



پایان‌نامه‌ی کارشناسی ارشد: حمید رضا مس چی، ۱۳۹۷

## بررسی ارتباط پلی مورفیسم ژن CYP27B1 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 نیز کم‌کم 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 بیماری‌ای به نام استئومالاسی یا پوکی استخوان می‌شود. CYP27B1 یک ژن واقع در کروموزوم 12 است که آنزیم 25-Hydroxyvitamin D<sub>3</sub> 1-alpha-hydroxylase را کد میکند که در متابولیسم ویتامین دی در بدن نقش فعالی را ایفا میکند. Single-nucleotide polymorphism به طور مخفف SNP که اسنپ خوانده می‌شود یک تغییر در دنباله ی 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 CYP27B1 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، اسنپ، پلی مورفیسم

شماره‌ی پایان‌نامه: ۱۲۷۳۰۵۶۰۹۵۲۰۱۵

تاریخ دفاع: ۱۳۹۷/۰۲/۲۶

رشته‌ی تحصیلی: زیست‌فناوری (بیوتکنولوژی)

دانشکده: علوم پایه

استاد راهنما: دکتر محسن نعیمی پور

استاد مشاور: ابوالفضل راد

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

## Association of CPYB gen 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 CYP27B1 gene provides instructions for making an enzyme called 1-alpha-hydroxylase (1 $\alpha$ -hydroxylase). Single-nucleotide polymorphism is a synonym for SNP, which is called Snnip, 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 CYP27B1 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