

عنوان مقاله:

شناسایی جهش در بیماران ایرانی دارای نقص در ژن ان استیل گلاکتوز آمین 6 سولفات سولفاتاز در بیماری موکوپلی ساکاریدوز IVA

محل انتشار:

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

تعداد صفحات اصل مقاله: 2

نویسندگان:

لیلا ماهوتی پور - تهران، دپارتمان ژنتیک مولکولی، بیمارستان صارم

مهرداد نوروزی نیا - تهران، دپارتمان ژنتیک مولکولی، بیمارستان صارم

حمیدرضا وزیری - رشت، دانشگاه گیلان، دانشکده علوم پایه، گروه زیست شناسی

غلامرضا بهرامی منجمی - تهران، دپارتمان ژنتیک مولکولی، بیمارستان صارم

خلاصه مقاله:

موکوپلی ساکاریدوز IVA یا سندرم مورکیو، که به شکل یک صفت اتوزومال مغلوب به ارث می رسد، یک اختلال ذخیره لیزوزومی ناشی از نقص در فعالیت آنزیم ان استیل گلاکتوز آمین 6 سولفات سولفاتاز GALNS می باشد. این نقص منجر به تجمع داخل لیزوزومی کراتان سولفات و کندرواتین 6 سولفات C6S و ترشح این مواد تجزیه ناپذیر در ادرار می گردد. طول این محدوده ی ژنی 35 کیلوباز بوده که دارای 14 اگزون و 13 اینترون است و هیپریداسیون درجا نشان داده که ژن در منطقه ی 16q24 قرار دارد. بیماران مبتلا به MPS IVA طیف وسیعی از علایم بالینی را نشان می دهند. فنوتیپ این بیماران از فرم کلاسیک با بد شکلی شدید استخوان، کم شنوایی، درگیری دریچه قلب، کدورت قرنیه و طول عمر 20 تا 30 سال تا فرم متوسط با نشانه های خفیف تر متغیر می باشد. بیماران با فرم خفیف بیماری می توانند کیفیت زندگی نزدیک به نرمال با درگیری کم استخوان و اندام های احشایی داشته باشند. هدف این مطالعه شناسایی جهش در بیماران جمع آوری شده از مناطق مختلف ایران است. نمونه های DNA ی بیماران MPS IVA از خون محیطی در بیمارستان صارم طبق پروتوکل استاندارد جمع آوری شد نقص در ژن GALNS به وسیله ی سنجش آنزیمی تشخیص داده شده است DNA ی ژنومی هر بیمار به وسیله ی PCR از 1 تا 14 مورد تکثیر قرار گرفت. قطعات DNA ی حاصل از PCR با استفاده از دستگاه ABI تعیین توالی گردید. نتایج این آزمایش در دست بررسی است و در صورتی که تغییر مشخص شده قبلا به عنوان تغییر بیماری را گزارش شده باشد می توان آن را بیماری را تلقی کرد در غیر این صورت بررسی های بیو انفورماتیک و بررسی سکانس در نمونه های سالم باید انجام شود

کلمات کلیدی:

موکوپلی ساکاریدوز، ان استیل گلاکتوز آمین 6 سولفات سولفاتاز، سندرم مورکیو

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/328415>

