

اولین همایش ملی ژنتیک انسانی

شهرکرد - ۲۵ تا ۲۷ مرداد ماه ۱۳۷۹

اتیولوژی کوری مادرزادی عشاير لر سيرجان

محمد حسن کریمی نژاد^۱، سعید صحبتی^۱، محمد رضا مشکات^۲، منصور سرفرازی^۳،
رکسانا کریمی نژاد^۱ و حسین نجم آبادی^۴

۱- مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد تهران ایران

۲- بخش چشم پزشکی دانشگاه علوم پزشکی کرمان ایران

۳- مرکز بهداشت دانشگاه کنت تی کت فرامین کنت آمریکا

۴- مرکز تحقیقات ژنتیک دانشکده علوم بهزیستی و توانبخشی تهران ایران

شهرستان سیرجان در جنوب غربی کرمان و چهار راهی است در بین چهار استان فارس، هرمزگان، سیستان و یزد. در این شهرستان عشاير مختلفی منجمله عشاير لر سکونت دارند. مطلع شدیم در بین قبیله ای از آنان کوری مادرزادی بحدی شایع است که بنام قبیله کورها نامیده می شوند. بمنظور تعیین علت کوری، طرحی تهیه و به مورد اجراء گذارده شد. طی چندین سفر، معاینه بیماران، مصاحبه با ریش سفیدان قبیله توانستیم شجره آنان را تا یازده نسل قبل بدست آورده و ترسیم کنیم. تاکنون ۲۷ بیمار شناسائی شده است که از این عده هشت نفر در گذشته اند. از ۱۲ نفر آنان معاینه کامل بالینی و چشم پزشکی و سیتوزنتیک بعمل آمد. با توجه به علائم بالینی و چشم پزشکی بدین نتیجه رسیدیم بیماران ما مبتلا به نوع خالص کوری مادرزادی لبر Leber Congenital Amaurosis می باشند. از بیماران و اقوام در جه اول آنان استخراج DNA انجام گرفته است و برای تعیین ساختار ژن جهشی و نقشه کروموزومی آن در دست مطالعه می باشند. طبق اطلاع تا بحال شجره نامه ای بدین وسعت در جهان و موردی از این بیماری در ایران گزارش نشده است.

Etiology of Congenital Blindness among Sirjan's Lore Tribe

M.H. Karimi-Nejad¹, S. Sohbaty¹, M.R. Meshkat², M. Sarfarazi³,
R. Karimi-Nejad¹, H. Najmabadi^{1,4}

1- Karimi-Nejad Pathology & Genetic Center Tehran Iran

2- Ophthalmology dept, Kerman University of Medical Science, Kerman Iran

3- University of Connecticut Health Center Farmington Connecticut USA

4- Genetic research dept Well faire & Rehabilitation Univ. Tehran Iran

Upon a National research project, a study on Congenital blindness of Sirjan's Lore Tribe was carried out. We traced 27 patients in the 11th generation, 8 of whom were dead. The 12 living patients ranging from 10-63y, mean age 21.5, were fully worked up by our clinician and ophthalmologist. Blindness is evident in early neonatal period, without noticeable objective findings (12/12).

Nystagmus (8/12), keratoconus: 3 bilateral, 2 unilateral; leukoma: 2 bilateral, and one right unilateral; and 2 bilateral and one right eye cataract appeared later on. On fundus visualization narrowing of retinal vessels on all visible cases (10/10), dispersed pigment deposition (3/10), white spot, and retinal degeneration (1/12) were remarkable. Electroretinogram of 2 cases revealed characteristic pattern. Blindness is profound, ranging from 2/10 in one case, finger count in 2/12, hand movement in 3/12, light perception in 5/12, to complete blindness with NLP in one. Eye tension were normal in the 4 cases that could be examined. (4/4).

Neither history of seizure, nor mental retardation or myotonic weakness noted. One patient and his sister showed moderate obesity. We believe that we are dealing with Leber Congenital Amaurosis. Four mutant genes, have been found, so far. We are working on the patients' DNA and that of their first relatives to indentify the mutant genes and its chromosomal mapping. To the best of our knowledge such large pedigree in the Medical Literature and no previous case from Iran have been reported.

This research is being sponsored by the National Iranian Research Organization.