



پایان‌نامه‌ی کارشناسی ارشد: پریسا پورقربان، ۱۳۹۹

## غربالگری تعداد تکرارهای CTG ژن DMPK از طریق PCR- PAGE

دیستروفی میوتونیک نوعی اختلال اتوزومی غالب است که به طور معمول از والدین شخص به ارث میرسد و شیوع آن یک در 8000 تولد تخمین زده می‌شود. در نوع 1 (DM1) (نقص ژنتیکی ناشی از تکثیر تکرارهای سه تایی CTG در انتهای 3 ترجمه نشونده ژن پروتئین کینازی DMPK بر روی کروموزوم 19q13.3 قرار دارد است). تعداد تکرارهای CTG در افراد سالم 5 تا 37 و در بیماران 38 تا 4000 تکرار یا بیشتر است. هدف از این مطالعه غربالگری تعداد تکرارهای CTG بر روی ژن DMPK در جمعیت ایرانی، از شهر رشت از طریق PCR-Sequencing می‌باشد. بدین منظور از 10 نمونه خون تام افرادی که جهتانجام تست‌های روتین به آزمایشگاه مراجعه کرده بودند استفاده شد. بعد از انجام استخراج DNA از تکنیک PCR استفاده کردیم و محصولات را بر روی ژل آگارز بارگزاری کردیم و جهت صحت انجام کار نمونه‌ها را برای تعیین توالی ارسال شد. نتایج کار ما نشان داد تمامی 10 نمونه بررسی شده برای تکرارهای CTG دارای تکرارهای عادی بودند و همه نمونه‌ها از این نظر طبیعی بودند اما نشان داد که روش PCR-Sequencing به خوبی قادر به تعیین تعداد تکرارهای توالی CTG ژن DMPK می‌باشد و از این روش می‌توان در آزمایشگاه‌ها و مراکز تحقیقاتی استفاده نمود. دیگر محققان از نتیجه این تحقیق می‌توانند برای بررسی بیشتر تحقیق در این زمینه استفاده کنند همچنین با توجه به نرمال بودن همه نمونه‌ها برای تکرار CTG می‌توان از تعداد نمونه‌های بیشتری استفاده نمود.

**کلیدواژه‌ها:** واژگان کلیدی: توالی یابی به همراه PCR، ژن DMPK، بیماری دیستروفی میوتونیک، DM1، غربالگری، تکرارهای سه تایی

شماره‌ی پایان‌نامه: ۱۲۷۳۰۵۵۳۹۷۲۰۰۱

تاریخ دفاع: ۱۳۹۹/۰۶/۲۵

رشته‌ی تحصیلی: زیست‌شناسی سلولی و مولکولی - ژنتیک

دانشکده: علوم پایه

استاد راهنما: دکتر علی‌اکبر جنت‌آبادی

استاد مشاور: دکتر علی ناظمی

### **M.A. Thesis:**

## **Sereaning of the CTG repeats DMPK Gene by PCR-PAGE**

Myotonic dystrophy is a predominant autosomal abnormality that is typically inherited from one's parents, with an incidence of one in 8,000 births. in type 1 (DM1), triplet



expansion of CTG in DMPK gene occurs. The transcriptome of the DMPK protein kinase gene is located on chromosome 19q13.3. The number of CTG repeats in healthy individuals ranges from 5 to 37. Patients with 1 DM have 38 to 4000 repeats or more and show very diverse clinical symptoms. The incidence of the disease also varies widely within one family or another. The aim of this study was to screen the number of DMPK gene CTG repeats by PCR-Sequencing. For this purpose, 10 whole blood samples of those who were referred to the laboratory for routine testing were used. Then, DNA extraction was performed by PCR technique. And we loaded the products on agarose gel and sent samples for sequencing to verify the work. The results of our work showed that all 10 samples examined for CTG repeats had normal repeats and all samples were normal in this respect, but showed that PCR-Sequencing method is well able to determine the number of CTG sequences of DMPK gene and from This method can be used in laboratories and research centers. And other researchers can use the results of this research to further research in this field. Also, due to the normality of all samples for repeat CTG, more samples can be used.