

عنوان مقاله:

بررسی ژنوم افراد مبتلا به بیماری عروق کرونر زودرس خانوادگی: گزارش مورد

محل انتشار:

مجله دانشگاه علوم پزشکی قم، دوره 13، شماره 4 (سال: 1398)

تعداد صفحات اصل مقاله: 7

نویسندگان:

محمد جواد قربانی - *Department of Genetics, School of Basic Sciences, Fars Science & Research Branch, Islamic Azad University*

نعمت الله رزمی - *Department of Biochemistry, School of Basic Sciences, Shiraz Branch, Islamic Azad University*

سید محمد باقر تابعی - *Department of Medical Genetics, School of Basic Sciences, Shiraz University of Medical Sciences*

محمد جواد زیبایی نژاد - *Department of Cardiology, School of Medicine, Shiraz University of Medical Sciences*

حمیدرضا گودرزی - *Department of Genetics, School of Basic Sciences, Marvdasht Branch, Islamic Azad University*

خلاصه مقاله:

زمینه و هدف: بیماری های عروق کرونر، شایع ترین علت مرگ و میر در ایران و جهان محسوب می شوند. انفارکتوس میوکارد، یک بیماری مولتی فاکتوریال پیچیده و شدیدترین حالت بیماری عروق کرونر است. همچنین انفارکتوس میوکارد زودرس در خویشاوندان درجه یک می تواند به عنوان یک فاکتور خطر مستقل برای بیماری عروق کرونر مطرح باشد. در این مطالعه به تشخیص علت ژنتیکی بیماری عروق کرونر زودرس خانوادگی پرداخته شد. معرفی مورد: بیمار، خانم ۴۹ ساله ای است که در سن ۴۵ سالگی یک انفارکتوس میوکارد حاد داشت. ارزیابی سابقه خانوادگی نشان داد پدر، برادر بزرگتر، عمه ها و پسر عمه بیمار، مبتلا به انفارکتوس میوکارد بوده و هیچ ویژگی بالینی برای هیپرکلسترولمی خانوادگی، دیابت و چاقی نداشته اند، همچنین آن ها الکل و دخانیات مصرف نمی کردند. جهش شناسایی گردید. جهش با واکنش زنجیره ای پلیمرز و توالی یابی Sanger مورد تایید قرار گرفت. این جهش با حالت هتروزایگوس در همه افراد مبتلا یافت شد و در سایرین پیدا نشد. این نتایج نشان می دهد ژن ABCA1 می تواند یک علت احتمالی بیماری عروق کرونر زودرس خانوادگی باشد.

کلمات کلیدی:

Coronary artery disease, Whole Exome Sequencings, ATP Binding Cassette Transporter 1

بیماری عروق کرونر، توالی یابی اگزومی، آ ت پ انتقال دهنده کاست باند شونده

۱.

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1534809>



