروه کنترل (۱۱۰ نمونه) و بیمار (۳۰ نمونه) در نظر گرفته شد و پس از نمونه گیری و استخراج DNA، دو زیر واحد از ژن ATPase تکثیر گردید و جهت تعیین جهش های احتمالی مورد بررسی قرار گرفت. بر اساس نتایج بدست آمده سه دسته جهش مشاهده گردید. دسته اول در هر دو گروه مشاهده شد اما از نظر P-value فاقد ارزش بود. گروه دیگر در کنترل مشاهده گردید که به عنوان جهش مقاوم در نظر گرفته شد و دسته آخر، جهش های معنی دار ($P < 0.05$) تنها در گروه بیماران مشاهده شد که می توان از آنها در غربالگری افراد مستعد و مشکوک به MS استفاده کرد. نتایج این پژوهش نشان داد نقص در کمپلکس ATP سنتاز می تواند نقش مهمی در بروز و پیشرفت بیماری MS ایفا کند. تحقیقات در این زمینه ادامه دارد.

واژگان کلیدی: مالتیپل اسکلروزیس، میتوکندری، جهش