

عنوان مقاله:

بررسی جهش های اگزون 4 ژن فنیل آلانین هیدروکسیلاز در بیماران مبتلا به فنیل کتونوری در استان گیلان با استفاده از PCR-Sequencing

محل انتشار:

دوماهنامه فیض، دوره 22، شماره 6 (سال: 1397)

تعداد صفحات اصل مقاله: 7

نویسندگان:

ندا پوروطن - *Department of Cellular and Molecular Biology, Faculty of Biological Sciences, Tonekabon Branch, Islamic Azad University, Tonekabon, I. R. Iran*

زینب خزائی کوهپر - *Department of Cellular and Molecular Biology, Faculty of Biological Sciences, Tonekabon Branch, Islamic Azad University, Tonekabon, I. R. Iran*

خلاصه مقاله:

سابقه و هدف: فنیل کتونوری (PKU) یک اختلال متابولیک اتوزومال مغلوب و هتروژن است که به طور عمده ناشی از موتاسیون هایی در ژن فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) کبدی می باشد. الگوی توزیع موتاسیون ها در ژن PAH خاص هر جمعیت است. تاکنون هیچ گزارشی از تحلیل مولکولی فنیل کتونوری در این جمعیت یافت نشده است. هدف از این مطالعه شناسایی موتاسیون های ژن PAH در اگزون 4، در بیماران PKU در استان گیلان و مقایسه آن با مطالعات صورت گرفته در سایر بخش های ایران بود. مواد و روش ها: در این مطالعه توصیفی-مقطعی طی یک دوره یک ساله، تعداد 25 بیمار PKU و غیرخویشاوند (1 تا 21 سال) از نواحی مختلف استان گیلان شناسایی شدند. پس از اخذ نمونه خون از افراد و جداسازی DNA، قطعات DNA شامل اگزون 4 ژن PAH و نواحی اینترونی اطراف آن توسط واکنش زنجیره ای پلیمرز تکثیر یافته و تعیین توالی شد. نتایج: در این مطالعه جهش 10 IVS4+5G>T (درصد شناسایی شد. این جهش در دو بیمار PKU به صورت هموزیگوت و در یک بیمار به صورت هتروزیگوت مشاهده شد. این بیماران به ترتیب فنوتیپ های mPKU و cPKU داشته و والدین آنها خویشاوندان درجه سوم بودند. به علاوه پلی مورفیسم های 28 IVS4+47C>T (درصد) و 8 IVS3-22C>T (درصد) نیز مشخص گردید. نتیجه گیری: بررسی موتاسیون ها ابزار مفیدی برای تشخیص مولکولی بیماری PKU و تعیین ناقلین در این جمعیت است. به علاوه، برای دستیابی به طیف کامل موتاسیون های این ژن در بیماران PKU استان گیلان نیاز به بررسی 12 اگزون دیگر می باشد.

کلمات کلیدی:

PCR-Sequencing، PKU، PAH، mutation، exon4، Gilan Province، فنیل آلانین هیدروکسیلاز، فنیل کتونوری، اگزون 4، PCR-Sequencing

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1182502>

