شیوع پلی‌مورفیسم پروترومبین G20210A در جنوب ایران

محدثه عرب‌نژاد[۱]، محبوبه نصیری[۱]
مهران کریمی[۲]، محمد مقدم[۲]
آزاده خلیلی[۳]، احمد ابراهیمی[٤*]

۱- گروه زیست‌شناسی، دانشگاه آزاد اسلامی واحد ارسنجان، ارسنجان، ایران.
۲- مرکز تحقیقات هماتولوژی، دانشگاه علوم پزشکی شیراز، شیراز، ایران.
۳- گروه زنان و زایمان، دانشگاه علوم پزشکی شیراز، شیراز، ایران.
٤- مرکز تحقیقات سلولی و مولکولی، پژوهشکده علوم غدد درون‌ریز و متابولیسم، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران.

* نویسنده مسئول: تهران، بزرگراه شهید چمران، ولنجک، خ یمن، ابتدای خیابان پروانه، پلاک ۲٤، مرکز تحقیقات سلولی و مولکولی، پژوهشکده علوم غدد درون‌ریز و متابولیسم، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، کدپستی: ۱۹۸۵۷۱۷٤۱۳
تلفن: ۰۲۱-۲۲٤۳۲۵۰۰
E-mail: ae35m@yahoo.com

چکیده

دریافت: ۱۳۹۳/۰۹/۲۶ پذیرش: ۱۳۹٤/۰۲/۱۶ آنلاین: ۱۳۹٤/۰٤/۱۵

زمینه و هدف: عوامل فراوانی در ایجاد اختلالات ترومبوآمبولی وریدی (VTE)، بیماری قلبی- عروقی و انواع سرطان نقش دارند. یکی از این عوامل جهش در ژن پروترومبین می‌باشد. جهش G20210A در موقعیت نوکلئوتید ۲۰۲۱۰ ژن پروترومبین واقع در منطقه تنظیمی بالا دست '۳ ژن رخ داده و باعث تبدیل گوانین به آدنین می‌گردد. پژوهش‌ها نشان داده‌اند که این جهش غالب بوده و فرم هتروزیگوت جهش خطر ابتلا به ترومبوآمبولی وریدی را تا سه برابر افزایش می‌دهد. این پژوهش با هدف تعیین فراوانی پلی‌مورفیسم PTH G20210A در جنوب ایران طراحی شد.

روش بررسی: این پژوهش مقطعی از فروردین تا بهمن ۱۳۹۲ روی ۱٤۰ زن سالم مقیم جنوب ایران در بیمارستان نمازی شیراز انجام گرفت. ۵ ml خون محیطی از هر فرد گرفته شد، سپس DNA ژنومی با استفاده از کیت (Ron's Blood and Cell DNA Mini Kit, BioRon, Germany)، استخراج گردید. از روش Amplification Refractory Mutation System Polymerase Chain Reaction (ARMS-PCR) جهت تعیین ژنوتیپ افراد در پلی‌مورفیسم پروترومبین G20210A استفاده شد.

یافته‌ها: فراوانی ژنوتیپ GG، GA به‌ترتیب ۹۷/۹٪ و ۲/۱٪ به‌دست آمد. بر اساس نتایج به‌دست‌آمده در این مطالعه، آلل G با فراوانی ۹۸/۹٪ و آلل A با فراوانی ۱/۱٪ در جمعیت مورد بررسی مشاهده گردید.

نتیجه‌گیری: نتایج پژوهش حاضر به درک پراکندگی توزیع پلی‌مورفیسم PTH G20210A در جمعیت زنان جنوب ایران کمک می‌کند. کمترین فرکانس آللی در این جمعیت بالاتر از فراوانی این آلل در جمعیت ایران و اروپا است؛ اما مشابه فراوانی این آلل در جمعیت غرب ایران، ایرانیان یهودی، آمریکا، ایرلند، تونس و بحرین است.

کلمات کلیدی: اپیدمیولوژی، پروترومبین G20210A، پلی‌مورفیسم، ایران.

مقدمه

ترومبین یک گلیکوپروتیین وابسته به ویتامین K می‌باشد و به‌صورت یک زیموژن غیرفعال (پروترومبین) در کبد سنتز می‌شود. ترومبین به‌عنوان یکی از اجزای هموستاز، در انعقاد خون نقش ایفا می‌کند.[۱] Poort و همکارانش برای اولین‌بار پلی‌مورفیسم پروترومبین (روی کروموزوم ۱۱) را شناسایی کردند. آنها دریافتند جهش گوانین به آدنین در موقعیت نوکلئوتید ۲۰۲۱۰ ژن پروترومبین قرار دارد، جایی که در منطقه ترجمه‌نشده '۳ ژن پروترومبین واقع شده است. کمترین فرکانس آللی (A) Minor Allele Frequency (MAF) این پلی‌مورفیسم سطح پروترومبین خون را افزایش می‌دهد.[۲] افزایش سطح پروترومبین ممکن است منجر به افزایش یک پروتیین به‌نام مهارکننده فیبرینولیز ترومبین فعال Thrombin Activatable Fibrinolysis Inhibitor (TAFI) شود؛ این پروتیین مهارکننده از روند فیبرینولیز است. بنابراین ممکن

[Downloaded from tumj.tums.ac.ir on 2026-06-30]

است، افزایش TAFI روند فیبرینولیز را مختل کند که در این صورت منجر به تجمع لخته و در نتیجه ایجاد ترومبوآمبولی وریدی شود.[۳] علاوه بر این، ترومبین باعث افزایش بیان فاکتور بافتی Tissue Factor (TF)، فاکتور رشد مشتق‌شده از عروق Vascular Endothelial Growth Factor (VEGF)، گیرنده VEGF، فاکتور رشد فیبروبلاستی Fibroblast Growth Factor (FGF) و ماتریکس متالوپروتئازها Matrix Metalloproteinases (MMPs) می‌شود. این امر منجر به تغییرشکل سلول‌های اندوتلیالی، افزایش نفوذپذیری عروق، مهاجرت و افزایش بقای سلول‌های سرطانی می‌شود.[۴]

در بیماران سرطانی بروز عوارض مربوط به ترومبوآمبولی وریدی (VTE) شایع می‌باشد و دومین دلیل اصلی مرگ محسوب می‌شود.[۵و۶] خطر ابتلا به VTE در بیماران سرطانی در مقایسه با بیماران غیرسرطانی چهار تا هفت برابر بیشتر است، همچنین خطر بروز آن در بین انواع سرطان‌ها یکسان نمی‌باشد.[۷] Chew و همکارانش خطر بروز VTE در بیمارانی که بیماری آنها در مرحله متاستازی است را به‌ترتیب، در بین مبتلایان به سرطان پانکراس (۲۰٪)، معده (۱۰/۷٪)، مثانه (۷/۹٪)، رحم (٦/٤٪)، کلیه (٦٪) و ریه (۵٪) برآورد کردند.[۸]

درک پراکنش پلی‌مورفیسم پروترومبین G20210A در جمعیت‌های مختلف به‌عنوان عامل ایجاد ترومبوز و سرطان حایز اهمیت می‌باشد. این پژوهش با هدف بررسی پراکنش این پلی‌مورفیسم در جمعیت زنان سالم جنوب ایران انجام شد.

روش بررسی

جامعه آماری مورد مطالعه را ۱٤۰ زن سالم از جنوب ایران (بدون هیچ‌گونه سابقه ترومبوز) با حدود سنی بین ۵۰-۲۰ سال که به بیمارستان نمازی شیراز مراجعه کرده بودند، تشکیل دادند. این پژوهش مقطعی، از فروردین تا بهمن ۱۳۹۲ انجام گرفت. در مورد کلیه افرادی که در این بررسی شرکت نمودند، افراد رضایت خود را با پر کردن فرم رضایت‌نامه جهت انجام مراحل مختلف اعلام کردند. در ابتدا ۵ ml خون وریدی از افراد، در لولهٔ استریل حاوی EDTA گرفته شد. پس از خون‌گیری و انتقال نمونه‌ها به آزمایشگاه، استخراج DNA به‌وسیله کیت (Ron's Blood and Cell DNA Mini Kit, BioRon, Germany) بر اساس دستورکار شرکت سازنده صورت گرفت. از روش Amplification Refractory Mutation System-PCR (ARMS-PCR) جهت تعیین ژنوتیپ افراد در پلی‌مورفیسم پروترومبین G20210A استفاده شد. در این بررسی طراحی آغازگرها به‌کمک نرم‌افزار Gene Runner انجام شد (جدول ۱).

لازم به یادآوری است، در روش ARMS-PCR از کنترل داخلی (Internal control) استفاده می‌شود. کنترل داخلی نشان‌دهنده کنترل مثبت تکثیر در داخل لوله می‌باشد و به‌منظور اطمینان از روش ARMS-PCR مورد استفاده قرار می‌گیرد.

داده‌های مربوط به کنترل داخلی به‌کاررفته در این بررسی، در جدول ۲ آورده شده است. مخلوط واکنش PCR شامل ۱/۸ µl DNA استخراج شده، ۷/۵ µl SYBR® Green PCR Master Mix (Applied Biosystems, Austin, TX, USA)، ۰/٤۵ µl آغازگر مشترک (Common)، ۰/٦ µl از هر یک از آغازگرهای رفت و برگشت KLF1(Exon-1) (کنترل داخلی)، ۰/۹ µl از هر یک از آغازگرها بود و در نهایت، با اضافه کردن آب مقطر استریل حجم نهایی ۱۵ µl به‌دست آمد.

برنامه PCR در دستگاه Thermal Cycler (Mastercycler, Eppendorf AG, Hamburg, Germany) عبارت از پنج دقیقه در دمای ۹٤ °C (تک رشته‌ای شدن اولیه)، سپس ۳۰ سیکل دمایی شامل ٤۰ ثانیه در ۹٤ °C (تک‌رشته‌ای شدن کلی)، ٤۵ ثانیه در ٦۲ °C (اتصال آغازگر)، ٤۵ ثانیه در ۷۲ °C (سنتز DNA) و در نهایت پنج دقیقه در دمای ۷۲ °C (تکمیل سنتز DNA) بود. سپس قطعات تکثیرشده در موقعیت پلی‌مورفیسم مورد بررسی به‌کمک الکتروفورز محصول PCR، بر روی ژل آگارز ۲٪، مشخص گردید. پس از انجام مراحل آزمایش، یافته‌ها با کمک SPSS software, version 19 (SPSS, Inc., Chicago, IL, USA) آنالیز شده و فراوانی ژنوتیپی و آللی در این جمعیت به‌دست آمد.

یافته‌ها

نتایج حاصل از تکثیر قطعه موردنظر برای پلی‌مورفیسم موقعیت G20210A از پروموتر ژن پروترومبین، پس از الکتروفورز محصولات PCR، در شکل ۱ نشان داده شده است. چاهک‌های شماره ۱ و ۲ متعلق به دو شخص با ژنوتیپ هموزیگوت GG می‌باشند. چاهک‌های ۳ متعلق

[Downloaded from tumj.tums.ac.ir on 2026-06-30]

جدول ۱: توالی آغازگرهای به‌کاررفته در روش ARMS-PCR

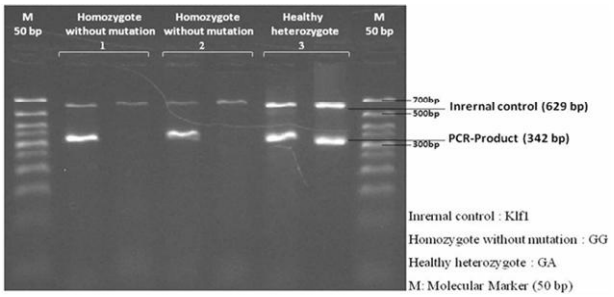
طول محصول	توالی آغازگرها ´ ۳ ←´ ۵	نام آغازگر	نام جهش	نام ژن
۳۴۲ bp	GCACTGGGAGCATTGAGGATT	PTH-F	G20210A	PTH*
	GCACTGGGAGCATTGAGGATC	PTH-R		
	TCTAGAAACAGTTGCCTGGCAG	PTH-C		

* PTH: Prothrombin

جدول ۲: توالی آغازگرها، به‌منظور کنترل داخلی

طول محصول	توالی آغازگرها ´ ۳ ←´ ۵	نام آغازگر	نام ژن
۶۲۹ bp	ACGGTTGTTGCTGTTTACTG	KLF-F	KLF1(Exon-1)*
	TCAGGTCAAGATGCAGGTC	KLF-R	

* Kruppel-Like Factor 1



شکل ۱: نمونه‌ای از الکتروفورز ژل آگارز مربوط به تعیین ژنوتیپ در ناحیه G20210A پروموتر ژن پروترومبین

جدول ۳: توزیع ژنوتیپی و آللی پلی‌مورفیسم PTH G20210A در جنوب ایران

پلی‌مورفیسم PTH G20210A	فراوانی (٪)
ژنوتیپ	
GG	۹۷/۹
GA	۲/۱
AA	–
آلل	
G	۹۸/۹
A	۱/۱

جدول ٤: توزیع آللی پلی‌مورفیسم PTH G20210A در جمعیت‌های مختلف در مقایسه با بررسی حاضر

	*G	*A	منبع
جنوب ایران	۰/۹۸۹	۰/۰۱۱	بررسی حاضر
ایران	۰/۹۹۵	۰/۰۰۵	۹
غرب ایران	۰/۹۸۷	۰/۰۱۳	۱۰
ایرانیان یهودی	۰/۹۹	۰/۰۱۰	۱۱
عراقیان یهودی	۰/۹۸	۰/۰۲۰	۱۱
آفریقا	۱		۱۲
آمریکا	۰/۹۸۹	۰/۰۱۱	۱۲
آسیای شرقی	۱		۱۲
آمریکایی‌های آفریقایی‌تبار	۱		۱۲
اروپای غربی و شمالی	۱		۱۲
چین	۱		۱۲
جنوب چین	۱		۱۲
اروپا	۰/۹۹۲	۰/۰۰۸	۱۲
فنلاند	۱		۱۲
اسپانیا	۱		۱۲
کنیا	۱		۱۲
مکزیک	۱		۱۲
پورتوریکو	۰/۹۶٤	۰/۰۳٦	۱۲
ایتالیا	۰/۹۷٤	۰/۰۲٦	۱۲
نیجریه	۱		۱۲
اتریش	۰/۹۸۲	۰/۰۱۸	۱۳
یونان	۰/۹۷۸	۰/۰۲۲	۱٤
هلند	۰/۹۸	۰/۰۲۰	۱۵
سوئد	۰/۹۸۲	۰/۰۱۸	۱٦
ایرلند	۰/۹۹	۰/۰۱۰	۱۷
تونس	۰/۹۹	۰/۰۱۰	۱۸
بحرین	۰/۹۹	۰/۰۱۰	۱۹
کلمبیا	۱		۲۰
ژاپن	۱		۲۱

نام اختصاری فرم‌های آللی ژن پروترومبین در جهش: **G20210A**

[Downloaded from tumj.tums.ac.ir on 2026-06-30]

به شخصی است که دارای ژنوتیپ هتروزیگوت GA می‌باشد؛ همچنین هیچ مورد هموزیگوتی برای آلل A مشاهده نشد. فراوانی ژنوتیپ‌های GG و GA به‌ترتیب ۹۷/۹ و ۲/۱٪ به‌دست آمد. نتایج آماری به‌دست‌آمده در جدول ۳ ارایه شده است.

بحث

در مطالعه‌ای که توسط Rostami و همکارانش بر روی پلی‌مورفیسم PTH G20210A به‌عنوان عامل ایجاد بیماری‌های قلبی- عروقی در جمعیت ایران صورت گرفت، فراوانی آللی به‌دست آمد. در پژوهش آنها، ۲۰۸ فرد سالم از نقاط مختلف ایران مورد ارزیابی قرار گرفتند. فراوانی آللی G، ۹۹/۵٪ و فراوانی آللی A، ۰/۵٪ به‌دست آمد.[9] در مطالعه‌ای دیگر که توسط Mozafari و همکارانش بین ۱۱۰ فرد سالم در غرب ایران صورت گرفت، فرکانس کمترین آلل (A) برای پلی‌مورفیسم PTH G20210A، ۱/۳٪ به‌دست آمد.[10] در جدول ٤ توزیع آللی پلی‌مورفیسم PTH G20210A در جمعیت‌های مختلف در مقایسه با پژوهش حاضر آورده شده است. براساس جدول ٤، فرکانس آلل A در جمعیت‌های آفریقا، آسیای شرقی، آمریکایی‌های آفریقایی‌تبار، اروپای غربی و شمالی، چین، جنوب چین، فنلاند، اسپانیا، کنیا، مکزیک، نیجریه، کلمبیا و ژاپن صفر می‌باشد. پژوهش حاضر نشان می‌دهد، کمترین فرکانس آللی (A) در جنوب ایران از فراوانی‌های گزارش‌شده از ایران و اروپا بیشتر است؛ همچنین با فراوانی‌های آللی گزارش‌شده از غرب ایران، ایرانیان یهودی، آمریکا، ایرلند، تونس و بحرین برابری می‌کند. فراوانی آلل A در جمعیت‌های پورتوریکو، ایتالیا، عراقیان یهودی، اتریش، یونان، هلند و سوئد بیشتر از فراوانی این آلل در جنوب ایران می‌باشد.

از آنجایی که پلی‌مورفیسم پروترومبین G20210A در حالت هموزیگوت (AA) و هتروزیگوت (GA) با افزایش خطر ترومبوز و برخی از انواع سرطان‌ها همراه می‌باشد، اهمیت بررسی این پژوهش را بیش از پیش روشن می‌سازد. اگرچه انجام پژوهش‌های بیشتر با حجم نمونه بالاتر به‌منظور تایید نتایج حاصل در این پژوهش ضروری به‌نظر می‌رسد.

سپاسگزاری: این پژوهش حاصل نتایج بخشی از پایان‌نامه کارشناسی ارشد رشته زیست‌شناسی دانشگاه آزاد اسلامی واحد ارسنجان بوده که در مرکز تحقیقات هماتولوژی دانشگاه علوم پزشکی شیراز به‌انجام رسیده است. نویسندگان از کلیه همکاران و معاونت محترم مرکز تحقیقات هماتولوژی خانم دکتر سزانه حق‌پناه که در مراحل مختلف انجام پژوهش ما را یاری داده‌اند قدردانی می‌نمایند.

References

1. Lancellotti S, De Cristofaro R. Congenital prothrombin deficiency. *Semin Thromb Hemost* 2009;35(4):367-81.
2. Poort SR, Rosendaal FR, Reitsma PH, Bertina RM. A common genetic variation in the 3'-untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis. *Blood* 1996;88(10):3698-703.
3. Jadaon MM. Epidemiology of Prothrombin G20210A Mutation in the Mediterranean Region. *Mediterr J Hematol Infect Dis* 2011;3(1):e2011054.
4. Buller HR, van Doormaal FF, van Sluis GL, Kamphuisen PW. Cancer and thrombosis: from molecular mechanisms to clinical presentations. *J Thromb Haemost* 2007;5 Suppl 1:246-54.
5. Blom JW, Doggen CJ, Osanto S, Rosendaal FR. Malignancies, prothrombotic mutations, and the risk of venous thrombosis. *JAMA* 2005;293(6):715-22.
6. Heit JA, O'Fallon WM, Petterson TM, Lohse CM, Silverstein MD, Mohr DN, et al. Relative impact of risk factors for deep vein thrombosis and pulmonary embolism: a population-based study. *Arch Intern Med* 2002;162(11):1245-8.
7. Linkins LA. Management of venous thromboembolism in patients with cancer: role of dalteparin. *Vasc Health Risk Manag* 2008;4(2):279-87.
8. Chew HK, Wun T, Harvey D, Zhou H, White RH. Incidence of venous thromboembolism and its effect on survival among patients with common cancers. *Arch Intern Med* 2006;166(4):458-64.
9. Najmabadi H, Rostami M, Hadavi V, Kariminejad A, Afroozan F, Imanian H, et al . Study of prothrombin G20210A polymorphism as a genetic risk factor for cardiovascular disease in the Iranian population. *Genet 3rd Millennium* 2010;8(1):1967-72.
10. Mozafari H, Rahimi Z, Heidarpour A, Fallahi M, Muniz A. The prevalence of factor V Leiden, prothrombin G20210A and methylenetetrahydrofolate reductase polymorphism C677T among G6PD deficient individuals from Western Iran. *Mol Biol Rep* 2009;36(8):2361-4.
11. Zivelin A, Rosenberg N, Faier S, Kornbrot N, Peretz H, Mannhalter C, et al. A single genetic origin for the common prothrombotic G20210A polymorphism in the prothrombin gene. *Blood* 1998;92(4):1119-24.
12. Ensembl. rs1799963 SNP. [Internet] May 2015 [cited 2015 Jun 15]. Available from: http://asia.ensembl.org/Homo_sapiens/Variation/Population?db=core;r=11:135086622-135086622;v=rs1799963;vdb=variation;vf=112269.
13. Renner W, Koppel H, Hoffmann C, Schallmoser K, Stanger O, Toplak H, et al. Prothrombin G20210A, factor V Leiden, and factor

[Downloaded from tumj.tums.ac.ir on 2026-06-30]

XIII Val34Leu: common mutations of blood coagulation factors and deep vein thrombosis in Austria. *Thromb Res* 2000;99(1):35-9.
14. Antoniadi T, Hatzis T, Kroupis C, Economou-Petersen E, Petersen MB. Prevalence of factor V Leiden, prothrombin G20210A, and MTHFR C677T mutations in a Greek population of blood donors. *Am J Hematol* 1999;61(4):265-7.
15. Rees DC, Chapman NH, Webster MT, Guerreiro JF, Rochette J, Clegg JB. Born to clot: the European burden. *Br J Haematol* 1999;105(2):564-6.
16. Hillarp A, Zöller B, Svensson PJ, Dahlbäck B. The 20210 A allele of the prothrombin gene is a common risk factor among Swedish outpatients with verified deep venous thrombosis. *Thromb Haemost* 1997;78(3):990-2.
17. Keenan C, Livingstone WJ, White B, Mynett-Johnson L, Cusack S, Lawler M, et al. Prevalence of the prothrombin G20210A mutation in the Irish populations: use of a novel polymerase chain reaction approach. *Blood Coagul Fibrinolysis* 2000;11(7):669-72.
18. Bouaziz-Borgi L, Almawi WY, Mtiraoui N, Nsiri B, Keleshian SH, Kreidy R, et al. Distinct association of factor V-Leiden and prothrombin G20210A mutations with deep venous thrombosis in Tunisia and Lebanon. *Am J Hematol* 2006;81(8):641-3.
19. Ameen G, Irani-Hakime N, Fawaz NA, Mahjoub T, Almawi WY. An Arab selective gradient in the distribution of factor V G1691A (Leiden), prothrombin G20210A, and methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) C677T. *J Thromb Haemost* 2005;3(9):2126-7.
20. Torres JD, Cardona H, Alvarez L, Cardona-Maya W, Castañeda SA, Quintero-Rivera F, et al. Inherited thrombophilia is associated with deep vein thrombosis in a Colombian population. *Am J Hematol* 2006;81(12):933-7.
21. Isshiki I, Murata M, Watanabe R, Matsubara Y, Kawano K, Aoki N, et al. Frequencies of prothrombin 20210 G-->A mutation may be different among races--studies on Japanese populations with various forms of thrombotic disorders and healthy subjects. *Blood Coagul Fibrinolysis* 1998;9(1):105-6.

[Downloaded from tumj.tums.ac.ir on 2026-06-30]

TUMJ Tehran University Medical Journal, August 2015; Vol. 73, No. 5: 354-359 Original Article

Epidemiology of prothrombin G20210A polymorphism in the Southern Iran

Mohadeseh Arabnejad M.Sc.[1]
Mahboobeh Nasiri Ph.D.[1]
Mehran Karimi M.D.[2]
Mohamad Moghadam M.Sc.[2]
Azadeh Khalili M.D.[3]
Ahmad Ebrahimi Ph.D.[4*]

1- Department of Biology, Arsanjan Branch, Islamic Azad University, Arsanjan, Iran.
2- Hematology Research Center, Shiraz University of Medical Sciences, Shiraz, Iran.
3- Department of Obstetrics and Gynecology, Shiraz University of Medical Sciences, Shiraz, Iran.
4- Cellular and Molecular Research Center, Research Institute for Endocrine Sciences, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

* Corresponding author: Postal code: 1985717413, No. 24, Parvaneh St., Yemen St., Velenjak St., Chamran Expressway, Cellular and Molecular Endocrine Research Center, Research Institute for Endocrine Sciences, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.
Tel: +98-21-22432500
E-mail: ae35m@yahoo.com

Abstract

Received: 17 Dec. 2014 Accepted: 06 May 2015 Available online: 06 Jul 2015

Background: There are many genetic and non-hereditary risk factors that are known to causes venous thromboembolic (VTE) disorders, Cardiovascular diseases and types of cancer. One of these is the Prothrombin G20210A mutation. Prothrombin mutation (guanine to adenine; G→A) at nucleotide position 20210, which is present in the 3′ untranslated region of the prothrombin gene. Prothrombin G20210A mutation is present outside the coding region for prothrombin, and hence it does not affect the actual structure of the prothrombin molecule and it does not affect its function as a strong clotting factor when activated into thrombin. However, several studies have shown that, G20210A heterozygosity was associated with a threefold increased risk for VTE. Moreover, the association of PTH G20210A polymorphisms with cancer has been reported. The present study was designed to determine the frequency of PTH G20210A polymorphism in Southern Iran.

Methods: In this cross-sectional study, 140 healthy women were from Southern Iran recruited among participants in Namazi Hospital, Shiraz, Iran, from March 2013 to February 2014. A total of 5 ml of peripheral blood was taken from individuals then Genomic DNA was extracted using blood DNA kit (Ron's Blood and Cell DNA Mini Kit, BioRon, Germany). The amplification refractory mutation system- polymerase chain reaction (ARMS-PCR) method was used for the detection of PTH G20210A single nucleotide polymorphism in each subject.

Results: The frequencies of the GG and GA genotypes were as 97.9%, 2.1% respectively. The frequency of G allele was and the frequency of A allele was 1.1%.

Conclusion: Results of the present study might be important in understanding the distribution of PTH G20210A polymorphism in the Southern Iran. Minor allele frequency in this population is higher than in the Iranian and European population but similar to the prevalence in the Western Iran, Iranian Jews, American, Irish, Tunisian and Bahraini population.

Keywords: epidemiology, Iran, polymorphism, prothrombin G20210A.

[Downloaded from tumj.tums.ac.ir on 2026-06-30]