

عنوان مقاله:

بررسی موتاسیون های نادر بتاتالاسمی با استفاده از روش های MLPA و Sequencing و تعیین رابطه ی بین فنوتیپ ناقلین جهش های نادر و ژنوتیپ آنها

محل انتشار:

کنگره بین المللی علوم مهندسی و توسعه شهری پایدار (سال: 1397)

تعداد صفحات اصل مقاله: 10

نویسنده:

سمیرا انصاری - کارشناس ارشد زیست شناسی - ژنتیک، ایران، دانشگاه آزاد اسلامی واحد اهر

خلاصه مقاله:

سابقه و هدف: تالاسمی، یکی از شایع ترین بیماری های تک ژنی در سراسر جهان بوده و گروه هتروژنی از کم خونیهاست که منجر به نقص کمی در ساخت هموگلوبین می شود، با توجه به شیوع بالای تالاسمی در ایران و جهان و با توجه به اینکه تولد یک فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور سبب انواع مسایل و مشکلات جسمی و روحی برای فرد مبتلا و خانواده او می شود و همچنین هزینههای درمانی سنگینی را بر کل جامعه وارد می سازد از این رو هدف از این تحقیق بررسی موتاسیون های نادر بتاتالاسمی با استفاده از روشهای MLPA و Sequencing و تعیین رابطه ی بین فنوتیپ ناقلین جهش های نادر و ژنوتیپ آنها در ناحیه شمال غرب ایران است. مواد و روش ها: در این مطالعه 105 DNA فرد مینور (هتروزیگوت) و ماژور (هوموزیگوت) که فاقد جهشهای شایع بتا گلوبین بودند انتخاب گردید. DNA به روش salting out از خون کامل استخراج گردید. برای شناسایی و بررسی جهشهای ناشناخته از روشهای MLPA و Sequencing استفاده شد. نتایج: با استفاده از روش های MLPA و Sequencing 27 نوع جهش مختلف یافت گردید. از 105 نمونه، در 103 مورد جهش شناسایی گردید و در 2 مورد جهش ناشناخته باقی ماند. یعنی در 3/98% موارد جهش یافت شده و در 1/7% موارد جهشها ناشناخته باقی ماندند. اندکس MCH بین جهش های اگزونی، اینترونی اختلاف معنی دار با جهش های کلاهیک (CAP) و پروموتوری دارد. در نتیجه می توان از MCH در برخی موارد برای پیشگویی محل وقوع جهش استفاده کرد. بحث و نتیجه گیری: بررسی و شناسایی موتاسیون های نادر در فرایند های غربالگری جمعیتی، و تشخیص قبل از تولد تالاسمی ها از اهمیت زیادی برخوردار است. لحاظ کردن موتاسیونهای نادر در سیستم غربالگری فاقد ارزش است چون تعداد این موتاسیون ها خیلی کم است. نتایج نشان می دهد که جمعیت ایرانی بسیار نا همگن می باشد و در نتیجه شناسایی طیف جهشهای هر منطقه در تسریع و تسهیل روند تشخیص پیش از تولد بسیار حایز اهمیت است. و همچنین بین فنوتیپ و ژنوتیپ آنها رابطه ای وجود دارد.

کلمات کلیدی:

تالاسمی، Sequencing، MLPA، فنوتیپ، ژنوتیپ

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/810397>

