مجله علمی پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد
دوره بیست و نهم، شماره شش، شهریور ۱۴۰۰
تاریخ دریافت:۱۴۰۰/۰۴/۲۶
تاریخ پذیرش:۱۴۰۰/۰۴/۲۷

غربالگری ژنتیکی زنان مستعد به ترومبوز وریدی مغز، گامی موثر در شناسایی زنان در معرض خطر ترومبوز وریدی مغزی بارداری

خلیل خاشعی ورنامخواستی*

نامه به سر دبیر

مقدمه: استعداد ابتلا به ترومبوز وریدی مغزی (CVT) نیز مبنای ژنتیکی دارد و ترمبوفیلی‌های ارثی ۲۲/۴٪ از موارد CVT را تشکیل می‌دهند. CVT با بروز علائم بالینی و پاتوژنز متغیر، یکی از دلایل مهم و نادر سکته مغزی است. ترمبوفیلی ارثی همراه با عوامل خطر اکتسابی همزمان، نظیر بارداری، می‌تواند خطر CVT را تا چند برابر افزایش دهد. شناسایی تعدادی از واریانت‌های ژنتیکی که استعداد ابتلا به CVT و صفات مربوط به آن را افزایش می‌دهند، فرصتی را برای غربالگری زنان در معرض خطر بروز CVT بارداری فراهم می‌کند.

واژه‌های کلیدی: غربالگری ژنتیکی، ترومبوز وریدی مغز، CVT بارداری

ارجاع: خاشعی ورنامخواستی خلیل. **غربالگری ژنتیکی زنان مستعد به ترومبوز وریدی مغز، گامی موثر در شناسایی زنان در معرض خطر ترومبوز وریدی مغزی بارداری**. مجله علمی پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد ۱۴۰۰؛ ۲۹ (۶): ۷۸-۳۷۷۵.

۱- گروه ژنتیک، دانشکده پزشکی، دانشگاه آزاد اسلامی کازرون، کازرون، ایران.
*(نویسنده مسئول)؛ تلفن: ۰۹۱۳۳۳۶۰۷۴۷، پست الکترونیکی: khalil.khashei2016@gmail.com، صندوق پستی: ۷۳۱۹۸۶۶۴۵۱

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-25]

[DOI: 10.18502/ssu.v29i6.6988]

سردبیر محترم

ترومبوز وریدی مغز (CVT) یک بیماری نادر عروقی مغز است که کمتر از یک درصد از کل سکته‌های مغزی با بروز سالانه ۱/۳۲ در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر برای آن تخمین زده می‌شود (۱). این عارضه بالینی با داشتن تظاهرات متغیر که شروع آن معمولاً با سردرد است، وضعیتی چالش برانگیز بوده و می‌تواند منجر به تشنج، نقائص عصبی و حتی مرگ شود (۲). مشخصه اصلی این بیماری شیوع بیشتر آن در زنان، خصوصاً در سه ماهه سوم بارداری و دوره نفاس است، طوریکه بروز سالانه آن در این دوران ۱۱/۶ در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر برآورد می‌شود و ۶ تا ۶۴ درصد از سکته‌های مغزی مربوط به بارداری را در کشورهای پیشرفته تشکیل می‌دهد (۳،۴). خصوصیات بالینی CVT بارداری مشابه CVT غیربارداری است و در حال حاضر بهترین راه مدیریت آن، تهیه MRI (Magnetic resonance imaging) و MRV (Magnetic Resonance Venography) مغزی است، اما به دلیل شباهت علائم آن با دیگر عوارض بارداری ممکن است در خواست اقدام برای تهیه آن دیرهنگام صورت گیرد (۵). پیشرفت‌های یک دهه گذشته علم ژنتیک منجر به شناخت اساس ژنتیکی بسیاری از بیماری‌های عصبی از جمله ترومبوز وریدی مغز شده است. اگر چه ترومبوز وریدی مغز نادر است، اما استعداد ابتلا به آن دارای اساس ژنتیکی بوده و ترمبوفیلی‌های ارثی ۲۲/۴٪ از موارد CVT را تشکیل می‌دهند. شایع‌ترین فاکتور خطر ژنتیکی CVT، فاکتور پنج لیدین، FVL (Factor V Leiden) است که به دنبال وقوع جایگزینی در ژن فاکتور پنج (G1691A) یعنی جایگزین شدن آرژنین در موقعیت آمینواسیدی ۵۰۶ با گلوتامین (Arg 506Glu) ایجاد می‌شود. FVL حاصل شده سرعت غیرفعال شدن فاکتور Va را کاهش می‌دهد و منجر به افزایش تولید ترومبین می‌شود. به‌علاوه، FVL فعالیت کوفاکتور را در غیر فعال‌سازی فاکتور VIIIa توسط پروتئین C فعال شده (APC) کاهش می‌دهد و با ایجاد مقاومت برای پروتئین C فعال شده، باعث ناتوانی APC در تعمیم زمان نسبی عملکرد ترومبوپلاستین می‌شود. یکی دیگر از فاکتورهای خطر ژنتیکی CVT، که اخیراً شناسایی شده است، جهشی در ژن پروترومبین (فاکتور II) است که جهش G20210A نامیده می‌شود. این جهش با افزایش تولید ترومبین، سطح پروترومبین را افزایش داده و به خطر بروز ترومبوز وریدی می‌افزاید (۶). لذا اگرچه آزمایشات ژنتیکی برای پیش‌بینی ترومبوز وریدی مغز تاکنون در اقدامات بالینی از ارزش کمی برخوردار بوده است، اما از این پس به دنبال درک اساس ژنتیکی CVT و هم‌چنین پیشرفت صورت گرفته در فناوری ژنوتایپینگ طی ۵ سال گذشته، می‌توان با انجام مطالعات ژنتیکی، زنان با خطر بالا برای احتمال بروز ترومبوز وریدی مغز در دوران بارداری و پس از آن را غربال نمود (۷).

تعارض در منافع: وجود ندارد.

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-25]

[DOI: 10.18502/ssu.v29i6.6988]

References:

1-Cotlarciuc I, Marjot T, Khan M. S, Hiltunen S, Haapaniemi E, Metso T. M, Sharma P. ***Towards the Genetic Basis of Cerebral Venous Thrombosis—The BEAST Consortium: A Study Protocol***. BMJ Open 2016; 6(11): E012351.

2-Ulivi L, Squitieri M, Cohen H, Cowley P, Werring DJ. ***Cerebral Venous Thrombosis: A Practical Guide***. Pract Neurol 2020; 20(5): 356-367.

3-Dentali F, Crowther M, Ageno W. ***Thrombophilic Abnormalities, Oral Contraceptives, and Risk of Cerebral Vein Thrombosis: A Meta-Analysis***. Blood 2006; 107(7): 2766-73.

4-Sharms C, Yadav A, Singh S. S, Mehrotra M, Prakash A. ***Obstetric Cerebral Venous Thrombosis-A Clinical Dilemma.*** J Clinical & Diagnostic Research 2019: 13(8); 10-3.

5-Khealani B, Mapari UU, Sultanali RS. ***Obstetric Cerebral Venous Thrombosis***. J Pakistan Medical Association: JPMA 2006; 56(11): 490-3.

6-Ahmad, A. ***Genetics of Cerebral Venous Thrombosis***. J Pak Med Assoc 2006: 56(11): 488-90.

7-McCarthy MI, Abecasis GR, Cardon LR, Goldstein DB, Little J, Ioannidis JP, et al. ***Genome-Wide Association Studies for Complex Traits: Consensus, Uncertainty and Challenges***. Nat Rev Genet 2008; 9(5): 356-69.

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-25]

[DOI: 10.18502/ssu.v29i6.6988]

Journal of Shahid Sadoughi University of Medical Sciences
Vol 29| NO 6 | Sep 2021
Received: 17 July 2021
Accepted: 18 July 2021

Genetic Screening of Cerebral Venous Thrombosis Susceptible Women, an Effective Step in Identifying Women at Risk for Obstetric CVT

Khalil Khashei Varnamkhasti[†]

Letter to editor

Introduction: Predisposition to cerebral venous thrombosis (CVT) also has a genetic basis and inherited thrombophilias constitute 22.4 % of the CVT cases. CVT with a varied clinical presentation and pathogenesis is one of the important causes of stroke which is not very common. Inherited thrombophilias with concomitant acquired risk factors like pregnancy may increase the risk of CVT manifold. Identification of a number of genetic variants increasing susceptibility to CVT and related traits opened up opportunity, to screening of women at high risk of developing obstetric CVT.

Keywords: Genetic screening, Cerebral venous thrombosis, Obstetric CVT.

Citation: Khashei Varnamkhasti KH. **Genetic Screening of Cerebral Venous Thrombosis Susceptible Women, an Effective Step in Identifying Women at Risk for Obstetric CVT**. J Shahid Sadoughi Uni Med Sci 2021; 29(6): 3775-78.

[1]Department of Genetics, School of Medicine, University of Islamic Azad, Kazerun, Iran.
***Corresponding author: Tel:** 09133360747**, Email:** khalil.khashei2016@gmail.com

[Downloaded from jssu.ssu.ac.ir on 2026-11-25]

[DOI: 10.18502/ssu.v29i6.6988]