دو فصلنامه طبّ جنوب
دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی بوشهر
سال ششم، شماره ۲، صفحه ۱۳۳-۱۲۷ (اسفند۱۳۸۲)

مطالعه کاریوتیپی یکصد دانش آموز استثنایی (دارای بهره هوشی کمتر) در بوشهر

دکتر منوچهر شریعتی[۱]*، دکتر نگین نظارات [۲]

[۱]دانشیار بخش ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر
[۲] پژوهشگر مرکز پژوهش های سلامت خلیج فارس، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر

چکیده:

عقب ماندگی های ذهنی (**Mental Retardation**) با بهره هوشی کمتر از ۸۶ در برگیرنده حداقل سه درصد افراد جامعه بوده و حداقل پنجاه درصد از آنها دارای منشاء ژنتیکی می باشند. غیر طبیعی های کروموزومی**Chromosomal abnormalities** یکی از دو دسته عوامل اصلی ژنتیکی عامل پیدایش عقب ماندگی های ذهنی می باشند. جهت شناسائی میزان نقش و سهم غیر طبیعی های کروموزومی در پیدایش عقب ماندگی های ذهنی، با همکاری آموزش و پرورش استان بوشهر یکصد محصل دارای بهره هوشی بین ۲۶ تا ۸۵ از نظر کروموزومی بررسی گردیدند. از کشت خون محیطی و به طریقه قطره ای به مدت ۷۰ ساعت و سپس توقف تقسیم در مرحله متا فاز با کولشیسین و بررسی میکروسکوپی میتوزهای رنگ شده به طریقه بندینگ **Q** , در ۹۴ مورد از ۱۰۰ کودک استثنائی گسترش کروموزومی حاصل گردید که در آنها غیر طبیعی های کروموزومی در ۲۵ مورد مشاهده شد. شایعترین نوع غیر طبیعی کروموزومی مشاهده شد. تریسومی کروموزوم ۲۱ بود (۱۹ درصد). همچنین اینورژن کروموزوم شماره ۹ در ۲ مورد و کاریوتیپ های ***46, XX+M***، ***46,XX/47,XXX***، **15/13 +46, XY**، **47,XXY/46,XY** هر کدام در یک مورد نیز مشاهده گردیدند. بنابراین فراوانی غیر طبیعی های کروموزومی و به ویژه شیوع تریسومی ۲۱ در کودکان، با بهره هوشی بین ۸۶-۲۶ شهر بوشهر با میانگین غیر طبیعی های کروموزومی گزارش شده در سطح جهانی همخوانی دارد.

واژگان کلیدی: کاریوتیپ، عقب ماندگی ذهنی, بهره هوشی **(IQ)**، سندرم دان، باندینگ**Q** و **G**، تجزیه کروموزومی

آدرس : بوشهر، خیابان معلم، دانشگاه علوم پزشکی، مدیریت پژوهشی تلفن ۰۷۷۱-۲۵۲۸۵۸۷ ص.پ ۳۶۳۱

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-04]

مقدمه:

عقب ماندگی ذهنی (Mental Retardation) و به عبارت دیگر پایین تر از حد طبیعی (۱۰۰) بودن میزان بهره هوشی (IQ) از شایعترین و مهمترین گرفتاری ها و مشکلات پزشکی , اجتماعی و خانوادگی در همه کشورهای جهان می باشد که شیوع نسبتاً یکسانی هم داشته و حداقل آن ۳-۲ درصد است (۱).

میزان بهره هوشی یک فرد طبیعی (نرمال) یعنی در حقیقت نسبت رشد و نمو مغزی به سن تقویمی فرد ۲±۱۰۰ می باشد. با اندازه گیری میزان IQ افراد جامعه اعدادی بین ۱۸۰ تا نزدیک به صفر بدست می آید. IQ بالاتر از ۱۰۰ در کودکان و افراد تیزهوش و نابغه دیده می شود. بر اساس آمار و اندازه گیریهای انجام شده درکشورهای غربی , متوسط IQ دانشجویان سال اول دانشگاهها بین ۱۰۰ تا ۱۱۰ می باشد. دانشجویان دوره های فوق لیسانس و دکتری دارایIQ بالاتر از ۱۲۰ و ۱۳۰ می باشند. IQ کمتر از ۱۰۰ اگر چه زیر خط طبیعی است اما معمولاً افراد دارای IQ بین ۸۶تا ۹۸ در دسته افراد طبیعی و نرمال جای دارند. اگر چه این افراد بر حسب اینکه IQ آنها مثلاً ۹۸ باشد یا ۹۲ و یا ۸۶ با یکدیگر از نظر میزان یادگیری و آموزش پذیری بویژه در دروسی مانند ریاضی و فیزیک و منطق اختلاف دارند. عده ای از دانش آموزان کاملاً سالم و نرمالی که تنها مشکل آنها پائین بودن نمره دروس امتحانات بویژه در مورد دروس ریاضی و فیزیک و علوم میباشد و عده زیادی از آنهائی که بین کلاس اول راهنمایی تا سال آخر دبیرستان ترک تحصیل می کنند در حقیقت از دسته افراد با IQ زیر ۱۰۰ می باشند. دارندگان IQ های کمتر از ۸۶ از نظر کلی عقب مانده ذهنی محسوب میشوند. فراوانی این افراد در جامعه حداقل ۳ درصد است.

افراد دارای عقب ماندگی ذهنی بر حسب میزان IQ آنها بر اساس طبقه بندی AAMR.92 در ۵ دسته یا طبقه دسته بندی شده اند (۲).

علل پیدایش عقب ماندگی های ذهنی بسیار گسترده بوده و عوامل بسیار زیادی اعم از عوامل ژنتیکی – عوامل محیطی و یا عوامل توام ژنتیکی – محیطی وبا تأثیر در مراحل قبل از ایجاد زیگوت «تاثیر در جریان گامتوژنز و پیدایش جهش در یکی از ژنها» و یا در مرحله زندگی داخل رحمی و سرانجام تاثیر بر روی فرد بعد از تولد و حتی در سنین بالا سبب ایجاد عقب ماندگی ذهنی در فرد می گردند(۳).

عوامل ژنتیکی را بر حسب نوع آنها به دو دسته عوامل جدا از هم طبقه بندی می نمایند که عبارتند از:

الف - عوامل کروموزومی؛

ب - عوامل ملکولی (DNA) و یا ژنی

عوامل کروموزومی , حداقل در ۵-۴ درصد و حداکثر در۳۴-۲۸ درصد از موارد عامل اصلی پیدایش عقب ماندگی ذهنی در بیماران می باشد(۴) و شناسائی آنها در فرد مظنون بویژه از نقطه نظر مطالعه انواعی از غیر طبیعی های کرموزومی مانند وارونگی (inversion) و یا جابجائی (Translocation) و یا حذف مختصر (Microdeletion) در خانواده بسیار مهم می باشد(۵).

نظر به اهمیت شناسائی غیر طبیعی های کاریو تیپی یا کروموزومی عامل پیدایش عقب ماندگی های ذهنی در ایران, مطالعه حاضر به عنوان یک مطالعه مقدماتی صورت گرفت تا در صورت مثبت بودن این مطالعه اولیه (Pilot study) نسبت به توسعه کمی و کیفی (اضافه کردن روش FISH برای شناسائی غیر طبیعی های جزئی کروموزومی از انواع Subtelomeric Microdeletion) اقدام گردد. مطالعات انجام شده اولیه ما برروی صد بیماری که در اینجا گزارش می شود موید ضرورت ادامه تحقیق و توسعه کمی و کیفی آن در سطح کشور می باشد.

روش کار و مواد :

با همکاری آموزش و پرورش کودکان استثنایی بوشهر و سازمان بهزیستی بوشهر, محصلین پنج مجتمع خاص کودکان انتخاب گردید، نمونه گیری از ۱۰۰ محصل مدارس و بعد از کسب موافقت والدین آنها و با اخذ ۳ الی ۵ سانتیمترخون محیطی در مجاورت هپارین انجام شد. تعداد بیمار مرد برابر ۶۰ نفر و تعداد بیماران زن ۳۴ نفر

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-04]

بودند. حداقل سن بیماران ۱۰ سال و حداکثر آن ۳۵ سال و میانگین سن آنان ۱۴ سال بود.

نمونه های اخذ شده از بیماران شماره ۱ تا شماره ۴۰ از کودکان و افراد دارای عقب ماندگی از انواع شدید و متوسط یعنی IQ بین ۲۶ تا ۶۴ تهیه گردید. اما نمونه های ۴۱ تا ۱۰۰ از کودکان دارای IQ بین ۵۰ تا ۸۶ تهیه گردید. برای کشت خون جهت تجزیه کروموزومی از روش دکتر شریعتی و با کشت به طریق قطره ای توام با قسمت Buffy coat استفاده گردید(۶).

محیط کشت شامل محیط McCOY , M&M وسرم جنین گاو (FCS), PHA-M و PWM بود (محصولات GIBCO و SIGMA).

کشت ها بعد از ۷۰ ساعت با مصرف داروی کل سمید(۷) به مدت ۴ ساعت و سپس درمان با محلول کم توان KCl و ثابت کردن با ثابت کننده کارنوی ثابت گردیدند و سپس تهیه اسلاید به روش Air drying انجام شد. آنگاه لام ها مورد بهره برداری قرار گرفتند. لام های بیماران به سه طریقه کلاسیک با رنگ گیمسا و طریقه های باندینگ و G-b و Q-b مورد بررسی قرار گرفتند.

مشخصات عمومی و شرایط آزمایشگاهی کشت و تجزیه کروموزومی بر اساس پروتوکل ها و دستور العملهای گزارش شده توسط دکتر یونس(۸) و دکتر ورما بابو (۹) و استانداردهای بین المللی ISCN سال ۱۹۹۵ (۱۰) بود.

بعد از شمارش ۳۰ میتوز و بررسی میکروسکوپی دقیق میتوزها در صورتی که از لحاظ تعداد و ساختمان, غیرطبیعی کروموزومی مشاهده نشده بود, کاریوتیپ نرمال به ثبت می رسید؛ در صورتیکه غیر طبیعی تعدادی و یا ساختمانی مشاهده می شد, تعداد ۵-۱۰ میتوز عکس برداری گردیده و کاریوتیپ آن تهیه می گردید.

در مواردی که غیر طبیعی کروموزوم های جنسی X و Y محتمل به نظر می رسید , رنگ آمیزی به طریقه Qb با QM انجام گردید (در چهار مورد).

رنگ آمیزی باندینگG-b به طریقه استاندارد با تریپسین و بر اساس روش دکتر ورما در سطح ۳۰۰-۴۰۰ باند انجام و مطالعه گردید (۹).

نتایج :

از تعداد ۱۰۰ نمونه ای که مورد مطالعه قرار گرفتند و کشت شدند در ۶ مورد به علت ناکافی بودن نمونه ها وآلودگی عدم امکان تکرار نمونه گیری کاریوتیپی تهیه نگردید.

جدول شماره ۱ - وضعیت غیرطبیعی های کروموزمی مشاهده شده در ۲۵ بیمار دارای عقب ماندگی ذهنی

ردیف	نوع غیر طبیعی کروموزمی مشاهده شده	تعداد موارد
۱	تریسومی کروموزم ۲۱ (سندرم داون)	۱۹ مورد
۲	اینورژن کروموزوم شماره ۹ (Inversion,9)	۲ مورد
۳	کاریوتیپ 46,XX+M	۱ مورد
۴	کاریوتیپ 46,XX/47,XXX	۱ مورد
۵	کاریوتیپ 46,XY+15/13	۱ مورد
۶	کاریوتیپ 47,XXY/46,XY	۱ مورد

در ۹۴ مورد دیگر تعداد ۲۵ مورد غیر طبیعی کروموزومی مشاهده شد که ۱۹ مورد آن ترسیومی۲۱ (سندرم داون) بود. تعداد ۱۶مورد از ۲۱ مورد تریسومی ۲۱ در ۴۰ نمونه اول که متعلق به افراد دارای IQ کمتر از ۶۴ و تا ۲۶ بودند مشاهده شد. در حالیکه در ۶۰ نمونه دوم که متعلق به افراد دارای IQ بالای ۶۵ بود فقط تعداد ۹ مورد

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-04]

غیر طبیعی کروموزومی مشاهده گردید؛ که سه مورد آن تریسومی ۲۱ بود. کاریوتیپ گزارش شده مربوط به این بیماران به شرح جدول شماره ۱ می باشد.

جدول شماره ۲) نتایج تجزیه کروموزمی بیماران دارای عقب ماندگی ذهنی گزارش شده از کشورهای مختلف طی سال های۲۰۰-۱۹۸۰

ردیف	سال	کشور	تعداد بیمار	وضعیت IQ	تعداد غیر طبیعی	درصد غیر طبیعی	ستدرم دان		روش
							تعداد	درصد	
۱	۱۹۸۰	**ژاپن**	٤٤۹		٤۰	۸.۱	۳۳	۸۳	G-b
۲	۱۹۸۳	**سوئد**		زیر ۵۰		۲۹			G-b
۳	۱۹۸٤	**بلژیک**	۱۹۹۱		٤۲٤	۲۱.۳	۲۹۷	۷۰	G-b
۴	۱۹۸۸	**هلند**	۱۱۷۰		۲۵۸	۲۲.۱	۱٦۷	٦۵	G-b
۵	۱۹۸۹	**هند**	۱٦۹		۲۸	۱۷	۲٤	۸۵	G-b
۶	۱۹۹۱	**سوئد**	۵۲		۱۰	۱۹.۲			G-b
۷	۱۹۹۱	**چین**	۱۳۲۳	کمتر از ۷۵	۱۲۵	۹	٦٤	۵۱	G-b
۸	۱۹۹۲	**چین**	٦۷٤		٦۱	۹	۲۸	٤۵	G-b
۹	۱۹۹۳	**کویت**	٤۰۰		۳۷	۹.۲			G-b
۱۰	۱۹۹۸	**چین**	٤۳۷۲		٦۹۵	۱۵.۹	۵٦۸	۸۲.٤	G-b
۱۱	۱۹۹۹	**آمریکا**	۲۷۵۷		۸۱	۲.۹۳			G-b
۱۲	۲۰۰۰	**ترکیه**	۱۲۰		۲۳	۱۹	۱۳	۵۸	G-b
۱۳	۲۰۰۱	**هلند**	٤۷۱		۱۰۰	۲۱.۲	۸۷	۸۷	G-b
۱۴	۲۰۰۱	**عراق**	۲۱		۱٤	٦۷	۱۳	۹۲	G-b
۱۵	۲۰۰٤	**چین**	٤۱۹		۹۱	۲۲.٤	۷۷	۸۵	G-b
۱۶	۲۰۰٤	**ایران**	۱۰۰		۲٦	۲٦	۱۹	۷۰	G-b

بحث :

عقب ماندگیهای ذهنی شایعترین و پیچیده ترین مشکل اساسی دانش پزشکی و از مهمترین و دردناکترین گرفتاریهای اجتماعی خانوادگی و فردی انسان در عصر کنونی است که چگونگی و بویژه مکانیسم ایجاد آن در سطح مولکولی و سلولی از تاریکترین و ناشناخته ترین قسمتهای معدود دانش پزشکی نوین حتی در عصر بعد از شناسایی و توالی کردن کامل ژنوم انسانی می باشد(۱۱). عوامل ژنتیکی که حد اقل در ۴۰ تا ۶۰ درصد موارد عامل اصلی پیدایش عقب ماندگی ذهنی اما با مکانیسم های عمدتا ناشناخته می باشد، خود دربرگیرنده دو دسته عوامل مولکولی یا ژنی و عوامل سیتوژنتیکی یا کروموزومی می باشد بحث در مورد عوامل مولکولی (ژنی) مولده عقب ماندگی ذهنی خارج از حیطه کار عملی تحقیق فعلی ما می باشد و فقط باید اشاره شود که تا اکتبر سال ۲۰۰۳ میلادی تعداد ۱۱۴۹ ژن که غیر طبیعی (جهش) در آنها سبب پیدایش عقب ماندگی ذهنی و عمدتا با مکانیسم های نا مشخصی می شوند شناسایی شده است(۱۱).

بررسی عوامل کروموزومی مولده عقب ماندگی ذهنی از سال ۱۹۵۹ آغاز می گردد که در آن وجود غیر طبیعی کروموزومی بصورت تریسومی ۲۱ در بچه های عقب مانده دارای سندرم داون توسط لژون فرانسوی (۱۲) گزارش گردید و به این ترتیب اساساً شاخه نوین سیتوژنتیک بالینی

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-04]

و پزشکی بنیان گذاشته شد. در کشور ما هم نخستین آزمایشگاه سیتوژنتیک تاسیس شده در سال ۱۳۴۴ توسط دکتر شریعتی کار خود را با بررسی کروموزومی یک کودک ۱۰ ساله دارای عقب ماندگی ذهنی و تهیه کاریوتیپ نامبرده که به صورت تریسومی کروموزوم ۲۱ (سندرم دان) بود آغاز کرد(۱۳).

بهبود و توسعه روشهای مطالعه کروموزومی در انسان در طی سالهای ۷۰-۱۹۶۰ و سپس ابداع روشهای دقیقتر برای شناسایی تغییرات کروموزومها با بکار گیری روشهای نوین باندینگ در طی سالهای ۱۹۷۰-۱۹۷۵ و سپس استفاده از روشهای مولکولی مطالعه با شناساگر (Probe) در کروموزومها و ابداع روشهای بسیار دقیق FISH طی سالهای ۱۹۹۰-۱۹۸۰ و سر انجام ابداع روش SKY در سال ۱۹۹۶ سیتوژنتیک را به مرحله هایی از کمال رسانید که در نتیجه شناسایی تغییرات بسیار اندک کروموزومی در حد کیلو باز در زیر میکروسکوپ تحقق یافت(۱۴و۱۵)

کابرد روشهای سیتوژنتیکی برای بررسی علل و مکانیسم پیدایش عقب ماندگی های ذهنی از همان آغاز مورد توجه و پژوهش قرار گرفت؛ چه با شناسایی غیر طبیعی کروموزومی در فرد عقب مانده و سپس پیگیری آن بر حسب نوع غیر طبیعی در خانواده و استفاده از روش های نوین تشخیص قبل از تولد جنین در هفته های ۱۵-۱۰ یا حتی در مرحله قبل از لانه گزینی (۱۶)(Preimplantation) می توان جلوی تولد افراد دارای غیر طبیعی های کروموزومی و بالانتیجه افراد محکوم به داشتن عقب ماندگی ذهنی را گرفت. این نکته از حدود ۱۹۹۰ به بعد بعنوان یکی از اساسی ترین اهداف همه گیری شناسی ژنتیکی (Genetic Epidemiology) و سر انجام سلامت ژنومی (Genomic Health) مطرح شده است.

تعیین فراوانی انواع غیر طبیعی های کروموزومی در کشورها و جوامع مختلف که بامطالعه کروموزومی افراد, بویژه بچه های عقب مانده انجام می شود و از حدود سالهای ۱۹۸۰ مورد اقدام جدی مراکز علمی دنیا قرار گرفته است و یکی از اهداف اصلی کنونی مبحث کلی سلامت ژنومی می باشد که در این تحقیق هم مورد توجه ما قرار گرفته است.

مطالعات اساسی در این زمینه از سال ۱۹۸۰ شروع گردید که بتدریج با افزوده شدن روشهای FISH و SKY (۱۴و۱۵) بر ضریب دقت و حساسیت برای شناسایی تغییرات جزیی ساختمانی کروموزومها در افراد مورد مطالعه افزوده گردید. در سال ۱۹۸۰ دکتر کندو و همکارانش (Kondo) (۱۶) در ژاپن تحقیقاتی بر روی ۴۴۹ فرد دارای عقب ماندگی ذهنی انجام دادند و معلوم شد که ۸/۱ درصد از بیماران فوق دارای غیر طبیعی کروموزومی می باشند که ۸۳ درصداز آنان تریسومی ۲۱ داشتند, سپس طی سالهای ۱۹۸۳ تا ۲۰۰۴ مطالعات جدیدی در کشورهای سوئد(۱۷)، بلژیک (۱۸)، هلند(۱۹)، و در منطقه ما هم در هند(۲۰)، عراق(۲۱)، کویت (۲۲) و ترکیه (۲۳) و بالاخره چین (۲۵،۲۴) و سوئد (۲۶) و آمریکا(۲۷) و هلند (۲۸) انجام شد که خلاصه نتایج بدست آمده و گزارش شده از آنها بشرح جدول شماره ۲ می باشد.

بطوریکه مشاهده می شود حداقل غیر طبیعی های کروموزومی مشاهده شده ۲/۹۳ درصد (آمریکا) و حد اکثر آن ۶۷ درصد (عراق) می باشد که بنابه دلایل علمی این دو یافته را باید از حد عادی جهانی که بین ۸ تا ۳۹ در صد می باشد جدا کرد. از تعداد۱۴ گزارش منتشره تا سال ۲۰۰۴ در تعداد چهار گزارش, متوسط غیر طبیعی کروموزومی در افراد عقب مانده ذهنی ۸ تا ۹/۲ و در چهار گزارش ۱۵ تا ۱۹ درصد و در پنج گزارش ۲۰ تا ۲۹ درصد و تنها در ۲ گزارش بالای ۳۰ درصد ارائه شده است.

در مطالعه ما بر روی ۱۰۰ بیمار عقب مانده ذهنی که در نهایت کاریوتیپ ۹۴ بیمار تهیه گردیده است, ۲۵ مورد غیر طبیعی کروموزومی مشاهده گردید و بنا براین در صد غیرطبیعی در ۹۴ بیماری که کاریوتیپ شده اند۲۵ درصد می باشند که مطابق است با متوسط غیر طبیعی های کروموزومی گزارش شده دربیشترکشورها(جدول شماره۱).

حصول ۹۴ درصد کشت مثبت در تجزیه کروموزومی در بیماران یاد شده از بالاترین نتایج در سطح جهانی می باشد. به طور مثال در گزارش Chiu. P.C (۲۹) و همکارانش از موسسه ژنتیک دانشگاه تایپه در چین در سال ۱۹۹۲ از کشت ۸۷۱ نمونه خون بیماران تعداد ۶۷۴

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-04]

مورد مثبت بوده اند که نتیجه ای برابر ۸۰ درصد می باشد. در اکثر قریب به اتفاق گزارشها درصد نتایج منفی کشت گزارش نمی شود. در مورد تحقیق ما درصد منفی کشت ها فقط ۴ درصد بوده است.

در جدول شماره۲ انواع غیر طبیعی های کروموزومی مشاهده شده در ۲۵ بیمار فوق ارائه گردیده است؛ بطوریکه مشاهده می گردد از مجموع ۲۵ بیمار دارای غیر طبیعی کروموزومی, تعداد۱۹ نفر از آنها دارای تریسومی ۲۱ می باشند که برابر است با ۷۰ درصد. بطوریکه در جدول شماره دو مشاهده می گردد درصد سندرم داون در مطالعه ژاپنی ها در سال ۱۹۸۰ برابر ۸۳ درصد (۱۴) و مطالعه بلژیکی ها ۷۰ در صد (۱۶) و مطالعه هلندیها ۶۵ در صد و هندیها ۸۵ درصد و چینی ها ۸۲ در صد وترکها ۵۸ در صد می باشد. بنا براین نتایج حاصل از مطالعات کروموزومی ما بر روی ۹۴ بیمار مطالعه شده با متوسط های جهانی چه از نظر درصد غیر طبیعی های کروموزومی در افراد عقب مانده و چه از نظر در صد سندرم داون هماهنگی ومطابقت دارد و این مبین این حقیقت است که در ایران هم مانند تمام کشورهای جهان عوامل کروموزومی مولد عقب ماندگیهای ذهنی دارای همان نقش و همان سهم گزارش شده جهانی طی سالهای ۸۰ تا ۲۰۰۴ می باشد و بنا براین مطالعه کروموزومی همه کودکان و افراد دارای عقب ماندگیهای ذهنی جهت شناسایی غیرطبیعی هایی که می توانند منشا خانوادگی داشته باشند و بررسی افراد خانواده در موارد فوق ضروری بوده و باید در برنامه کاری مراکز بهداشتی و پیشگیری و بویژه از نقطه نظر مسائل مربوط به سلامت ژنتیکی جامعه قرار گیرد(۱۵و۳۰). باید توجه کرد که بر اساس مطالعات جدید سالهای ۱۹۹۵ به بعد و بویژه بر اساس بررسی فلینت و نایت در سال ۲۰۰۳ که نتیجه ۲۲ تحقیق بر روی ۲۵۸۵ بیمار دارای عقب ماندگی ذهنی که به روش FISH مطالعه شده بودند را گزارش کرده است در مجموع در صورت کاربرد روش بسیار دقیق FISH می توان در ۵۱ درصد از موارد غیر طبیعی های مختصر کروموزومی را در افرادی که با روش های استاندارد کروموزومی فاقد غیر طبیعی می باشند شناسایی نمود. بنابر این در مطالعات دقیق بایستی از این روش هم استفاده گردد.

تشکر و سپاسگزاری:

این تحقیق با همکاری صمیمانه انسانی و همچنین کمکهای سخاوتمندانه مالی و بسیار موثر شورای تحقیقات سازمان آموزش و پرورش استان بوشهر و مرکز تحقیقات و پژوهشگاه معلمان بوشهر و بویژه مساعدت ها و حمایتهای جناب آقای حسن زارع ریاست محترم پژوهشگاه و اعضای آن پژوهشگاه انجام گردیده است.

حمایتهای مالی و انسانی رئیس مسئولین و پرسنل پژوهشگاه و همچنین مدیریت آموزش استثنایی و مدیران مدارس مربوطه در فراهم نمودن موارد مورد نیاز و همچنین پرداخت حدود نیمی از مخارج ریالی تهیه مواد مصرفی سبب تاسیس آزمایشگاه سیتوژنتیک با همکاری صمیمانه مسئولین دانشگاه علوم پزشکی بوشهر گردید. خوشبختانه همکاری صمیمانه همه مسئولین سبب گردید که این مطالعه کروموزومی برای اولین بار در کشور در این استان انجام گردد که نتایج علمی آن همتراز گزارشهای علمی منتشره جهانی میباشد.

همچنین از زحمات خانم حمادی در تایپ این مقاله صمیمانه تشکر می نماییم.

References :

1. Daily DK, Ardinger HH, Holmes GE. Identification and evaluation of mental retardation. Am Fam Physician 2000; 61: 1059-70.
2. American Association on Mental Retardation. mental retardation: defenition, classification & systems of support. 9th ed.Washington.D.C. 1993.
3. Merks JH, Karnbeek CD, Caron HN, et al. Phynotypic abnormalities: terminology & classification. Am J Med Genet 2003; 123: 211-30.
4. De Veries BB, Winter R, Schinzel A, et al. Telomeres: diagnosis at the end of the choromosomes. J Med Genetic 2003; 40: 385-95.
5. Anderlid BM, Schoumans J, Anneren G. et al. Subtelomeric rearrangements detected in patients

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-04]

with idiopathic mental retardation. Am J Med Genet 2002; 107: 275-84.
6. Shariaty M. Chromosomal studies in Iran during 1965-1969.Report of 122 cases. Second Iranian Genetic Congress, Tehran 1970, 123.
7. Moorhead PS, Nowell PC, Mellman WJ, et al. Chromosome preparation of leukocytes cultured from human peripheral blood. Exp Cell Res 1960; 20: 613-16.
8. Yunis JJ. Human chromosome methodology. Academic Press, 1968.
9. Verma RS, Babu A. Tissue culture techniques and chromosome preparation. In:Verma RS, Babu A. Human chromosomes, principles and techniques. 2nd ed. New York: McGraw-Hill,Inc, 1995, 6-13.
10. ISCN. An International System For Human Cytogenetic Nomenclature. Mitelman F (ed). S. Karger- Basel, 1995.
11. Vasconcelos MM. Mental retardation.J Pediat (Rio J) 2004; 80: S71-82.
12. Lejeune J, turpin MR, Gautier M. Etude des chromosomes de neuf enfants mongolins. Cont Rend Acad Sci 1959; 248: 1721-2.
13. Shariaty M. Chromosome studies in children. Report of 35 Cases.5th Middle Eastern Pediatric Congress, Tehran, 1970,37.
14. Clarkson B, Pavenski K, Dupuis L, et al. Detecting rearrangements in children using subtelomeric FISH & SKY.Am J Med Genet 2002; 107: 267-74.
15. Kriek M, White SJ, Bouma MC, et al. Genomic imbalances in mental retardation. J Med Genet 2004; 41: 249-55.
16. Kondo I, Hamaguchi H, Nakajima S, et al. Cytogenetic survey of 449 patients in a Japanese Institution for mentally retarded. Cli Genet 1980; 17: 177-82.
17. Gustavson KH, Holmgren G, Blomquist HK. Chromosomal aberration in mildy mentally retarded children in a northern Swedish County. Ups J Med Sci Suppl 1987; 44: 165-80.
18. Fryns JP, Kleezhowska A, Kubien E, et al. Cytogenetic findings in moderate and severe mental retardeat. A study of an institutionalized population of 1991 patients.Acta Paediat Scand Secand Suppl 1984; 313: 1-23.
19. Schreppers-Tijdink GA, Curfs LM, Wiegers A, et al. A systematic cytogenetic study of a population of 1170 mentally retarded&/or behaviourly disturbed patients including fragil X-screening.The Hondsberg Experience.J Genet Hum 1988; 36: 425-46.
20. Krishnan BR, Ramesh A, Kumari MP, et al. Genetic analysis of a group of mentally retarded children. Indian J Pediat 1989; 56: 249-58.
21. Yasseen AA, Al-Musawi TA. Cytogenetic study in severely mentally retarded patients. Saudi Med J 2001; 22: 444-9.
22. Farag TI, Al-Awadi SA, El-Badramary MH, et al. Disease profile of 400 institutionalized mentally retarded patients in Kuwait. Cli Genet 1993; 44: 329-40.
23. Cora T, Demirel S, Acar A. Chromosomal abnormalities in mentally retarded children in Konya region –Turkey. Genet Coun 2000; 11: 53-5.
24. Hou JW, Wang Tr, Chuang SM. An epidemiological & etiological study of children with intellectual disability in Taiwan. J Intellect Disabil Res 1988; 42: 137-43.
25. Wuu KD, Chiu PC, Li SY, et al. Chromosomal & biochemical screening on mentally retarded school children in Taiwan. J Idengaku Zasshi 1991; 36: 267-4.
26. Gostason R, Wahlstrom J, Johannisson T, et al. Chromosomal aberrations in the mildly mentally retarded. J Ment Defc Res 1991; 35(pt 3):240-6.
27. White BJ, Ayad M, Fraser A, et al. A 6-year experience demonstrates the utility of screening for both cytogenetic and FMR-1 abnormalities in patients with mental retardation. Genet Test 1999; 3: 291-6.
28. Van Buggenhout GJ, Van Ravenswaaij-Arts C, Mieloo H, et al. Dysmorphology and mental retardation: molecular cytogenetics studies in dysmorphic mentaly retarded patients. Ann Genet 2001; 44: 89-92.
29. Chiu PC,Yuh YS, Perng CK, et al. Chromosomal screening of mentally retarded school children in Taipei. J Formos Med Assoc 1992; 91: 1162-5.
30. King BH, State MW, Shah B, et al. Mental retardation. A review of the past 10 years. Parts I & II. J Am Acad Child Adoles Psychiatr 1997; 36: 1656-971.

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2026-11-04]