



ارتباط ژنتیکی بیماری فیبروز کیستیک در ابتلا به استئوپروز و استئوپنی COL1A1 بررسی نقش پلی مورفسم های ژن

سعید سروش^۱، مهرناز آجورلو^۲

۱. دانشجوی پزشکی دانشگاه علوم پزشکی گیلان

۲. دانشجوی مهندسی ژنتیک دانشگاه آزاد اسلامی واحد رودهن

پوکی استخوان یک بیماری مولتی فاکتوریال بوده که در نتیجه ی میان کنش بین عوامل محیطی و ژن های مختلف و افزایش سن رخ می دهد. وجود پلی مورفسم های چند ژن سبب کاهش میزان تراکم استخوان و از بین رفتن ریز ساختارهای استخوانی می گردد. در نتیجه خطر شکستگی استخوان در بیماران مبتلا به استئوپروز افزایش می یابد. از آنجاییکه پروتئین کلاژن یکی از (COL1A1) پروتئین های اصلی تشکیل دهنده ی ماتریکس استخوان ها می باشد و موتاسیون های رخ داده در این ژن با میزان تراکم استخوان رابطه مستقیم دارد از این رو در این بررسی و مطالعه پلی مورفسم های تک نوکلئوتیدی رخ داده را از ژن های مربوطه جدا کرده و ۹ پلی مورفسم مرتبط را بررسی می کنیم. COL1A1 است و ژن

یکی از علائم غیر ریوی مبتلایان به فیبروز کیستی کاهش تراکم استخوان در بیماران مبتلا می باشد. امروزه مشکلات استخوانی یکی از مشکلات اساسی در بیماران بزرگسال مبتلا به فیبروز کیستی می باشد. طبق مطالعات اپیدمیولوژی ۶۹ درصد بیماران فیبروز کیستی مبتلا به استئوپنی شدید می باشند. یعنی در این افراد تشکیل استخوان کاهش و از دست دادن بافت استخوانی افزایش می یابد. این علائم در افراد مسن و اشخاصی که نارسایی ها ی ریوی دارند شدیدتر مشاهده می شود.

تفاوت در جهش های ژنتیکی مشخص می کند که عوامل ژنتیکی بر روی تراکم استخوان در بیماران مبتلا به فیبروز کیستی مؤثر است. کاهش تراکم استخوان به میان کنش بین عوامل ژنتیکی و محیطی بستگی دارد. همچنین مشخص شده است که جهش ها و پلی مورفسم های ژنتیکی در ژن های متفاوت می توانند باعث کاهش تراکم استخوان شوند اما جهش در یک ژن به تنهایی در بروز این مشکلات مؤثر نیست. این تغییرات ژنتیکی ممکن است باعث تغییر در توالی پروتئین و یا تغییر بیان ژن های مؤثر در بیان مکانیزم استخوان سازی گردند.

کلمات کلیدی: پلی مورفسم ، استئوپروز ، استئوپنی ، فیبروز کیستیک ، موتاسیون