SJKUMS
Scientific Journal of Kurdistan University of Medical Sciences
No.4/ Sep-Oct 2026;31(4): 320-330
DOI: 10.22034/31.4.320
https://sjku.muk.ac.ir

Original Article

Evaluation of STR Marker Polymorphism and Informativeness for QF-PCR-Based Detection of Common Fetal Aneuploidies in the Kurdish Population

Arash Pooladi[1*], Mohammad Saeb Mazhari[2], Shamsi Zare[3], Fereydoon Abdolmaleki[4], Esmail Rahimi[5], Bijan Nouri[6], Mobin Azami[7]

1. Assistant Professor of Medical Genetics, Cancer and Immunology Research Center, Research Institute for Health Development, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj
2. General Practitioner, Student Research Committee, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran
3. Associate Professor, Perinatologist, Social Determinants of Health Research Center, Research Institute for Health Development, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran
4. Assistant Professor of Medical Genetics, Neurosciences Research Center, Research Institute for Health Development, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran
5. PhD in Genetics, Maad Genetics Polyclinic and Yekta Fanavari MaadGene Co. (Knowledge Based), Kurdistan Science and Technology Park, Sanandaj, Iran
6. Associate Professor of BioStatistics, Health Metrics and Evaluation Research Center, Research Institute for Health Development, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran
7. General Practitioner, Health Metrics and Evaluation Research Center, Research Institute for Health Development, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran

Article history:
Received: May 29, 2026
Revised: August 29, 2026
Accepted: September 5, 2026

*Corresponding author: Arash Pooladi, Assistant Professor of Medical Genetics, Cancer and Immunology Research Center, Research Institute for Health Development, Kurdistan University of Medical Sciences, Sanandaj, Iran

E-mail: arash.pooladi1@gmail.com

Abstract

Background and Aim: Chromosomal aneuploidies are among the most important causes of congenital anomalies, intellectual disability, and spontaneous miscarriages. Rapid detection of these abnormalities during pregnancy plays a crucial role in prenatal management. Quantitative fluorescence polymerase chain reaction (QF-PCR), based on short tandem repeat (STR) markers, is one of the established and rapid approaches for aneuploidy detection. Since the polymorphism and diversity of STR markers may vary across populations, the present study aimed to evaluate the genetic diversity and informativeness of STR markers in the Kurdish population.

Materials and Methods: In this descriptive-analytical study, 805 amniotic fluid and chorionic villus samples were obtained from high-risk pregnant women referred to a genetic center in Kurdistan Province between 2020 and 2023. QF-PCR was performed using specific autosomal and sex chromosome STR markers for chromosomes 13, 18, 21, and X. Data were analyzed using GeneMarker and R software to calculate such parameters as allele diversity, polymorphic information content (PIC), and power of discrimination (PD).

Results: Chromosomal aneuploidies were identified in 4.1% of the samples, with trisomy 21 being the most prevalent, followed by trisomy 18 and sex chromosome abnormalities. The evaluated STR loci exhibited a high level of genetic diversity. The gene diversity (GD) ranged from 0.900 to 0.974, PIC from 0.902 to 0.973, and PD from 0.960 to 0.996. STR markers on chromosome 21 demonstrated the highest discriminating power.

Conclusion: Although not specifically designed for our target population, the STR markers utilized in the QF-PCR panel demonstrate optimal allelic diversity and informativeness in the Kurdish population, indicating their potential to reduce uninformative results in genetic screening. However, assessing the exact clinical diagnostic accuracy requires prospective studies using reference methods.

Keywords: Chromosome disorders, Fetal aneuploidy, Genetic variation, Prenatal diagnosis, Tandem repeat sequences

Please cite this article as follows: Pooladi A, Mazhari M, Zare SH, Abdolmaleki F, Rahimi E, Nouri B, Azami M. Evaluation of STR Marker Polymorphism and Informativeness for QF-PCR-Based Detection of Common Fetal Aneuploidies in the Kurdish Population. SJKUMS. 2026;31(4):320-330. DOI: 10.22034/31.4.320

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

Copyright © 2026 Scientific Journal of Kurdistan University of Medical Sciences. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/) which permits copy and redistribute the material just in noncommercial usages, provided the original work is properly cite

SJKUMS
مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی کردستان
دوره ۳۱، شماره ۴ ، مهر و آبان ۱۴۰۵، صفحات: ۳۲۰-۳۳۰
DOI: 10.22034/31.4.320
https://sjku.muk.ac.ir

مقاله پژوهشی اصیل

ارزیابی چندشکلی و اطلاعات‌زایی مارکرهای STR برای تشخیص مبتنی‌بر QF-PCR آنیوپلوئیدی‌های شایع جنینی در جمعیت کرد

آرش پولادی[۱*]، محمد صائب مظهری[۲]، شمسی زارع[۳]، فریدون عبدالملکی[۴]، اسماعیل رحیمی[۵]، بیژن نوری[۶]، مبین عظمی[۷]

۱. استادیار ژنتیک پزشکی، دکتری پزشکی، مرکز تحقیقات سرطان و ایمونولوژی، پژوهشکدهٔ توسعهٔ سلامت، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران
۲. پزشک عمومی، کمیتهٔ تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران
۳. دانشیار پریناتولوژیست، مرکز تحقیقات عوامل اجتماعی مؤثر بر سلامت، پژوهشکدهٔ توسعهٔ سلامت، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران
۴. استادیار ژنتیک پزشکی، دکتری پزشکی، مرکز تحقیقات علوم اعصاب، پژوهشکدهٔ توسعهٔ سلامت، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران
۵. دکتری ژنتیک، درمانگاه چندتخصصی خدمات ژنتیک ماد و شرکت دانش‌بنیان یکتا فناوری مادژن، پارک علم و فناوری کردستان، سنندج، ایران
۶. دانشیار آمار حیاتی، مرکز تحقیقات سلامت‌سنجی و ارزشیابی، پژوهشکدهٔ توسعهٔ سلامت، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران
۷. پزشک عمومی، مرکز تحقیقات سلامت‌سنجی و ارزشیابی، پژوهشکدهٔ توسعهٔ سلامت، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران

تاریخچه مقاله:
دریافت: ۱۴۰۵/۰۳/۰۸
ویرایش: ۱۴۰۵/۰۶/۰۷
پذیرش: ۱۴۰۵/۰۶/۱۴

تمامی حقوق نشر برای دانشگاه علوم پزشکی کردستان محفوظ است.

***نویسنده مسئول:** آرش پولادی، استادیار ژنتیک پزشکی، دکتری پزشکی، مرکز تحقیقات سرطان و ایمونولوژی، پژوهشکدهٔ توسعهٔ سلامت، دانشگاه علوم پزشکی کردستان، سنندج، ایران

ایمیل: arash.pooladi1@gmail.com

چکیده

زمینه و هدف: آنیوپلوئیدی‌های کروموزومی از مهم‌ترین علل ناهنجاری‌های مادرزادی، عقب‌ماندگی ذهنی و سقط‌های خودبه‌خودی محسوب می‌شوند. تشخیص سریع این اختلالات در دوران بارداری اهمیت زیادی در مدیریت بارداری دارد. روش QF-PCR، با بهره‌گیری از مارکرهای STR ، یکی از شیوه‌های استاندارد و سریع برای شناسایی آنیوپلوئیدی است. ازآنجاکه تنوع و پلی‌مورفیسم مارکرها، می‌تواند بسته به جمعیت‌های مختلف متفاوت باشد، این مطالعه با هدف بررسی میزان تنوع ژنتیکی و ارزش اطلاعات‌زایی (Informativeness) مارکرهای STR در جمعیت کردستان انجام شد.

مواد و روش‌ها: در مطالعه‌ای توصیفی‌تحلیلی، ۸۰۵ نمونه (آمنیوتیک و پرزهای کوریونی) از مادران باردار پرخطر ارجاع‌شده در استان کردستان طی سال‌های ۱۳۹۹ تا ۱۴۰۲ بررسی شد. تست QF-PCR با استفاده از مارکرهای STR اتوزومال و جنسی اختصاصی کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱ و X انجام شد. داده‌ها با نرم‌افزار GeneMarker استخراج و برای محاسبهٔ شاخص‌هایی نظیر میزان پلی‌مورفیسم، تنوع آللی و توان تفکیک، با نرم‌افزار R تحلیل شدند.

یافته‌ها: از کل نمونه‌ها، ۴/۱ درصد دارای آنیوپلوئیدی بودند (بیشترین موارد شامل تری‌زومی ۲۱، تری‌زومی ۱۸ و اختلالات کروموزوم جنسی). بررسی مارکرها نشان داد که لوکوس‌های بررسی‌شده سطح بالایی از تنوع را دارند؛ به‌طوری‌که شاخص تنوع ژنتیکی (GD) بین ۰/۹۰۰ تا ۰/۹۷۴، محتوای اطلاعات چندشکلی (PIC) بین ۰/۹۰۲ تا ۰/۹۷۳ و توان تفکیک (PD) در محدودهٔ ۰/۹۶۰ تا ۰/۹۹۶ متغیر بود. مارکرهای کروموزوم ۲۱ بیشترین قدرت تفکیک را نشان دادند.

نتیجه‌گیری: یافته‌های این پژوهش نشان می‌دهد که مارکرهای STR بررسی‌شده، در جمعیت کرد تنوع آللی و اطلاعات‌زایی (Informativeness) نسبتاً مطلوبی دارند و باوجود اینکه اختصاصی جمعیت هدف ما طراحی نشده‌اند، همچنان برای کاهش نتایج غیرقطعی در غربالگری‌های ژنتیکی، ظرفیت مناسبی دارند. ارزیابی دقیق کارایی تشخیصی بالینی تست نیازمند مطالعات آینده‌نگر با استفاده از روش‌های مرجع است.

واژگان کلیدی: تشخیص پیش از تولد، تنوع ژنتیکی، اختلالات کروموزومی، توالی‌های تکراری متوالی، آنیوپلوییدی‌های جنین

استناد: پولادی، آرش؛ صائب مظهری، محمد؛ زارع، شمسی؛ عبدالملکی، فریدون؛ رحیمی، اسماعیل؛ نوری، بیژن؛ عظمی، مبین. ارزیابی چندشکلی و اطلاعات‌زایی مارکرهای STR برای تشخیص مبتنی‌بر QF-PCR آنیوپلوئیدی‌های شایع جنینی در جمعیت کرد. مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی کردستان، مهروآبان ۱۴۰۵؛۳۱(۴): ۳۲۰-۳۳۰

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

مقدمه

آنیوپلوئیدی‌های کروموزومی از شایع‌ترین علل ناهنجاری‌های مادرزادی، عقب‌ماندگی‌های ذهنی و جسمی و سقط‌های خودبه‌خودی‌اند. این اختلالات ناشی از وجود تعداد غیرطبیعی کروموزوم‌ها در سلول‌های جنینی هستند و می‌توانند هم اتوزوم‌ها و هم کروموزوم‌های جنسی را درگیر کنند [۱]. در میان آن‌ها، تری‌زومی ۲۱ یا سندرم داون شایع‌ترین و شناخته‌شده‌ترین نوع است که شیوعی حدود ۱ در هر ۷۰۰ تولد زنده دارد. علاوه‌بر آن، تری‌زومی ۱۸ (سندرم ادواردز) و تری‌زومی ۱۳ (سندرم پاتو) نیز از اختلالات مهمی هستند که معمولاً با پیامدهای بالینی شدید و مرگ‌ومیر زیاد همراه‌اند. چنین بیماری‌هایی نه‌تنها بر کیفیت زندگی نوزاد تأثیر می‌گذارند، بلکه فشار روانی و اقتصادی قابل‌توجهی نیز بر خانواده‌ها و نظام سلامت وارد می‌کنند [۲].

تشخیص زودهنگام آنیوپلوئیدی‌ها در دوران بارداری در مدیریت بارداری نقش کلیدی دارد. شناسایی این اختلالات پیش از تولد، امکان تصمیم‌گیری آگاهانه دربارهٔ ادامه یا خاتمهٔ بارداری و همچنین برنامه‌ریزی برای مراقبت‌های تخصصی پس از تولد را فراهم می‌کند [۳]. اگرچه کاریوتایپینگ به‌عنوان روش مرجع و استاندارد طلایی برای تشخیص این ناهنجاری‌ها شناخته می‌شود، نیاز به کشت سلولی و زمان طولانی برای آماده‌شدن نتایج موجب محدودیت استفاده از آن در شرایطی می‌شود که تشخیص سریع ضروری است. در عمل، زمان لازم برای کاریوتایپینگ ممکن است بیش از دو هفته به طول انجامد و این موضوع تصمیم‌گیری‌های بالینی را با چالش مواجه می‌کند [۴، ۵].

برای رفع این محدودیت‌ها، روش‌های مولکولی جدید معرفی شده‌اند که از جملهٔ آن‌ها می‌توان به هیبریداسیون فلورسانس در محل (FISH) و واکنش زنجیره‌ای پلیمراز کمی فلورسانس (QF-PCR) اشاره کرد. در مقابل، QF-PCR به‌دلیل سرعت زیاد، سهولت اجرا و قابلیت پردازش هم‌زمان تعداد زیادی نمونه، به‌طور گسترده به‌عنوان روش جایگزین یا مکمل در تشخیص سریع آنیوپلوئیدی استفاده می‌شود [۶، ۷].

مبنای QF-PCR بر تکثیر نواحی تکراری کوتاه متوالی (STR) قرار دارد. این مارکرهای ژنتیکی به‌دلیل تفاوت در تعداد تکرارها میان افراد، قابلیت زیادی در تمایز آللی دارند. با استفاده از پرایمرهای فلورسانس، می‌توان الگوهای آللی را به‌صورت قله‌های الکتروفورزی مشاهده و تحلیل کرد [۸]. باوجود مزایای ذکرشده، یکی از چالش‌های اصلی QF-PCR وابستگی آن به ویژگی‌های ژنتیکی مارکرهای STR در هر جمعیت است. میزان پلی‌مورفیسم، سطح هتروزیگوسیتی و تنوع آللی این مارکرها ممکن است در جمعیت‌های مختلف متفاوت باشد و همین موضوع در دقت و قابلیت اعتماد نتایج تأثیر می‌گذارد [۹، ۱۰].

اگرچه در ایران مطالعاتی روی ویژگی‌های ژنتیکی مارکرهای STR در برخی جمعیت‌ها انجام شده [۱۱، ۱۲]، نتایج آن‌ها عمدتاً پراکنده بوده است و از نظر شاخص‌های اطلاعات‌زایی مارکرها در غربالگری‌های پیش از تولد مقایسهٔ جامعی ارائه نمی‌دهند. با توجه به گستردگی و تنوع قومی در ایران، مطالعات پیشین عمدتاً بر گروه‌های قومی دیگر تمرکز داشته‌اند و به‌دلیل تفاوت‌های ساختار ژنتیکی، نتایج آن‌ها به‌طور مستقیم به جمعیت کرد قابل تعمیم نیست. ازآنجاکه کارایی تست‌های مبتنی‌بر STR به‌شدت به فراوانی آللی در هر جمعیت بومی وابسته است، فقدان داده‌های اختصاصی برای این منطقه، شکاف دانشی مهمی محسوب می‌شود. ارزش‌افزودهٔ مطالعهٔ حاضر، پرکردن این خلأ از طریق ارائهٔ اولین پروفایل جامعِ اطلاعات‌زایی این مارکرها اختصاصاً برای جمعیت کرد در استان کردستان در ایران است.

باید توجه کرد که شاخص‌های جمعیتی و فورنزیک به‌تنهایی اثبات‌کنندهٔ حساسیت، ویژگی یا دقت تشخیصی آزمون نیستند، بلکه شناخت الگوی تنوع ژنتیکی بومی می‌تواند به ایجاد تمایز روشن میان میزان تنوع و آگاهی‌دهندگی STRها و کارایی تشخیصی واقعی QF-PCR کمک کند و خطاهای ناشی از نداشتن پلی‌مورفیسم مارکرها را کاهش دهد. بر همین اساس، مطالعهٔ حاضر با هدف دقیق ارزیابی چندشکلی و اطلاعات‌زایی مارکرهای STR با بررسی متغیرهای اصلی، شامل فراوانی و تنوع آللی، هتروزیگوسیتی، محتوای اطلاعات چندشکلی (PIC) و قدرت تفکیک (PD) در تست QF-PCR در جمعیت کرد طراحی شد. نتایج این پژوهش می‌تواند علاوه‌بر کمک به درک بهتر پایه‌های ژنتیکی منطقه، چشم‌اندازی اولیه و شواهد پایه‌ای برای طراحی کیت‌های اختصاصی متناسب با ویژگی‌های ژنتیکی این جمعیت در آینده نیز فراهم کند.

روش کار

این پژوهش به‌صورت مطالعهٔ توصیفی‌تحلیلی و گذشته‌نگر طراحی شد. هدف اصلی بررسی ویژگی‌های ژنتیکی مارکرهای STR به‌کاررفته در تست QF-PCR و تحلیل شاخص‌های مربوط به تنوع آللی، سطح هتروزیگوسیتی و توان تفکیک آللی این مارکرها در جمعیت استان کردستان بود. به این ترتیب، هدف این ارزیابی منحصراً بر تعیین میزان چندشکلی (Polymorphism) و اطلاعات‌زایی (Informativeness) مارکرهای STR در این جمعیت متمرکز شد.

جامعه و نمونه‌ها

حجم نمونه در این مطالعه براساس روش سرشماری از تمامی نمونه‌های واجد شرایط در بازهٔ زمانی سال‌های ۱۳۹۹ تا ۱۴۰۲ انتخاب شد. جامعهٔ مورد مطالعه شامل مادران باردار با قومیت کرد بود که در غربالگری‌های سه‌ماههٔ اول یا دوم بارداری با

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

مارکرهای پروتئینی یا سافت مارکرهای سونوگرافیک در گروه پرخطر قرار گرفته و برای بررسی بیشتر به آزمایشگاه ارجاع داده شده بودند. روش نمونه‌گیری به‌صورت در دسترس (Convenience sampling) بود و درمجموع، ۸۰۵ نمونه شامل ۷۹۱ مورد مایع آمنیوتیک و ۱۴ مورد پرزهای کوریونی (CVS)، هر دو به‌عنوان نمونه‌های استاندارد، معتبر و مستقیم جنینی، وارد مطالعه شدند.

معیارهای ورود شامل ارجاع به‌دلیل ریسک زیاد غربالگری و داشتن کیفیت و کمیت مناسب DNA بود. نمونه‌هایی که به‌دلیل تخریب شدید DNA، حجم ناکافی، یا اثبات آلودگی شدید به DNA مادری (MCC یا Maternal Cell Contamination) قابل‌تفسیر نبودند، از مطالعه خارج شدند. در مجموع، نمونه‌ای با حجم ناکافی یا تخریب DNA در مطالعه وجود نداشت و فقط یک نمونه به‌دلیل آلودگی شدید به DNA مادری (MCC) از روند مطالعه حذف شد.

جمع‌آوری و آماده‌سازی نمونه‌ها

نمونه‌های آمنیوتیک و پرزهای کوریونی با رعایت اصول استریل و استانداردهای بالینی دریافت شدند. استخراج DNA ژنومی با روش رسوبی از سلول‌های جنینی انجام گرفت و کیفیت و کمیت DNA با استفاده از اسپکتروفتومتر نانودراپ سنجیده شد. در مواردی که احتمال آلودگی به DNA مادری وجود داشت (هرگونه تغییر رنگ در مایع آمنیون و شک به وجود خون مادر در مایع آمنیون اخذشده)، نمونهٔ خون مادر نیز به‌طور موازی بررسی شد، تا خلوص و اصالت نمونه‌های جنینی تأیید شود [۱۳].

روش QF-PCR

کیت تجاری استاندارد (Devyser Compact v3, Sweden) QF-PCR مطابق با دستورالعمل سازنده استفاده شد که حاوی پرایمرهای فلورسانس اختصاصی برای مارکرهای STR (شامل جایگاه‌های اتوزومال ۱۳، ۱۸، ۲۱، کروموزوم‌های جنسی و آملوژنین) بودند. انتخاب این مارکرهای STR براساس پنل استاندارد کیت تجاری مذکور صورت گرفته است که خود بر پایهٔ دستورالعمل‌های بین‌المللی تشخیص پیش از تولد و مطالعات معتبر جهانی برای پوشش پرکاربردترین و اطلاعات‌زاترین لوکوس‌ها طراحی شده است. واکنش PCR در حجم نهایی ۱۲/۵ میکرولیتر، شامل ۵ میکرولیتر DNA (با غلظت ۱/۵-۲ نانوگرم در میکرولیتر) و ۷/۵ میکرولیتر مخلوط واکنش، انجام شد.

چرخهٔ حرارتی شامل مرحلهٔ دناتوراسیون اولیه در ۹۴ درجهٔ سانتی‌گراد به‌مدت پانزده دقیقه، به‌دنبال ۲۶ سیکل دناتوراسیون در ۹۴ درجهٔ سانتی‌گراد به‌مدت سی ثانیه، آنیلینگ در ۵۷ درجهٔ سانتی‌گراد به‌مدت یک دقیقه و گسترش در ۷۱ درجهٔ سانتی‌گراد به‌مدت دو دقیقه بود. در پایان، مرحله گسترش نهایی در ۷۱ درجهٔ سانتی‌گراد به‌مدت پنج دقیقه انجام شد. محصولات PCR با دستگاه ژنتیک آنالایزر (ABI 3500 Genetic Analyzer, Applied Biosystems (USA خوانش قطعه‌ای (آنالیز فراگمنت) شدند و نتایج با نرم‌افزار (SoftGenetics, GeneMarker (USA تحلیل شدند [۱۴]. الگوهای آللی به‌دست‌آمده از STRها برای تعیین وضعیت کروموزومی بررسی شد. در افراد سالم، وجود دو آلل با نسبت برابر (۱:۱) نشان‌دهندهٔ حالت دیپلویید بود. در موارد تریزومی، یا سه آلل مجزا (Triallelic pattern) با نسبت (۱:۱:۱) مشاهده شد یا دو آلل با نسبت نامتعادل (۲:۱) وجود داشت [۱۵].

برای تفسیر نتایج، نسبت سطح زیر منحنی (Peak area ratio) برای آلل‌ها محاسبه شد. نسبت بین ۰/۸ تا ۱/۲ به‌عنوان وضعیت نرمال (دیپلوئید) و نسبت‌های بیشتر از ۱/۸ یا کمتر از ۰/۶۵ (نسبت ۲:۱ یا ۱:۲) و همچنین مشاهدهٔ سه قله با نسبت برابر (۱:۱:۱) به‌عنوان تری‌زومی تفسیر شد. در مواردی که نتایج در محدودهٔ غیرقطعی (Inconclusive) قرار داشتند، واکنش PCR مجدداً تکرار و ارزیابی شد. همچنین، برای رد آلودگی سلول‌های مادری (MCC)، در نمونه‌های مشکوک (مانند مایع آمنیون خونی)، پروفایل STR جنین با نمونهٔ خون مادر مقایسه شد تا از نبود آلل‌های اضافی مادری در پروفایل جنین اطمینان حاصل شود.

تحلیل آماری

داده‌های حاصل از QF-PCR پس از استخراج با نرم‌افزار GeneMarker، به نرم‌افزار R (نسخهٔ ۴,۲) وارد شدند. شاخص‌هایی مانند تعداد و فراوانی آلل‌ها، هتروزیگوسیتی مورد انتظار، هتروزیگوسیتی مشاهده‌شده (Observed Heterozygosity یا Hobs)، تنوع ژنی (Gene Diversity یا GD)، شاخص محتوای اطلاعات چندشکلی (Polymorphic Information Content یا PIC)، توان تفکیک (Power of Discrimination یا PD) و احتمال تطابق (Probability of Match یا PM) محاسبه شد. این شاخص‌های ژنتیک جمعیتی با استفاده از فرمول‌های استاندارد نِی (Nei) برای تنوع ژنی و باتستاین (Botstein) برای PIC محاسبه شدند.

با توجه به ماهیت توصیفی این پژوهش و هدف اصلی آن، که گزارش پارامترهای اطلاعات‌زایی مارکرها در یک جمعیت واحد بود، به استفاده از آزمون‌های آماری استنباطی برای مقایسه بین‌گروهی نیازی نبود. شایان ذکر است که تفاوت در تعداد نمونه‌های بررسی‌شده (N) برای مارکرهای مختلف، ناشی از پدیدهٔ تکثیرنشدن در برخی لوکوس‌ها (Locus dropout) یا کیفیت کم خوانش در برخی نمونه‌های خاص بوده است. با توجه به رویکرد جمعیتی این بخش، استفاده از شاخص‌های فورنزیک صرفاً برای ارزیابی میزان اطلاعات‌زایی و آگاهی‌دهندگی مارکرها بوده است و برای ارزیابی عملکرد تشخیصی مستقل تست

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

محسوب نمی‌شود.

تعادل هاردی-واینبرگ (HWE) به‌منظور بررسی توزیع فراوانی‌های ژنوتیپی، با استفاده از آزمون کای‌دو (Chi^2) و آزمون دقیق (Exact Test) ارزیابی شد. در خصوص لوکوس‌های کروموزوم X، با توجه به تفاوت در توارث مارکرهای وابسته به X و همی‌زیگوت بودن مردان، محاسبه تعادل هاردی-واینبرگ با همان فرمول استاندارد صورت گرفت و در تفسیر نتایج، تفاوت در شاخص‌های آماری در مقایسه با کروموزوم‌های دیگر مدنظر قرار گرفت. برای میزان پلی‌مورفیسم و اینفرماتیوبودن مارکرها، ناچار، صرفاً جنین‌های دختر در محاسبه وارد شدند.

نتایج

در این مطالعه، نتایج مربوط به جنسیت جنین‌های بررسی‌شده نشان داد که از مجموع ۸۰۵ جنین، تعداد ۴۱۲ جنین دختر و ۳۹۳ جنین پسر بودند. تحلیل داده‌های دموگرافیک نشان داد که در میان متغیرهای اصلی، سن بارداری در ۷۸۸ نمونه بررسی و میانگین آن ۱۷/۰۳ ± ۱۱۶/۰۴ روز محاسبه شد. این نتایج بیانگر وجود تنوع قابل‌توجه در سن بارداری است، به‌طوری که فاصلهٔ اطمینان ۹۵ درصد نشان داد این متغیر در محدودهٔ ۳۴ تا ۱۹۴ روز قرار دارد. علاوه‌بر این، سن مادر در ۷۹۴ مورد ثبت شد که میانگین آن ۵/۸۸ ± ۳۴/۰۲ سال بود و بازهٔ سنی مادران در این مطالعه بین ۱۶ تا ۵۰ سال گزارش شد (جدول ۱).

جدول ۱. فراوانی و میانگین متغیرهای سنی مربوط به جنین و مادر در جمعیت کردستان

متغیر	تعداد	میانگین (انحراف معیار)	محدوده (حداقل ـ حداکثر)
سن بارداری (برحسب روز)	۷۸۸	۱۱۶/۰۴ ± ۱۷/۰۳	(۱۹۴-۳۴)
سن مادر (برحسب سال)	۷۹۴	۳۴/۰۲ ± ۵/۸۸	(۵۰-۱۶)

از مجموع نمونه‌های مورد بررسی، ۷۷۲ نفر (۹۵/۹۰ درصد) فاقد هرگونه آنیوپلوئیدی بودند. در مقابل، ۲۵ نفر (۳/۱۱ درصد) مبتلابه تری‌زومی ۲۱، ۳ نفر (۰/۳۷ درصد) مبتلابه تری‌زومی ۱۸، یک نفر (۰/۱۲ درصد) دارای مونوزومی X و ۳ نفر (۰/۳۷ درصد) مبتلابه تری‌زومی XXY بودند. علاوه‌بر این، یک مورد (۰/۱۲ درصد) تری‌پلوئیدی شناسایی شد. این نتایج نشان‌دهندهٔ شیوع نسبتاً کم آنیوپلوئیدی در جمعیت مورد مطالعه است و تصویری روشن از وضعیت ژنتیکی منطقه فراهم می‌آورد. درمجموع، طی سه سال بررسی، حدود ۴ درصد از کل موارد ارجاع‌شده برای آمنیوسنتز (با سابقهٔ غربالگری مثبت سه‌ماههٔ اول)، آنیوپلوئیدی داشتند (جدول ۲).

جدول ۲. توزیع فراوانی آنیوپلوئیدی در جمعیت کردستان

	متغیر	تعداد	درصد
آنیوپلوئیدی	ندارد	۷۷۲	۹۵/۹۰
	تری‌زومی ۲۱	۲۵	۳/۱۱
	تری‌زومی ۱۸	۳	۰/۳۷
	مونوزومی X	۱	۰/۱۲
	تری‌زومی XXY	۳	۰/۳۷
	تری‌پلوئیدی	۱	۰/۱۲

شاخص‌های آماری و فورنزیکی (Forensics Indices) مربوط به ۱۸ لوکوس STR در جمعیت مورد مطالعه محاسبه و ارائه شد. نتایج نشان داد که لوکوس (D13S742) A13 با داشتن ۵۹ آلل متمایز، بیشترین میزان تنوع ژنتیکی را دارد و شاخص تنوع ژنی (GD=۰/۹۷۱) و محتوای اطلاعات چندشکلی (PIC=۰/۹۷۰) در این لوکوس به دست آمد.

همچنین، لوکوس (D21S1411) C21 با ۸۷ آلل شناسایی‌شده، بالاترین قدرت تفکیک (PD=۰/۹۹۴) و بیشترین هتروزیگوسیتی مشاهده‌شده (Hobs=۰/۹۹۷) را نشان داد. این یافته‌ها اهمیت محاسبهٔ اختصاصی پارامترهای آماری در هر جمعیت را برجسته می‌کنند؛ چرا که انتخاب لوکوس‌هایی با بیشترین میزان چندشکلی و شاخص‌های اطلاعاتی می‌تواند به ارتقای دقت و کارایی در مطالعات ژنتیکی منجر شود (جدول ۳).

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

جدول ۳. پارامترهای ژنتیک جمعیتی و اطلاعات‌زایی مارکرهای STR در جمعیت مورد مطالعه
GD: Gene Diversity/ PIC: Polymorphic Information Content/ PM: Power of Match/ PD: Power of Discrim/ Hobs: هتروزیگوسیتی مشاهده‌شده- Observed Heterozygosity / TPI: Typical Paternity Index

مارکر ID	N	N-all	GD	PIC	PM	PD	Hobs	PE	TPI
۱۳A	۱۴۲۸	۵۹	۰/۹۷۱۳۱۶۴۹	۰/۹۶۹۸۱۲۲	۰/۰۰۳۸۵۲۵۲	۰/۹۹۶۱۴۷۴۸	۰/۹۳۴۱۷۳۶۷	۰/۸۶۵۶۱۵۴۴	۷/۵۹۵۷۴۴۶۸
۱۳B	۱۳۵۸	۴۷	۰/۹۵۷۵۴۹۵۲	۰/۹۵۵۰۹۲۵۹	۰/۰۰۷۷۱۹۴۹	۰/۹۹۲۲۸۰۵۱	۰/۸۸۰۷۰۶۹۲	۰/۷۵۶۲۰۲۰۷	۴/۱۹۱۳۵۸۰۲
۱۳C	۹۶۲	۳۳	۰/۹۱۳۴۰۰۱۵	۰/۹۰۵۹۱۲۱۹	۰/۰۳۱۶۰۸۶۱	۰/۹۶۸۳۹۱۳۹	۰/۹۸۱۲۸۸۹۸	۰/۹۶۲۲۶۶۴۳	۲۶/۷۲۲۲۲۲۲
۱۳D	۱۲۳۴	۴۷	۰/۹۳۷۸۶۸۷۹	۰/۹۳۳۸۳۰۳۲	۰/۰۱۷۸۱۷۶۹	۰/۹۸۲۱۸۲۳۱	۰/۹۹۱۸۹۶۲۷	۰/۹۸۳۷۳۰۰۴	۶۱/۷
۱۳K	۱۴۱۰	۶۲	۰/۹۵۸۳۴۴۷۸	۰/۹۵۶۰۱۴۱۹	۰/۰۰۶۴۳۲۲۷	۰/۹۹۳۵۶۷۷۳	۰/۹۸۷۲۳۴۰۴	۰/۹۷۴۳۱۷۴۴	۳۹/۱۶۶۶۶۶۷
۱۸B	۱۰۳۰	۳۸	۰/۹۳۸۱۷۳۵۵	۰/۹۳۳۷۹۸	۰/۰۲۴۱۲۶۶۸	۰/۹۷۵۸۷۳۳۲	۰/۹۹۲۲۳۳۰۱	۰/۹۸۴۴۰۸۴۸	۶۴/۳۷۵
۱۸C	۱۱۹۸	۴۱	۰/۹۰۰۰۳۳۴۳	۰/۹۰۲۵۶۳۳۵	۰/۰۳۹۷۵۱۸۴	۰/۹۶۰۲۴۸۱۶	۰/۹۹۸۳۳۰۵۵	۰/۹۹۶۶۵۸۳۴	۲۹۹/۵
۱۸D	۱۴۰۲	۷۹	۰/۹۷۴۲۳۶۸۷	۰/۹۷۲۸۸۱۴۶	۰/۰۰۳۳۵۱۶۴	۰/۹۹۶۶۴۸۳۶	۰/۹۷۷۱۷۵۴۶	۰/۹۵۳۸۹۹۷	۲۱/۹۰۶۲۵
۱۸J	۱۳۰۶	۳۵	۰/۹۲۲۷۳۵۶۲	۰/۹۱۶۹۸۳۳۲	۰/۰۱۹۳۸۲۸	۰/۹۸۰۶۱۷۲	۰/۸۸۶۶۷۶۸۸	۰/۷۶۸۲۹۱۳۴	۴/۴۱۲۱۶۲۱۶
۱۸M	۱۱۸۲	۳۸	۰/۹۳۵۲۴۶۵۹	۰/۹۳۰۶۵۷۷۸	۰/۰۱۷۸۵۰۹۶	۰/۹۸۲۱۴۹۰۴	۰/۹۸۸۱۵۵۶۷	۰/۹۷۶۱۸۰۹	۴۲/۲۱۴۲۸۵۷
۲۱A	۱۲۵۸	۳۹	۰/۹۲۷۵۳۷۱۱	۰/۹۲۲۲۲۲۷۸	۰/۰۲۹۴۵۳۴۷	۰/۹۷۰۵۴۶۵۳	۰/۹۷۱۳۸۳۱۵	۰/۴۲۰۸۴	۱۷/۴۷۲۲۲۲۲
۲۱B	۱۳۶۶	۴۷	۰/۹۶۰۷۶۳۴۹	۰/۹۵۸۵۵۶۵۶	۰/۰۰۶۹۸۱۹۴	۰/۹۹۳۰۱۸۰۶	۰/۹۵۴۶۱۲۰۱	۰/۹۰۷۶۹۹۸۸	۱۱/۰۱۶۱۲۹
۲۱C	۱۲۴۰	۸۷	۰/۹۷۴۶۳۰۹۵	۰/۹۷۳۱۹۸۸۳	۰/۰۰۵۴۴۲۲۵	۰/۹۹۴۵۵۷۷۵	۰/۹۹۶۷۷۴۱۹	۰/۹۹۳۵۳۸۱۸	۱۵۵
۲۱D	۱۲۳۲	۳۵	۰/۹۲۵۱۴۷۹۶	۰/۹۱۹۶۳۳۲۴	۰/۰۰۲۳۰۱۷۱۶	۰/۹۷۶۹۸۲۸۴	۰/۹۴۱۵۵۸۴۴	۰/۸۸۰۸۳۰۴۵	۸/۵۵۵۵۵۵۵۶
۲۱H	۱۳۵۰	۵۴	۰/۹۴۲۹۵۳۶۳	۰/۹۳۹۳۲۶۴۲	۰/۰۱۰۱۹۰۴	۰/۹۸۹۸۰۹۶	۰/۹۵۱۱۱۱۱۱	۰/۹۰۰۴۹۹۴۸	۱۰/۲۲۷۲۷۲۷
۲۱I	۱۱۸۴	۴۸	۰/۹۵۶۹۸۳۵۱	۰/۹۵۴۳۹۸۲	۰/۱۲۲۸۶۵۷	۰/۹۸۷۷۱۳۴۳	۰/۹۹۱۵۵۴۰۵	۰/۹۸۳۰۴۰۳۶	۵۹/۲
X۳	۵۹۰	۳۱	۰/۹۳۷۰۴۹۲۹	۰/۹۳۱۷۳۰۹۷	۰/۰۲۳۶۸۲۸۵	۰/۹۷۶۳۱۷۱۵	۰/۹۸۹۸۳۰۵۱	۰/۹۷۹۵۶۳۸۴	۴۹/۱۵۵۵۵۵۷
X۹	۶۵۶	۳۲	۰/۹۳۲۴۵۲۰۶	۰/۹۲۶۹۳۰۶۵	۰/۰۲۳۷۳۹۵۹	۰/۹۷۶۲۶۰۴۱	۰/۹۹۰۸۵۳۶۶	۰/۹۸۱۶۲۸۲۱	۵۴/۶۶۶۶۶۶۷

بررسی اندازه‌های آللی برای ۱۸ لوکوس STR در جمعیت کردستان نشان داد که این لوکوس‌ها طیف گسترده‌ای از اندازه‌ها و تعداد آلل‌های متمایز را پوشش می‌دهند. نتایج نشان داد که لوکوس C21 (D21S1411) با ۸۷ آلل و لوکوس D18 (18q22.1) با ۷۹ آلل، بیشترین تعداد آلل‌های متمایز را در میان مارکرهای بررسی‌شده به خود اختصاص دادند. از سوی دیگر، بررسی شاخص‌های اطلاعاتی نشان داد که لوکوس A13 (D13S742) باوجود داشتن ۵۹ آلل، دارای شاخص تنوع ژنی (GD=۰/۹۷۱) و محتوای اطلاعات چندشکلی (PIC=۰/۹۷۰) بسیار بالایی است. همچنین، لوکوس C21 (D21S1411) بالاترین قدرت تفکیک (PD=۰/۹۹۴) و بیشترین هتروزیگوسیتی مشاهده‌شده (Hobs=۰/۹۹۷) را نشان داد. شایان ذکر است که بالابودن تنوع و تعداد آلل‌ها در این مارکرها، در افزایش میزان آگاهی‌دهندگی (Informative rate) و کاهش موارد غیرقابل‌تفسیر (Uninformative) در تشخیص اختلالات این کروموزوم‌ها نقش بسزایی ایفا می‌کند (جدول ۴، شکل ۱).

جدول ۴. توزیع فراوانی سایز اللها در پلی‌مورفیسم مارکرهای STR در جمعیت کردستان

نام مارکر در کیت دیوایزر	لوکوس	نام استاندارد مارکر	مقادیر مجذور کای (آزمون تعادل هاردی-واینبرگ) **	اندازه مشاهده شده (برحسب bp)	آلل های مشاهده‌شده (برحسب bp)
۱۳A	13q12.12	D13S742	5391.81	۱۸۹-۵۶۳	۱۸۹, 192, 194, 197, 230, 244, 245, 248, 249, 250, 251, 252, 253, 254, 255, 256, 257, 258, 259, 260, 261, 262, 263, 264, 265, 266, 267, 268, 269, 270, 271, 272, 273, 274, 275, 276, 277, 278, 279, 280, 281, 282, 283, 284, 285, 286, 287, 288, 289, 290, 291, 292, 293, 294, 295, 296, 297, 563
۱۳B	13q21.32-q21.33	D13S634	4835.41	296-497	296, 341, 355, 358, 369, 385, 388, 389, 390, 391, 392, 393, 394, 395, 396, 397, 398, 399, 400, 401, 402, 403, 404, 405, 406, 407, 408, 409, 410, 411, 412, 413, 414, 415, 416, 417, 418, 419, 420, 421, 422, 425, 463, 465, 469, 470, 471, 497

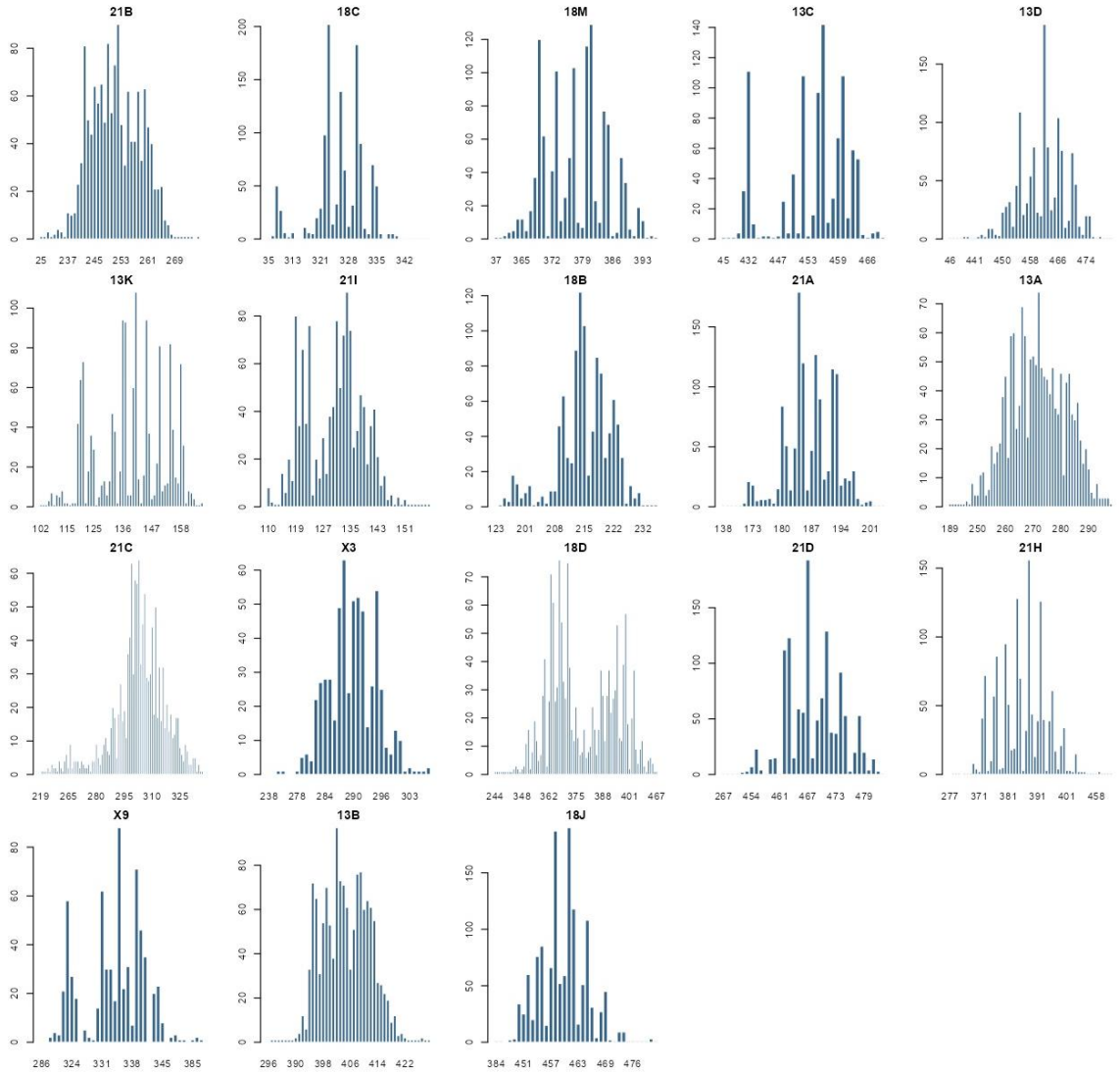
[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

252, 256, 430, 431, 432, 433, 441, 443, 444, 445, 447, 448, 449, 450, 451, 452, 453, 454, 455, 456, 457, 458, 459, 460, 462, 463, 464, 465, 468, 564, 566, 567	252-567	3925.35	D13S628	13q31.1	۱۳C
360, 364, 432, 434, 435, 439, 441, 442, 443, 444, 446, 447, 448, 449, 450, 451, 452, 453, 454, 455, 456, 457, 458, 459, 460, 461, 462, 463, 464, 465, 467, 468, 469, 470, 471, 472, 473, 474, 475, 476, 477, 478, 479, 482, 567	360-567	3618.78	D13S305	13q13.3	۱۳D
102, 103, 106, 107, 108, 110, 111, 112, 113, 114, 115, 116, 117, 118, 119, 120, 121, 122, 123, 124, 125, 126, 127, 128, 129, 130, 131, 132, 133, 134, 135, 136, 137, 138, 139, 140, 141, 142, 143, 144, 145, 146, 147, 148, 149, 150, 151, 152, 153, 154, 155, 156, 157, 158, 159, 160, 161, 162, 163, 164, 165, 166, 167	102-167	3946.94	D13S1492	13q21.1	۱۳K
123, 193, 194, 196, 197, 198, 199, 201, 202, 203, 204, 205, 207, 208, 209, 210, 211, 212, 213, 214, 215, 216, 217, 218, 219, 220, 221, 222, 223, 224, 225, 226, 227, 228, 232, 236, 237, 238	123-238	2552.49	D18S978	18q12.3	۱۸B
308, 309, 310, 311, 312, 313, 314, 316, 317, 318, 319, 320, 321, 322, 323, 324, 325, 326, 327, 328, 329, 330, 331, 332, 333, 334, 335, 336, 337, 338, 339, 340, 341, 342, 350, 395, 399, 403, 404, 410, 413	308-413	7084.85	D18S535	18q12.3	۱۸C
244, 259, 262, 265, 268, 272, 340, 341, 343, 344, 345, 346, 347, 348, 350, 351, 352, 353, 354, 355, 356, 357, 358, 359, 360, 361, 362, 363, 364, 365, 366, 367, 368, 369, 370, 371, 372, 373, 374, 375, 376, 378, 379, 380, 381, 382, 383, 384, 385, 386, 387, 388, 389, 390, 391, 392, 393, 394, 395, 396, 397, 398, 399, 400, 401, 402, 403, 404, 405, 406, 407, 408, 409, 410, 411, 412, 416, 467	244-467	6448.19	D 18q22.1	18q22.1	۱۸D
384, 392, 446, 447, 448, 450, 451, 452, 453, 454, 455, 456, 457, 458, 459, 460, 461, 462, 463, 464, 465, 466, 467, 468, 469, 470, 471, 472, 473, 475, 476, 477, 542, 558, 561, 644	384-644	3054.98	D18S976	18p11.31	۱۸J
352, 356, 360, 363, 364, 365, 366, 367, 368, 369, 370, 371, 372, 373, 374, 375, 376, 377, 378, 379, 380, 381, 382, 383, 384, 385, 386, 387, 388, 389, 390, 391, 392, 393, 395, 396, 397	352-397	2036.16	GATA178F11	18p11.32	۱۸M
138, 150, 160, 162, 166, 171, 172, 173, 174, 175, 176, 177, 178, 179, 180, 181, 182, 183, 184, 185, 186, 187, 188, 189, 190, 191, 192, 193, 194, 195, 196, 197, 198, 199, 200, 201, 202, 203, 205	138-205	2860.79	D21S1435	21q21.3	۲۱A
227, 228, 230, 233, 234, 235, 236, 237, 238, 239, 240, 241, 242, 243, 244, 245, 246, 247, 248, 249, 250, 251, 252, 253, 254, 255, 256, 257, 258, 259, 260, 261, 262, 264, 265, 269, 275, 279, 294, 312, 325, 329, 331	227-331	3183.04	D21S11	21q21.1	۲۱B
219, 244, 249, 250, 251, 253, 255, 256, 257, 258, 259, 260, 261, 262, 263, 264, 265, 266, 267, 268, 269, 270, 271, 272, 273, 274, 275, 276, 277, 278, 279, 280, 281, 282, 283, 284, 285, 286, 287, 288, 289, 290, 291, 292, 293, 294, 295, 296, 297, 298, 299, 300, 301, 302, 303, 304, 305, 306, 307, 308, 309, 310, 311, 312, 313, 314, 315, 316, 317, 318, 319, 320, 322, 323, 325, 326, 327, 328, 329, 330, 331, 332, 333, 336, 337, 341, 397	219-397	6640.15	D21S1411	21q22.3	۲۱C
282, 407, 450, 452, 453, 454, 455, 456, 458, 459, 460, 461, 462, 463, 464, 465, 466, 467, 468, 469, 470, 471, 472, 473, 474, 475, 477, 478, 479, 481, 482, 483, 487	282-487	2941.08	D21S1444	21q22.13	۲۱D
277, 281, 305, 329, 333, 345, 365, 368, 369, 370, 372, 373, 374, 375, 376, 377, 378, 379, 380, 381, 382, 383, 384, 385, 386, 387, 388, 389, 390, 391, 392, 393, 394, 395, 396, 397, 398, 399, 400, 401, 402, 403, 404, 405, 407, 408, 411, 454, 457, 458, 460, 462, 465, 467, 469	277-469	7717.73	D21S1442	21q21.3	۲۱H
110, 111, 112, 114, 115, 116, 117, 118, 119, 120, 121, 122, 123, 124, 125, 126, 127, 128, 129, 130, 131, 132, 133, 134, 135, 136, 137, 138, 139, 140, 141, 142, 143, 145, 165, 166, 315	110-315	2419.47	D21S1437	21q21.1	۲۱I
238, 249, 264, 272, 274, 275, 278, 279, 280, 281, 282, 283, 284, 285, 286, 287, 288, 289, 290, 291, 292, 293,	238-309	951.67	DXS1187	Xq26.2	X۳

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

294, 295, 296, 297, 298, 299, 300, 301, 302, 304, 305, 306, 309					
286, 315, 318, 319, 320, 322, 323, 324, 325, 326, 327, 328, 330, 331,	3	4558.89	XHPRT	Xq26.2-q26.3	X۹

* موقعیت: محل خاصی روی کروموزوم که در آن یک ژن یا نشانگر ژنتیکی خاص قرار دارد/ اندازهٔ مشاهده‌شده (bp): محدودهٔ طول جفت پایه برای آلل‌های مشاهده شده در هر مکان/ آلل‌های مشاهده‌شده (bp): طول جفت پایهٔ خاصی از آلل‌های مشاهده‌شده در هر مکان. **در تمامی مارکرهای فوق، P<۰/۰۰۱ است.



شکل ۱. توزیع فراوانی سایز الل‌ها در پلی‌مورفیسم مارکرهای STR در جمعیت کردستان

ارزیابی تعادل هاردی-واینبرگ در گروه نمونه‌های دیپلوئید نشان داد که تمامی ۱۸ مارکر STR مورد بررسی، اختلاف آماری کاملاً معناداری از تعادل هاردی-واینبرگ (P<۰/۰۰۱) داشتند. مقادیر P-value در آزمون دقیق برای تمامی جایگاه‌های ژنی، ازجمله مارکرهای کروموزوم ۱۳، ۱۸، ۲۱ و X، نزدیک به صفر برآورد شد که نشان‌دهندهٔ تعادل‌نداشتن مارکرها در جمعیت مورد مطالعه است.

بحث

نتایج این مطالعه نشان داد که توزیع جنسیتی جنین‌ها در جمعیت کردستان تقریباً برابر است و با نسبت متعارف جنسیت در تولد (بین ۱/۰۳ تا ۱/۰۷ پسر به‌ازای هر دختر) هم‌خوانی دارد. این تطابق احتمال تأثیر عوامل اجتماعی یا بیولوژیکی مشخص در توزیع جنسیتی را منتفی می‌کند. همچنین، مشاهدهٔ تنوع گسترده در سن بارداری (بین ۳۴ تا ۱۹۴ روز) و سن مادران (۱۶ تا ۵۰ سال) حاوی نکات ارزشمندی است. این دامنه متغیر سنی می‌تواند بازتابی از تفاوت‌های فردی، زمینه‌های اجتماعی‌اقتصادی یا عوامل محیطی و ژنتیکی باشد. شواهد نشان می‌دهند که با افزایش سن مادر، احتمال بروز آنیوپلوئیدی‌هایی مانند تریزومی‌های ۲۱، ۱۸، ۱۳ و اختلالات کروموزوم جنسی به‌طور

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

معنی‌داری افزایش می‌یابد [۱۶، ۱۷].

شیوع آنیوپلوئیدی در جمعیت انتخاب‌شده ۴/۱ درصد بود که با نرخ‌های پیش‌آزمون غربالگری‌ها و نتایج گزارش‌شده در جمعیت‌های دیگر همسو است. برای مثال، بررسی‌های غربالگری‌های دوران بارداری در تایلند نشان داده‌اند که ناهنجاری‌های کروموزومی در این جمعیت با شیوع مشابهی رخ می‌دهند و معیارهای عملکرد تست‌ها، مانند حساسیت و اختصاصیت، در محدودهٔ قابل‌قبول قرار دارند[۱۸]. نیز متاآنالیزهای بین‌المللی گزارش کرده‌اند که تست‌های غربالگری، به‌ویژه NIPT، سطح قابل‌ملاحظه‌ای از دقت تشخیصی را دارند [۱۹]. این هماهنگی بین نتایج محلی و داده‌های بین‌المللی نشان می‌دهد که فرایند غربالگری و تصمیم‌گیری برای انجام آمنیوسنتز در این جمعیت منطقی، کارآمد و بدون انحراف قابل‌توجه است. تفاوت‌های مشاهده‌شده در شاخص‌های اطلاعات‌زایی و میزان هتروزیگوسیتی مارکرها در جمعیت کرد در مقایسه با دیگر گروه‌های قومی، احتمالاً متأثر از ویژگی‌های خاص ساختار ژنتیک جمعیتی در این منطقه است. به‌عنوان فرضیه می‌توان مطرح کرد که عواملی نظیر ایزولاسیون تاریخی و نفاوت میان اتنوگروپ‌ها، احتمال نرخ بالای ازدواج‌های خویشاوندی (Consanguineous marriages) و پدیدهٔ رانش ژن (Genetic drift) در طول زمان، ممکن است در تغییر فراوانی آللی، متفاوت‌بودن الگوی پلی‌مورفیسم و تعادل‌نداشتن هاردی-واینبرگ در این جمعیت نقش داشته باشند [۲۰، ۲۱].

بررسی تطبیقی یافته‌های این مطالعه با اقوام ایرانی دیگر نشان‌دهندهٔ تفاوت‌های ساختاری در الگوی توزیع آللی است. در مقایسه با مطالعات پیشین، که روی جمعیت‌های فارس، عرب و لر در استان‌های دیگر کشور انجام شده است، جمعیت کردستان تنوع متمایزی در شاخص‌های هتروزیگوسیتی و فراوانی آللی برخی لوکوس‌های کلیدی، مانند جایگاه‌های کروموزوم ۲۱ و ۱۸، نشان می‌دهد [۱۲، ۲۲]. درحالی‌که در برخی اقوام دیگر ایران، لوکوس‌های متفاوتی دارای بالاترین میزان PIC گزارش شده‌اند؛ در جمعیت مورد مطالعهٔ ما، مارکرهایی نظیر D21S11 و D18S391 بیشترین اطلاعات‌زایی را داشتند. این تفاوت‌های بین‌قومیتی در داخل کشور را می‌توان در قالب فرضیه‌ای به عواملی نظیر ایزولاسیون جغرافیایی، تفاوت در ریشه‌های جمعیتی و همچنین احتمال زیادبودن نرخ ازدواج‌های درون‌گروهی (Endogamy) در این منطقه نسبت داد که احتمالاً به حفظ نوعی ساختار ژنتیکی متمایز کمک کرده است، هرچند تأیید قطعی این موارد نیازمند بررسی‌های اپیدمیولوژیک و جمعیتیِ مستقل است.

یکی از یافته‌های قابل‌تأمل این پژوهش، انحراف تمامی ۱۸ لوکوس بررسی‌شده از تعادل هاردی-واینبرگ (HWE) بود. برای توجیه این موضوع می‌توان به چند عامل ژنتیکی و متدولوژیک اشاره کرد. در درجهٔ اول، احتمالاً با پدیدهٔ سوگیری نمونه‌گیری (Sampling bias) مواجه‌ایم؛ چراکه نمونه‌های ما به‌صورت تصادفی از جمعیت عمومی انتخاب نشده‌اند، بلکه گروهی از مادران باردار بوده‌اند که در غربالگری‌های اولیه در دستهٔ پرخطر قرار گرفته و به کلینیک ارجاع داده شده‌اند. همین انتخابِ هدفمندِ بالینی و انجان‌ندادن نمونه‌گیری تصادفی می‌تواند توزیع طبیعی و مورد انتظار آلل‌ها را تغییر دهد. از سوی دیگر، عواملی مانند ساختار جمعیتی منطقه، پدیده‌هایی نظیر اثر والوند (Wahlund effect) و همچنین رواج ازدواج‌های خویشاوندی نیز می‌توانند با کاهش هتروزیگوسیتی به خروج از تعادل دامن بزنند [۲۴، ۲۵]. البته، چون در این مطالعه داده‌های مربوط به ازدواج فامیلی مستقیماً ارزیابی نشده‌اند، تأثیر این موارد فعلاً در حد فرضیه است و اثبات آن به مطالعات تکمیلی نیاز دارد. بااین‌حال، نکتهٔ کلیدی این است که در ارزیابی بالینی پنل‌های QF-PCR، خروج از تعادل هاردی-واینبرگ لزوماً به معنای نامناسب‌بودن مارکر نیست؛ ارزش و کارایی این مارکرها با شاخص‌هایی نظیر محتوای اطلاعات چندشکلی (PIC) و تنوع ژنی (GD) سنجیده می‌شود. ازآنجاکه در مطالعهٔ حاضر، مقادیر PIC و توان تفکیک (PD) بسیار بالا گزارش شده است، می‌توان با اطمینان گفت که این مارکرها باوجود خروج از HWE، اطلاعات‌زایی (Informativeness) بسیار خوبی دارند و برای استفادهٔ تشخیصی در این جمعیت همچنان کارآمد و مناسب‌اند.

یافته‌های ژنتیکی این پژوهش نشان داد که لوکوس‌های STR بررسی‌شده، به‌ویژه در کروموزوم ۱۳ (مانند A13 (D13S742)) و کروموزوم ۲۱ (مانند (D21S1411) C21)، تنوع زیادی دارند و شاخص‌های اطلاعاتی، مانند PIC و GD، در آن‌ها در سطح مطلوبی قرار دارد. مقادیر زیاد این شاخص‌ها نشان‌دهندهٔ قابلیت زیاد این مارکرها در کاهش نرخ نتایج غیرمفید (Uninformative) در تست QF-PCR است [۱۳]. در مقایسه با دیگر مطالعات انجام‌شده در جمعیت‌های ایرانی و خاورمیانه، مارکرهای استفاده‌شده در این جمعیت نیز سطح هتروزیگوسیتی بالایی دارند که نشان‌دهندهٔ کاربردپذیری آن‌ها در ارزیابی‌های پیش از تولد است [۲۵]. بااین‌حال، باید توجه کرد که بالابودن شاخص‌هایی نظیر GD و PIC به‌تنهایی اثبات‌کنندهٔ دقت، حساسیت یا ویژگی بالینی تست QF-PCR نیست، بلکه صرفاً نشان‌دهندهٔ اطلاعات‌زایی (Informativeness) مناسب این مارکرها برای تمایز آللی است.

درعین‌حال، محدودیت‌هایی در مطالعهٔ حاضر وجود داشت. با توجه به اینکه جامعهٔ مورد مطالعه شامل زنان باردار پرخطر ارجاع‌شده برای تشخیص پیش از تولد بود، تعمیم نتایج و شیوع آنیوپلوئیدی به کل جمعیت عمومی نیازمند احتیاط است. حجم نمونهٔ نسبتاً محدود و کمبود داده دربارهٔ عوامل اجتماعی‌اقتصادی مادران نیز از دیگر محدودیت‌هاست که نشان‌دهندهٔ ضرورت انجام

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

مطالعات تکمیلی و آینده‌نگر است. لذا، به‌عنوان چشم‌انداز مطالعات آتی، پیشنهاد می‌شود بررسی‌های نظام‌مند مقایسه‌ای فراوانی آللی با دیگر جمعیت‌های ایرانی نیز انجام شود.

نتیجه‌گیری

این مطالعه نشان داد که مارکرهای STR بررسی‌شده در تست QF-PCR در جمعیت کرد، تنوع آللی و اطلاعات‌زایی مطلوبی دارند. بالابودن شاخص‌هایی نظیر چندشکلی و هتروزیگوسیتی نشان‌دهندهٔ قابلیت مناسب این پنل برای کاهش نتایج غیرقطعی در غربالگری‌های ژنتیکی است. باوجوداین، ارزیابی گسترده‌تر با حضور قومیت‌های مختلف در ایران با طراحی و انجام مطالعات آینده‌نگر پیشنهاد می‌شود. اطلاعات به‌دست‌آمده از این پژوهش می‌تواند به‌عنوان داده‌های پایه‌ای برای ارزیابی دقیق‌تر کارایی پنل‌های تجاری موجود در این جمعیت استفاده شود.

تشکر و قدردانی

بدین وسیله از حمایت‌های مالی و معنوی دانشگاه علوم پزشکی کردستان و همچنین تمامی بیمارانی که با مشارکت خود انجام این پژوهش را میسر کردند، صمیمانه تشکر و قدردانی می‌شود

ملاحظات اخلاقی

این مطالعه پس از بررسی کمیتهٔ اخلاق دانشگاه علوم پزشکی کردستان، با شناسهٔ اخلاق IR.MUK.REC.1403.102 به تصویب رسید.

تضاد منافع

نویسندگان اعلام می‌کنند که هیچ‌گونه تعارض منافعی در ارتباط با انتشار این مقاله وجود ندارد.

حمایت مالی

این مطالعه حاصل پایان‌نامهٔ پژوهشی مصوب دانشگاه علوم پزشکی کردستان بوده و با حمایت مالی این دانشگاه (معاونت تحقیقات و فناوری) انجام شده است.

REFERENCES

1. Bond J. Aneuploidy. In: Encyclopedia of Genetics. Routledge; 2014. p. 531-8. [Link]
2. Cuckle H, Benn P. Review of epidemiological factors (other than maternal age) that determine the prevalence of common autosomal trisomies. Prenat Diagn. 2021;41(5):536-44. [DOI: 10.1002/pd.5822]
3. Driscoll DA, Gross SJ. First trimester diagnosis and screening for fetal aneuploidy. Genet Med. 2008;10(1):73-5. [DOI: 10.1097/gim.0b013e31815efde8]
4. Yang Y, Jiang X. Comparison of chromosomal microarray and karyotyping in prenatal diagnosis using 491 amniotic fluid samples. Medicine (Baltimore). 2024;103(49):e40822. [DOI: 10.1097/md.0000000000040822]
5. Mann K, Donaghue C, Fox SP, Docherty Z, Ogilvie CM. Strategies for the rapid prenatal diagnosis of chromosome aneuploidy. Eur J Hum Genet. 2004;12(11):907-15. [DOI: 10.1038/sj.ejhg.5201224]
6. Mann K, Ogilvie CM. QF-PCR: application, overview and review of the literature. Prenat Diagn. 2012;32(4):309-14. [DOI: 10.1002/pd.2945]
7. Leung WC, Lau ET, Lao TT, Tang MHY. Rapid aneuploidy screening (FISH or QF-PCR): the changing scene in prenatal diagnosis? Expert Rev Mol Diagn. 2004;4(3):333-7. [DOI: 10.1586/14737159.4.3.333]
8. Mazaheri M, Yavari M, Behravesh S, NikKhah H, Ekraminasab S. Prenatal screening using QF-PCR and karyotyping with an evaluation of short tandem repeat markers in the Iranian population. World J Peri Neonatol. 2023. [Link]
9. Xu AQ, Xia M, Liu JT, Yao FX, Zhang WM, Hao N, et al. Validation of quantitative fluorescent-PCR for rapid prenatal diagnosis of common aneuploidies in the Chinese population. Genet Mol Res. 2013;12(4):6379-88. [DOI: 10.4238/2013.december.9.1]
10. Liu Y, Xue J, Yan L, Chen C, Zhao S, Li H. Genetic polymorphisms and QF-PCR performance evaluation of 20 autosomal STR loci on chromosomes 13, 18, and 21 in prenatal diagnosis among East Chinese Han population. Appl Clin Genet. 2025;18:81-91. [DOI: 10.2147/tacg.s521043]
11. Davoodbeygi M, Zarekarizi S, Akbari M, Khalil M. Allele Frequency of 15 Autosomal STR loci in Kurdish Ethnic Inhabitants of Kermanshah Province. J Police Med. 2015;4(3): [DOI:10.30505/4.3.209]
12. Nassiri M, Ghovvati S, Mirhoseini SZ, Javadmanesh A, Mahdavi M, Alipour A, et al. Investigation of allelic frequency and forensic genetics parameters for 10 STR loci in Arab and Kurd ethnics of Iran. J Birjand Univ Med Sci. 2018;25(1):31-41. [Link]
13. Cirigliano V, Voglino G, Cañadas MP, Marongiu A, Ejarque M, Ordóñez E, et al. Rapid prenatal diagnosis of common chromosome aneuploidies by QF-PCR: assessment on 18,000 consecutive clinical samples. Mol Hum Reprod. 2004;10(11):839-46. [DOI: 10.1093/molehr/gah108]
14. Holland MM, Parson W. GeneMarker® HID: a reliable software tool for the analysis of forensic STR data. J Forensic Sci. 2011;56(1):29-35. [DOI: 10.1111/j.1556-4029.2010.01565.x]
15. Mansfield ES. Diagnosis of Down syndrome and other aneuploidies using quantitative polymerase chain reaction and small tandem repeat polymorphisms. Hum Mol Genet. 1993;2(1):43-50. [DOI: 10.1093/hmg/2.1.43]
16. Elmerdahl Frederiksen L, Ølgaard SM, Roos L, Petersen OB, Rode L, Hartwig T, et al. Maternal age and the risk of fetal aneuploidy: a nationwide cohort study of more than 500 000 singleton pregnancies in Denmark from 2008 to 2017. Acta Obstet Gynecol Scand. 2024;103(2):351-9. [DOI: 10.1111/aogs.14713]
17. Cao L, Dong W, Wu Q, Huang X, Zeng X, Yang J, et al. Advanced maternal age: copy number variations and pregnancy outcomes. Front Genet. 2023;14. [DOI: 10.3389/fgene.2023.1206855]
18. Wongkrajang P, Jittikoon J, Udomsinprasert W, Talungchit P, Sangroongruangsri S, Turongkaravee S, et al. Economic evaluation of prenatal screening for fetal aneuploidies in Thailand. PLoS One. 2023;18(9):e0291622. [DOI: 10.1371/journal.pone.0291622]
19. Soukkhaphone B, Lindsay C, Langlois S, Little J, Rousseau F, Reinharz D. Non-invasive prenatal testing for the prenatal screening of sex chromosome aneuploidies: a systematic review and meta-analysis of

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]

diagnostic test accuracy studies. Mol Genet Genomic Med. 2021;9(5):e1654. [DOI: 10.1002/mgg3.1654]
20. Fattahi Z, Beheshtian M, Mohseni M, Poustchi H, Sellars E, Nezhadi SH, et al. Iranome: a catalog of genomic variations in the Iranian population. Hum Mutat. 2019;40(11):1968-84. [DOI: 10.1002/humu.23880]
21. Saadat M, Ansari-Lari M, Farhud DD. Consanguineous marriage in Iran. Ann Hum Biol. 2004;31(2):263-9. [DOI: 10.1080/03014460310001652211]
22. Davoudbeigi, Mona; Zareh Karizi, Shohreh; Akbari, Mohammad-Taqi; Khalili Awati, Maryam. Investigation of the Allelic Frequency of 15 STR Loci in the Kurdish Population Residing in Kermanshah Province. Forensic Medicine. [Internet]. 2015; 4(3): 209–216. [Link]
23. Salanti G, Amountza G, Ntzani EE, Ioannidis JPA. Hardy-Weinberg equilibrium in genetic association studies: an empirical evaluation of reporting, deviations, and power. Eur J Hum Genet. 2005;13(7):840-8. [DOI:10.1038/sj.ejhg.5201410]
24. Butler JM. Forensic DNA typing: biology, technology, and genetics of STR markers. Elsevier; 2005. [Link]
25. Garcia FM, Bessa BGO, Dos Santos EVW, Pereira JDP, Alves LNR, Vianna LA, et al. Forensic applications of markers present on the X chromosome. Genes (Basel). 2022;13(9):1597. [DOI: 10.3390/genes13091597]

[Downloaded from sjku.muk.ac.ir on 2026-10-25]