

عنوان مقاله:

تشخیص زودرس آنیوپلوئیدی کروموزومی در مرده زایی و جنین های سقط شده ارجاع داده شده به آزمایشگاه های ژنتیک پزشکی قانونی توسط آنالیز توالی های STR

محل انتشار:

مجله تحقیقات ژنتیک پزشکی، دوره 1، شماره 1 (سال: 1399)

تعداد صفحات اصل مقاله: 17

نویسندگان:

فرزاد سیدفروتی - مرکز تحقیقات پزشکی قانونی، سازمان پزشکی قانونی کشور، تهران، ایران - مرکز تحقیقات ژنتیک پزشکی ژنوم، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

امیرسامان شمس - گروه ژنتیک مولکولی، دانشکده علوم پایه، دانشگاه دولتی شهرکرد، شهرکرد، ایران - گروه سلول های بنیادی و پزشکی بازساختی، پژوهشکده زیست فناوری پزشکی، پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و زیست فناوری، تهران، ایران

علیرضا صبوری - مرکز تحقیقات پزشکی قانونی، سازمان پزشکی قانونی کشور، تهران، ایران

آزاده حسن پور - مرکز تحقیقات پزشکی قانونی، سازمان پزشکی قانونی کشور، تهران، ایران - گروه زیست شناسی، مرکز تحقیقات زیست فناوری پزشکی، واحد اشکذر، دانشگاه آزاد اسلامی، یزد، ایران

خلاصه مقاله:

آنیوپلوئیدی های کروموزومی شایع شامل تریزومی ۲۱ (سندرم داون)، تریزومی ۱۸ (سندرم ادوارد)، تریزومی ۱۳ (سندرم پاتو)، مونوزومی XO (سندرم ترنر) و XXY (سندرم کلاین فلتر) می باشند. از طرف دیگر سقط های خودبخودی در سه ماهه اول بارداری شایع بوده و در ۵۰٪ موارد اساس آنها اختلالات کروموزومی بوده و در ۵ - ۲۰٪ موارد تکرار خواهند شد. در حال حاضر روش های تشخیصی آنیوپلوئیدی ها در دوران جنینی و یا بعد از تولد بر پایه کاریوتایپ سنتی استوار بوده که حداقل زمانی حدود ۱۵ روز به طول می انجامد. از فواید استفاده از STR ها در مطالعات مولکولی و در جستجوی اختلالات کروموزومی، قابلیت تکثیر پذیری این توالیها می باشد. برای مثال قابلیت تکثیر پذیری همزمان تعدادی، حساسیت و اختصاصیت و قابلیت آنالیز حجم بالایی از اطلاعات با حداقل هزینه و زمان از محاسن استفاده از STR می باشند. در این طرح قابلیت استفاده از توالی های کوتاه تکرار شونده در غربالگری آنیوپلوئیدی های کروموزومی شایع، براساس نتایج آزمایشات مبتلایان به سندرم داون اعتبار سنجی گردید. پس از اخذ رضایت نامه از ولی قانونی ۲۵ نفر از مراجعین به پزشکی قانونی مبتلا به سندرم داون، نمونه خون مبتلایان بر روی کاغذ FTA ذخیره شد، سپس از نمونه های خون استخراج DNA گردید و پس از PCR با کیت Amp F STR Identifier و الکتروفورز موئینه پروفایل STR حاصله بررسی گردید. وجود سه آلل مختلف STR در لوکوس D۲۱S۱۱ در ۲۱ مورد از مبتلایان مشاهده گردید. استفاده از این تکنیک در غربالگری سریع آنیوپلوئیدی های کروموزومی در بارداری و همچنین در جنین های سقط شده نیز قابل تعمیم خواهد بود.

کلمات کلیدی:

تشخیص آنیوپلوئیدی، سندرم داون، آنالیز سقط جنین، توالی های کوتاه تکرار شونده، واکنش زنجیره پلیمرز

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1273365>



