

عنوان مقاله:

تعیین جهش های هموگلوبین D به روش مولکولی در مازندران

محل انتشار:

مجله دانشگاه علوم پزشکی گرگان، دوره 15، شماره 2 (سال: 1392)

تعداد صفحات اصل مقاله: 5

نویسندگان:

محمدرضا مهدوی امیری - Assistant Professor, Department of Laboratory Medicine, Thalassemia Research Center, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran

پیام روشن - MSc in Immunology

نسیم یوسفیان - BSc in Laboratory Medicine

محمدطاهر حجتی - MSc in Hematology

محمدباقر هاشمی سوتنه - Associate Professor, Molecular and Cell Biology Research Center, Faculty of Medicine, Mazandaran University of Medical Sciences, Sari, Iran

خلاصه مقاله:

زمینه و هدف: هموگلوبینوپاتی ها از بیماری های ارثی شایع در سراسر دنیا است که به واسطه جهش در ژن سازنده زنجیره های هموگلوبین به وجود می آیند. تاکنون بیشتر از ۱۰۰۰ نوع نقص در ژن گلوبین شناخته شده است و هموگلوبین D یکی از انواع هموگلوبینوپاتی است که در آن جهش در موقعیت ۱۲۱ بر روی زنجیره بتا رخ می دهد. این اختلال هموگلوبینی در غرب هندوستان، پاکستان و ایران شایع است. این مطالعه به منظور تعیین جهش های هموگلوبین D به روش مولکولی در استان مازندران انجام شد روش بررسی: این مطالعه توصیفی آزمایشگاهی روی ۵۱ بیمار دارای باند هموگلوبین D مراجعه کننده به مرکز تحقیقات تالاسمی دانشگاه علوم پزشکی مازندران و مرکز آزمایشگاهی تشخیص پزشکی فجر ساری طی سال های ۹۰-۱۳۸۹ انجام شد. در ابتدا دارا بودن باند در ناحیه S در بیماران توسط الکتروفورز به روش قلبایی و سپس دارا بودن باند هموگلوبین D تایید شد. سپس با آزمایشات مولکولی نوع هموگلوبین D به روش PCR-RFLP تعیین گردید. یافته ها: جهش $\beta^{121}(GH4)Glu>Gln$ هموگلوبین D پنجاب در همه ۵۱ بیمار مورد مطالعه مشاهده گردید. همچنین ژن معیوب دو نفر از نوع هموزیگوت بود. نتیجه گیری: این مطالعه نشان داد که همه بیماران با هموگلوبین D دارای هموگلوبین D پنجاب بودند.

کلمات کلیدی:

Hemoglobin D Punjab, PCR-RFLP, Hemoglobinopathy, Genetic mutation, هموگلوبین D پنجاب, PCR-RFLP, هموگلوبینوپاتی, جهش ژنی

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1724095>

