

عنوان مقاله:

فراوانی آللی و ژنوتیپی پلی مورفیسم rs2288258 در ناحیه ژنی HEXA در جمعیت اصفهان

محل انتشار:

مجله علمی پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی ایلام، دوره 25، شماره 1 (سال: 1396)

تعداد صفحات اصل مقاله: 9

نویسندگان:

نسرین وهاب - دانشگاه اصفهان

علی جزایری - دانشگاه اصفهان

صادق ولیان بروجنی - isfahan university

خلاصه مقاله:

مقدمه: تائید ساکس یک بیماری ژنتیکی با توارث اتوزومی مغلوب است که سیستم عصبی مرکزی را درگیر می کند. ایلماری به طور عمده ناشی از جهش در ژن HEXA واقع در کروموزوم ۱۵ می باشد. تعیین توانی به منظور شناسایی جهش ها و تنوعات ژنی موجود در ژن HEXA استفاده میشود که بسیار پرهزینه و وقت گیر است. متناوباً، آنالیز پیوستگی مارکرهای چند شکلی مانند چندشکلی های تک نوکلئوتیدی (SNP) می تواند راه مناسبی برای تعیین افراد ناقل و همچنین تشخیص پیش از تولد در خانواده های دارای فرزند مبتلا ارائه نماید. مواد و روش ها: در پایگاه های داده موجود تعداد زیادی از مارکرهای SNP برای ناحیه ژنی HEXA معرفی شده اند. در مطالعه حاضر وضعیت ژنوتیپی و اطلاع دهندگی مارکر rs2288258 واقع در ناحیه ژنی HEXA با استفاده از روش Tetra-primer ARMS PCR و با طراحی پرایمر های جدید در جمعیت اصفهان بررسی شد. از نرم افزار Power Marker برای تخمین فراوانی آللی، فراوانی ژنوتیپی، تعادل هاردی واینبرگ و محتوی اطلاع رسانی چند شکلی (Polymorphism Information Content) استفاده شد. یافته های پژوهش: نتایج حاصل بیانگر فراوانی آللی جزئی (۱۲/۹٪) و MAF مقدار ۱۵۲۰/۰ = PIC برای مارکر rs2288258 در جمعیت اصفهان بود. هم چنین بررسی تعادل هاردی- واینبرگ نشان داد که جمعیت مورد نظر برای مارکر مربوطه در تعادل می باشد. بحث و نتیجه گیری: نتایج حاصل بیانگر فراوانی آللی جزئی (۱۲/۹٪) و مقدار ۱۵۲۰/۰ = PIC برای مارکر rs2288258 در جمعیت اصفهان بود. هم چنین بررسی تعادل هاردی- واینبرگ نشان داد که جمعیت مورد نظر برای مارکر مربوطه در تعادل می باشد. در مجموع مطالعه براساس نتایج این مطالعه، مارکر ژنتیکی rs2288258 می تواند به عنوان یک مارکر تک نوکلئوتیدی در مطالعات پیوستگی برای شناسایی ناقلین و تشخیص پیش از تولد جهش های ژن HEXA در جمعیت اصفهان معرفی شود.

کلمات کلیدی:

Keywords: HEXA, Linkage analysis, Single nucleotide polymorphism, Isfahan population, HEXA, واژگان کلیدی: HEXA.

آنالیز پیوستگی، چند شکلی تک نوکلئوتیدی، جمعیت اصفهان

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1322427>

