



پایان‌نامه‌ی کارشناسی ارشد: رامین عنبرانی، ۱۳۹۷

## بررسی ارتباط پلی مورفیسم ژن CYP24A1 با کمبود ویتامین D در افراد مستعد

ویتامین D یا کلسیفرول، یکی از ویتامین‌های لازم برای بدن است که از ویتامین‌های محلول در چربی به شمار میرود و به رشد و استحکام استخوانها از طریق افزایش جذب و کنترل تعادل کلسیم و فسفر و منیزیم کمک می‌کند. شیوع کمبود ویتامین D به خصوص در زنان و کودکان ایرانی بین 50 تا 80 درصد میباشد. در دوران بزرگسالی فقر این ویتامین در بدن انسان باعث بوجود آمدن بیماری ای به نام استئومالاسی یا پوکی استخوان می‌شود. ژن cyp24a1 مسئول و کد کننده‌ی آنزیم میتوکندریایی hydroxylase-24 است که نقش مهمی در کنترل ویتامین D فعال دارد. این ژن همچنین خانواده‌ی بزرگی از آنزیم‌های عضو cytochrome P450 را کد میکند. Single-nucleotide polymorphism به طور مخفف SNP که اسنپ خوانده می‌شود یک تغییر در دنباله‌ی DNA است که در یک نوکلئوتید (A, C, G, T) در ژنوم بین افراد یک گونه بیولوژیکی یا بین یک جفت کروموزوم در یک فرد فرق دارد. در این مقاله snp موجود در ژن CYP24A1 مورد بررسی قرار گرفت. روش آزمایش و شناسایی پلی مورفیسم در این آزمایش بوسیله تکنیک tetra arms pcr و برای تایید کار انجام شده از تکنیک sequencing صورت گرفت.

**کلیدواژه‌ها:** ویتامین D، کلسیفرول، پلی مورفیسم

شماره‌ی پایان‌نامه: ۱۲۷۳۰۵۶۰۹۵۲۰۱۴

تاریخ دفاع: ۱۳۹۷/۰۲/۲۶

رشته‌ی تحصیلی: زیست‌فناوری (بیوتکنولوژی)

دانشکده: علوم پایه

استاد راهنما: دکتر محسن نعیمی‌پور

استاد مشاور: ابوالفضل راد

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

## Association of CYP24A1 gene polymorphism and lack of vitamin D in talented people

Vitamin D or Cholecalciferol is a group of fat-soluble secosteroids responsible for increasing intestinal absorption of calcium, magnesium, and phosphate, Helps to grow and strengthen the bones. The prevalence of vitamin D deficiency, especially in Iranian women and children, is between 50% and 80%. In adulthood deficiency of this vitamin in the body causes a disease called osteomalacia or osteoporosis. The CYP24A1 gene provides instructions for making an enzyme called 24-hydroxylase. This enzyme helps control the amount of active vitamin D available in the body. Single-nucleotide polymorphism is a



synonym for SNP, which is called Snpip, a change in the DNA sequence that differs in a nucleotide (A, C, G, T) in a genome between individuals of a biological species or between a pair of chromosomes in a person. In this article, snp in the CYP24A1 gene was studied. The method of testing and identifying polymorphism in this experiment was performed using the tetra arms pcr technique and the sequencing technique was confirmed.