



پایان‌نامه‌ی کارشناسی ارشد: عاطفه حسن زاده، ۱۳۹۸

بررسی دلیل ژنتیک دو خانواده با عقب ماندگی ذهنی با استفاده از تکنیک whole exome sequencing

ناتوانی ذهنی (ID) و آتاکسی یک اختلال نابرابری عصبی مشترک و بسیار ناهمگن می باشد که شیوع آن در حدود 1 تا 3 درصد جمعیت عمومی است. ناتوانی ذهنی را می توان به دسته های خفیف، متوسط، شدید و عمیق نیز طبقه بندی نمود.

از لحاظ اخلاقی، ناتوانی ذهنی می تواند با عوامل خارجی مانند عفونت، سوء مصرف الکی مادر در دوران بارداری، مشکلات زایمان و سوء تغذیه شدید و عوامل ژنتیکی ایجاد شود. با معرفی تکنولوژی نسل بعد (NGS) ژن های جدید و موتاسیون های بیماری زا در حال تشخیص می باشند.

آتاکسی یک نشانه عصبی است که شامل حرکات غیر هماهنگ و عدم کنترل در طول حرکات داوطلبانه است. با این حال، همچنین می تواند به صحبت، حرکت چشم، بلعیدن تاثیر بگذارد. سندرم های ID با آتاکسی یک گروه بالینی و ناهمگن اختلالات عصبی هستند.

مواد و روش کار: در بیماری های ژنتیکی اگر ژن شناخته شده باشد از طریق کاریوتایپ بررسی می شود، حال اگر علت کروموزومی نباشد از طریق پنل ژنتیکی مورد بررسی قرار داده می شود. اگر ژن ناشناخته باشد مثل دو خانواده ای که فرزندانشان عقب ماندگی ذهنی دارند از تکنیک Whole exome sequencing نیز استفاده می نمائیم. در تکنیک wes کل ژن مورد بررسی قرار می گیرد و بعد از طریق نرم افزار الموت آنالیز می شود که کدام توالی جهش یافته می باشد.

بحث و نتیجه گیری: در این مطالعه نتایج نشان داد که از طریق تکنیک Wes جهش در ژن های SYNE1 و ALDH3A2 مشخص گردید، که جواب سکانس ها را در اختیار خانواده ها قرار می دهیم تا در زمان بارداری با پزشک خود مشورت نمایند و مشکلی برای فرزندان بعدی آنها ایجاد نشود.

کلیدواژه‌ها: ناتوانی ذهنی، NGS، Whole exome sequencing، آتاکسی، کاریوتایپ

شماره‌ی پایان‌نامه: ۱۲۷۳۰۵۱۳۹۷۲۰۰۱

تاریخ دفاع: ۱۳۹۸/۰۴/۲۶

رشته‌ی تحصیلی: زیست‌شناسی سلولی و مولکولی - ژنتیک

دانشکده: علوم پایه

استاد راهنما: دکتر علی‌اکبر جنت‌آبادی

استاد مشاور: ابوالفضل راد

M.A. Thesis:

Investigation in genetic cause of in mental retardation



index in two separated familis,using whole exome sequencing

Mental impairment (ID) and Ataxia are a common and highly heterogeneous neurological disorder, with an estimated 1 to 3 percent of the general population. Mental disability can also be classified into mild, moderate, severe and deep categories.

Morally, mental disability can be caused by external factors such as infection, maternal abuse during pregnancy, birth problems and severe malnutrition and genetic factors. With the introduction of next generation technology (NGS), new genes and pathogens are being diagnosed.

Ataxia is a neurological sign that involves non-coordinated movements and lack of control during voluntary movements. However, it can also affect speaking, eye movement, swallowing. ID autism syndromes are a clinical and heterogeneous group of neurological disorders.

Materials and Methods: In genetic diseases, if the gene is known, it is examined through the karyotype, but if the cause is not chromosomal, it is examined through the genetic panel. If the gene is unknown, such as two families whose children have mental retardation, we also use Wholeexome sequencing techniques. In the wes technique, the entire gene is examined and then analyzed through the Alamot software which mutant sequence.

Discussion and Conclusion: In this study, the results showed that mutations in the SYNNE1 and ALDH3A2 genes were determined by the Wes technique, which gave families the answer to the sequences to consult with their physician during pregnancy and a problem for Their next children will not be created.