کمبود روی و بروز ناهنجاری‌های ارثی

شبنم پیروتی [۱*]، محمد قاسم زاده [۲]

[۱] دانشجوی کارشناسی ارشد علوم خاک، گروه آب و خاک، دانشکده کشاورزی، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد تبریز

[۲] دکتری تخصصی تولید مثل دامپزشکی، بخش سلول‌های بنیادی، پژوهشکده سلول‌های بنیادی و تولیدمثل، پژوهشگاه رویان

* نویسنده مسئول: spirooty@yahoo.com

خلاصه:

سابقه و هدف: روی یک عنصر ضروری برای همه موجودات زنده است، چرا که نقش حیاتی در ساختمان پروتئین‌ها و آنزیم‌ها دارد. اهمیت روی در متابولیسم سلولی انسان از طریق اثراتی که کمبود روی دارد، از جمله، کاهش عملکرد سیستم ایمنی، کاهش ترمیم و بازسازی و اختلالات عصبی، مشخص می‌شود. هدف از مقاله حاضر مروری بر تأثیر کمبود روی بر ایجاد ناهنجاری‌های ارثی می‌باشد.

مواد و روش‌ها: از مقالات پایگاه PubMed برای این مطالعه استفاده شد.

نتایج: در حالی‌که شایع‌ترین دلیل کمبود روی مربوط به رژیم غذایی است، نقایص ارثی متعددی در اثر کمبود روی در بدن انسان شناسایی شده‌اند که آکرودرماتیت انتروپاتیک شایع‌ترین آنهاست. تعدادی از منابع علت این بیماری را جهش در ژن hZIP4 می‌دانند. بیماری ارثی دیگر ناشی از کمبود روی، سندروم شیر کشنده موش است که علت آن یک جهش در ژن ZnT4 از خانواده SLC30 از پروتئین‌های تراغشایی است که از ترشح روی از غده پستان به داخل شیر جلوگیری می‌کند. یک ناهنجاری مشابه به شیر کشنده موش در انسان نیز اتفاق می‌افتد.

نتیجه‌گیری: وجود اختلافات فنوتیپی کم بین انسان و موش در کمبود روی، نشان‌گر آن است که این شرایط در انسان به‌وسیله ژن‌هایی که تا به حال شناسایی نشده‌اند، ایجاد می‌شود. در کل، این حقیقت وجود دارد که تست‌های مشخصی برای تشخیص کمبود روی وجود ندارند و اینکه حتی این اختلال می‌تواند بدون تشخیص باقی بماند. هم‌چنین، این احتمال وجود دارد که جهش در ژن‌های دیگر، احتمالا وجود تعداد بیشتری از اختلالات ارثی ناشی از کمبود روی را برجسته می‌سازد.

واژگان کلیدی: کمبود روی، ناهنجاری‌های ارثی

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2026-11-22]

Zinc deficiency and its inherited disorders

Pirooty Sh [1*], Ghasemzadeh M [2]

1- Department of Soil and Water, Faculty of Agriculture, Islamic Azad University, Tabriz Branch, Tabriz, I. R. Iran.
2- Stem Cell and Reproductive Biomedicine Research Center, Royan Institute, Tehran, I. R. Iran.
* **Corresponding Author:** spirooty@yahoo.com

Abstract:

Background: Zinc is an essential trace element required by all living organisms because of its vital role both as a structural component of proteins and as a cofactor in enzymatic catalysis. The importance of zinc in human metabolism characterized by the effects of zinc deficiency, include a diminished immune response, retarded healing and neurological disorders. This study aimed to review the effects of zinc deficiency in onset of inherited disorders.
Materials and Methods: A comprehensive search was done in academic databases (e.g. Pubmed)
Results: While zinc deficiency is commonly caused by dietary factors, several inherited defects of zinc metabolism have been identified. Acrodermatitis enteropathica is the most commonly described inherited condition found in humans. According to some reports, this disorder is associated with mutations in the hZIP4 gene. Another inherited form of zinc deficiency occurs in the lethal milk mouse syndrome, where a mutation in ZnT4 gene, a member of the SLC30 family of transmembrane proteins results in impaired secretion of zinc from the mammary gland into milk. A similar disorder to the lethal milk mouse occurs in humans.
Conclusion: The presence of several minor phenotypic differences between the zinc deficiency in humans and mice suggests that the human condition is caused by defects in genes that are yet to be identified. Taking into account the fact that there are no definitive tests for zinc deficiency detection and that this disorder can left undiagnosed, it is likely that mutations in other genes may underlie additional inherited disorders of zinc deficiency.

Kewords: Zinc deficiency, Inherited disorders

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2026-11-22]