

عنوان مقاله:

بررسی مولکولی جهش های میتوکندریایی A1555G، A3243G و A7445G در ناشنویان غیرسندرومی استان فارس

محل انتشار:

دوماهنامه فیض، دوره 14، شماره 4 (سال: 1389)

تعداد صفحات اصل مقاله: 6

نویسندگان:

ثریا حیدری - دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک، دانشکده علوم، دانشگاه شهرکرد

مصطفی منتظرظهوری - دانشجوی دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی، دانشکده پزشکی، دانشگاه تربیت مدرس تهران

عفت فرخی - کارشناس ارشد بیوشیمی، مرکز تحقیقات سلولی و مولکولی، دانشگاه علوم پزشکی شهرکرد

ابوالفتح شیرمردی - پزشک عمومی، سازمان بهزیستی استان چهارمحال و بختیاری

خلاصه مقاله:

سابقه و هدف: ناشنوایی یک بیماری حسی-عصبی است که در هر 500 تولد زنده یک مورد آن اتفاق می افتد. این بیماری با علت های ژنتیکی، محیطی یا هر دو رخ می دهد. بیش از 60 درصد موارد غیر ارثی هستند و 80 درصد از موارد ارثی به صورت غیر سندرومی و دارای وراثت آتوزومی مغلوب می باشند. در این مطالعه فراوانی جهش های میتوکندریایی A1555G، A3243G و A7445G در بیماران استان فارس مورد بررسی قرار گرفت. مواد و روش ها: در این مطالعه 72 ناشنوی غیر سندرومی مورد بررسی قرار گرفتند. DNA بیماران با روش استاندارد فنل-کلروفرم استخراج شده و جهش های ژن میتوکندریایی با روش PCR - RFLP غربالگری شدند. در نهایت جهش های احتمالی به روش توالیابی مستقیم مورد تایید قرار گرفتند. نتایج: در این مطالعه، هیچکدام از جهش های A1555G، A3243G و A7445G یافت نشد. با این حال، از بین رفتن یک محل برش آنزیم محدودگر در ژن MTTL1 که جهش A3243G در آن بررسی می گردید، واریانت آللی G3316A را با فراوانی 1/4 درصد در این بیماران نشان داد. نتیجه گیری: نتایج این تحقیق نشان داد که جهش های میتوکندریایی A1555G، A3243G و A7445G در ایجاد ناشنوایی در نمونه های مطالعه شده نقشی ندارند.

کلمات کلیدی:

DNA میتوکندریایی، جهش، A7445G، A3243G، ناشنوایی غیرسندرومی، PCR-RFLP

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/947345>

