

عنوان مقاله:

ارزیابی آنالیز MLPA نسبت به روش multiplex PCR در تشخیص باز آرایه‌های ژن دیستروفین در زیرمجموعه ای از جمعیت ایرانی

محل انتشار:

اولین کنگره بین المللی و سیزدهمین کنگره ژنتیک ایران (سال: 1393)

تعداد صفحات اصل مقاله: 5

نویسندگان:

مریم صدقی - آزمایشگاه ژنتیک پزشکی، مرکز آموزشی درمانی الزهرا، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

مجید حسین زاده - آزمایشگاه ژنتیک پزشکی، مرکز آموزشی درمانی الزهرا، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

منصور صالحی - آزمایشگاه ژنتیک پزشکی، مرکز آموزشی درمانی الزهرا، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران بخش ژنتیک و زیست شناسی مولکولی، دانشکده پزشکی

زکيه نادعلی - آزمایشگاه ژنتیک پزشکی، مرکز آموزشی درمانی الزهرا، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

خلاصه مقاله:

مقدمه: ژن دیستروفی عضلانی دوشن DMD روی بازوی کوتاه کروموزوم X (Xp21) واقع شده است. این ژن 2/4 مگاباز از DNA ژنومیک انسان را در بر میگیرد و از 79 اگزون تشکیل شده است. موتاسیونهای ژن دیستروفین باعث ایجاد آتروفی عضلانی دوشن و بکر میگردند. در این مطالعه عملکرد تکنیکهای multiplex PCR و MLPA در یک جمعیت ایرانی مورد بررسی قرار گرفت مواد و روشها: روش multiplex PCR و آنالیز MLPA در 74 بیمار مبتلا به DMD انجام شد. نتایج: multiplex PCR در 51 درصد از بیماران DMD جهشهای حذفی را شناسایی کرد آنالیز MLPA میتواند همه ی حذفهایی که توسط multiplex PCR شناخته شده اند را تشخیص دهد بعلاوه MLPA قادر به شناسایی یک حذف و مضاعف شدگی بیشتر در بیماران فاقد موتاسیون قابل تشخیص با multiplex PCR بود همچنین MLPA بدرستی ساید دقیق حذف را نشان داد اگرچه آنالیز MLPA برای تشخیص حذف ها و مضاعف شدگیها در ژن دیستروفین حساسیت بیشتری دارد multiplex PCR میتواند برای آنالیز اولیه در پسرهای مبتلا به DMD در جمعیت ایرانی همانطوریکه این روش قادر به شناسایی 95 % بازآرایهها در بیماران مبتلا به DMD میباشد، مورد استفاده قرار گیرد

کلمات کلیدی:

حذف شدگی، آتروفی عضلانی دوشن، مضاعف شدگی، MLPA، multiplex PCR

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/328400>

