

عنوان مقاله:

شناسایی جهش جدید در ژن MTOR در بیماران مبتلا به توبروز اسکروزیس

محل انتشار:

سومین کنگره ملی زیست شناسی و علوم طبیعی ایران (سال: 1395)

تعداد صفحات اصل مقاله: 5

نویسندگان:

حمید گله داری - استاد تمام ژنتیک مولکولی، دانشکده علوم، دانشگاه شهید چمران اهواز، اهواز، ایران

زهرا کریمی - دانشجو کارشناسی ارشد ژنتیک، دانشکده علوم، دانشگاه پیام نور تهران ری، تهران، ایران

غلامرضا شریعتی - استادیار ژنتیک انسانی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز، اهواز، ایران

رضا حاجی حسینی - استاد تمام بیوشیمی، دانشکده علوم، دانشگاه پیام نور تهران شرق، تهران، ایران

خلاصه مقاله:

بیماری توبروز اسکروزیس پیچیده (TSC) یک بیماری اتوزومی غالب می باشد. ژن مورد هدف رایامایسین در پستانداران (MTOR) بیان کننده ی پروتئینی می باشد که نقش اصلی را در رشد و تکثیر سلول و اتفاژی ایفا می کند. در این مطالعه با استفاده از روش نسل جدید توالی یابی ژنومی (NGS) جهش جدیدی در ژن MTOR، c.5431C>T در دو بیمار مبتلا به توبروز اسکروزیس پیچیده یافت شد. بررسی ساختار کریستالوگرافی این پروتئین نشان می دهد که این جهش در دومین FAT در پروتئین mTOR قرار گرفته و از آنجایی که این دومین در اتصال به مهار کننده ی MTOR به نام دپتور میانکش برقرار می کند، ممکن است این جهش بر اتصال با این محدود کننده تاثیر بگذارد. این جهش بد معنی که در آن آرژنین به سیستئین تبدیل می شود احتمالاً بر پایداری این دومین و ساختار کلی MTOR تاثیر بگذارد.

کلمات کلیدی:

توبروز اسکروزیس، ژن MTOR، نسل جدید توالی یابی (NGS)، جهش

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/566716>

