

## عنوان مقاله:

مروری بر جهش های شایع ژن PAH در ایران

## محل انتشار:

پنجمین کنگره ملی زیست شناسی و علوم طبیعی ایران (سال: 1396)

تعداد صفحات اصل مقاله: 8

## نویسندگان:

نسترن مددی - کارشناس ارشد علوم سلولی و مولکولی، گروه زیست شناسی سلولی و مولکولی، دانشکده علوم زیستی، واحد تنکابن، دانشگاه آزاد اسلامی، تنکابن، ایران

زینب خزایی کوهپیر - استادیار، گروه زیست شناسی سلولی و مولکولی، دانشکده علوم زیستی، واحد تنکابن، دانشگاه آزاد اسلامی، تنکابن، ایران

نجمه رنجی - استادیار، گروه زیست شناسی، دانشکده علوم پایه، واحد رشت، دانشگاه آزاد اسلامی رشت، ایران

## خلاصه مقاله:

نقص فنیل آلانین هیدروکسیلاز شایع ترین اختلال در متابولیسم اسید آمینه است که به دلیل وقوع جهش های مختلف در ژن PAH ایجاد می شود. تاکنون بیش از 600 جهش مختلف در ژن PAH شناسایی و در پایگاه داده PAH و HGMD ثبت شده است. از موارد کاربرد و اهمیت شناسایی جهش ها در بیماران PKU می توان به ارزیابی فنوتیپ های متابولیکی، تشخیص ناقلین، مشاوره های پیش از ازدواج و بارداری برای خواهر و برادران بیمار مبتلا به PKU و هم چنین تشخیص قبل از تولد اشاره نمود. در این پژوهش بر اساس مطالعات گذشته، ژن PAH و جهش های رایج آن در جمعیت ایران مورد بررسی قرار گرفت

## کلمات کلیدی:

ژن فنیل آلانین هیدروکسیلاز، جهش، ایران، PKU

## لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/689005>

