

عنوان مقاله:

وقتی تست ژنتیک ناشنوایی بر اساس نسل جدید تعیین توالی دچار اشتباه می شود

محل انتشار:

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

تعداد صفحات اصل مقاله: 2

نویسندگان:

الهام داوودی دهاقانی - گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران

محمد صادق فلاح - بخش پزشکی مولکولی، مرکز تحقیقات بیوتکنولوژی، انستیتو پاستور ایران، تهران، ایران

حمیده باقریان - مرکز تحقیقات ژنتیک انسانی کوثر، تهران، ایران

سیروس زینلی - مرکز تحقیقات ژنتیک انسانی کوثر، تهران، ایران

خلاصه مقاله:

ناشنوایی شایع ترین نقص حسی با تنوع بالای فنوتیپی و ژنوتیپی می باشد. در سالهای اخیر تست های تشخیصی مختلفی بر اساس غنی سازی انتخابی و تعیین توالی ژنهای مرتبط با ناشنوایی به کمک نسل جدید تعیین توالی طراحی شده اند. هدف ما گزارش نتایج تعیین جهش به کمک تست تشخیصی OtoSCOPE در یک فرد ناشنوی ایرانی و بررسی های بعدی توسط تعیین توالی مستقیم والدینش میباشد. 90 ژن مرتبط با ناشنوایی به کمک تست OtoSCOPE در یک فرد GJB2 منفی از نظر جهش بررسی گردید. تعیین توالی به روش سنگر جهت تایید نتایج حاصل از نسل جدید تعیین توالی بکار گرفته شد. نتایج OtoSCOPE نشان دهنده وجود ناشنوایی به فرم اتوزومی مغلوب در فرد مبتلا با شناسایی دو جهش (c.7552G>A (p.Val2518Met و c.902G>A (p.Arg301Gln) در ژن CDH23 بود. تعیین توالی مستقیم اگزونهای 9 و 50 این ژن که جهشها در آنها شناسایی شده بودند در فرد مبتلا و والدینش جهت تایید نتایج انجام شد. مشاهده این دو جهش در فرد مبتلا و مادر سالمش و فقدان این جهش در پدر نشان داد که این جهشها به حالت سیس نسبت بهم قرار دارند. بنابراین ارتباط بین ناشنوایی و این دو جهش در فرد مورد بررسی رد شد. هیچ جهش بیماری زای دیگری در ژنهای مورد بررسی یافت نشد. این مطالعه می تواند اهمیت تایید نتایج بدست آمده از نسل جدید تعیین توالی را با تعیین توالی مستقیم منطقه ای که در آن جهش یافت شده در افراد مورد بررسی و دیگر اعضای خانواده بخصوص والدینشان نشان بدهد

کلمات کلیدی:

ناشنوایی، نسل جدید تعیین توالی، تست تشخیصی ژنتیکی ناشنوایی، OtoSCOPE، جهش

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/327693>

