

عنوان مقاله:

شناسایی جهش در انتهای 3' اگزون 15 ژن APC در افراد مبتلا به پولیپوز آدنوماتوز فامیلی

محل انتشار:

دوماهنامه فیض، دوره 23، شماره 6 (سال: 1398)

تعداد صفحات اصل مقاله: 7

نویسندگان:

هادی حبیب الهی - *Department of Biology, Faculty of Sciences, Rasht Branch, Islamic Azad University, Rasht, I.R. Iran*

نجمه رنجی - *Department of Biology, Faculty of Sciences, Rasht Branch, Islamic Azad University, Rasht, I.R. Iran*

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

هانیه سادات کمالی فر - *Department of Biology, Faculty of Sciences, Rasht Branch, Islamic Azad University, Rasht, I.R. Iran*

خلاصه مقاله:

سابقه و هدف: پولیپوز آدنوماتوز فامیلی (FAP) یک سندرم ارثی مستعدکننده به سرطان است که با ظهور پولیپ‌های آدنوماتوزی در کولون و رکتوم در سن پایین شناسایی می‌شود. جهش‌های ژرمینال در ژن APC ایجادکننده FAP هستند. هدف از این مطالعه، بررسی جهش‌های بخش انتهای 3'('39') chr(39) اگزون 15 ژن APC در مبتلایان به FAP در استان‌های گیلان، ایلام و لرستان در سال 1397 بود. مواد و روش‌ها: در این مطالعه توصیفی مقطعی، 18 فرد مبتلا به FAP شناسایی و از آن‌ها خون‌گیری انجام شد. بعد از استخراج DNA، یک بخش از انتهای 3'('39') chr(39) اگزون 15 ژن APC به روش PCR تکثیر شد و تحت تعیین توالی مستقیم قرار گرفت. نتایج: در این مطالعه یک جهش بی‌معنی (p.E1536X، c.4606G>T) در یک فرد مبتلا به FAP کلاسیک و یک جهش بدمعنی (p.V1822D، c.5465T>A) در یک فرد مبتلا به AFAP به صورت هموزیگوت و چهار فرد مبتلا به FAP کلاسیک به صورت هتروزیگوت مشاهده شد. همچنین چهار جهش خاموش p.S1756S، p.G1678G، p.T1493T و p.P1960P در این بیماران شناسایی شد. نتیجه‌گیری: به نظر می‌رسد جهش E1536X در یک بیمار با پولیپوز شدید علت اصلی بیماری باشد. همچنین جهش V1822D به صورت هموزیگوت می‌تواند باعث AFAP شود؛ اما برای بروز FAP کلاسیک به جهش دوم مخرب‌تری به همراه این جهش نیاز می‌باشد.

کلمات کلیدی:

سرطان کلورکتال، پولیپوز آدنوماتوز فامیلی، جهش ژرمینال، جهش بدمعنی، APC gene، Colorectal cancer، Familial adenomatous polyposis، Germinal mutation، Missense mutation، APC، ژن APC

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1182581>

