

# SID



سرویس های ویژه



سرویس ترجمه تخصصی



کارگاه های آموزشی



بلاگ مرکز اطلاعات علمی



عضویت در خبرنامه



فیلم های آموزشی

## کارگاه های آموزشی مرکز اطلاعات علمی جهاد دانشگاهی



PROPOSAL

پروپوزال

مركز آموزش  
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی

کارگاه آنلاین  
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی



مركز آموزش  
روش تحقیق و مقاله نویسی علوم انسانی

کارگاه آنلاین  
روش تحقیق و مقاله نویسی علوم انسانی



ISI  
Scopus

مركز آموزش  
آشنایی با پایگاه های اطلاعات علمی بین المللی و ترکیه های جستجو

کارگاه آنلاین آشنایی با پایگاه های اطلاعات علمی بین المللی و ترکیه های جستجو



## کاربرد تکنیک sequencing generation next در تشخیص بیماری های متابولیک ارثی

رضوان نوروزی ۱\* ، حسین درویش ۲

۱- تهران ولنجک بلوار دانشجو خیابان کودکیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی گروه ژنتیک پزشکی، ۲- تهران ولنجک بلوار دانشجو خیابان کودکیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی گروه ژنتیک پزشکی

rezvan69noroozi@yahoo.com, darvish\_mg@yahoo.com

درحالی که به طور مرسوم تشخیص علل ژنتیکی اختلالات متابولیک ارثی با تعیین علائم بالینی و سپس آنالیز هدفمند ژن های شناخته شده مرتبط با آن اختلال با کمک تکنیک ngmappi linkage و تعیین توالی ژن های کاندید صورت میگیرد، اما وجود تعداد قابل توجهی از موارد که بدون تشخیص درست باقی مانده اند، بر ضرورت تغییر استراتژی تشخیصی و استفاده از روش های نوین که امکان شناسایی جهش ها و علل ژنتیکی ناشناخته را فراهم کنند تاکید دارد. از سال ۲۰۰۵ تکنولوژی های NGS به عنوان روش سریع، با کارایی بالا و قیمت مناسب، که می تواند به منظور تسهیل تشخیص علل ژنتیکی اختلالات ژنتیکی ارثی کاربرد داشته باشند، مطرح شدند. هدف کاربرد این تکنیک می تواند تشخیص جامع و سریع برای این اختلالات باشد چرا که هتروژنی بالا چه از نظر علل ایجاد کننده و چه از نظر هم پوشانی دربروز علائم بالینی، تشخیص صحیح نوع بیماری و در نتیجه ژن کاندید را با چالش رو به رو میکند. در نتیجه بیماری های متابولیک ارثی گزینه مناسبی جهت کاربرد این تکنیک هستند چرا که مطالعات اخیر مبتنی بر کاربرد تکنیک NGS در مورد تشخیص علت این دسته اختلالات نشان می دهد، این تکنیک امکان شناسایی واریانتهای و جهش های نادر و جدید ایجاد کننده اختلال به خصوص در مواردی که در نواحی غیر کدکننده ژن قرار گرفته باشند را در بیمارانی با اتیولوژی نامشخص، ویا تعیین علت اصلی بیماری را در مواردی که اختلال در چندین ژن باعث ایجاد یک بیماری به خصوص می شود فراهم می آورد.

**واژه های کلیدی:** بیماری های متابولیک ارثی، تشخیص ژنتیک، تعیین توالی نسل آینده

## Implications of Next Generation Sequencing for Genetic Diagnosis of Inherited Metabolic Disorders

Rezvan Norouzi 1\* , Hossein Darvish 1

1- Iran, Tehran Velenjak St. , Shahid Chamran Highway  
rezvan69noroozi@yahoo.com, darvish\_mg@yahoo.com

Background: While molecular diagnosis of inherited metabolic disorders is traditionally based on targeted analysis of genes known to be related to clinical features by using methods like linkage studies, there are still numerous cases remain without specific diagnosis. Therefore, it is necessary to use new strategies which have the potential for identification of mutations underlying such cases. Since 2005, next-generation sequencing (NGS) technology is developed as a fast, high-throughput and cost-effective approach to accelerate the identification of genetic causes of inherited disease. The purpose of using this technology is to employ it as a fast, comprehensive tool for diagnosis of inherited metabolic disorders. Since clinical and allelic heterogeneity has complicated the diagnosis of these disorders, therefore many inherited metabolic disorders could be diagnosed by using this technology. recent NGS-based studies have aimed detection of genetic causes of inherited metabolic disorders. They have proved it as a powerful

هشتمین کنگره بین المللی و سیزدهمین کنگره کشوری  
ارتقاء کیفیت خدمات آزمایشگاهی تشخیص پزشکی ایران  
The 8<sup>th</sup> International & 13<sup>th</sup> National Congress on  
Quality Improvement in Clinical Laboratories



diagnostic tool for investigating genetic causes of rare unknown cases, particularly variants located in noncoding regions. This method is also useful in determination major cause of disease in cases which several mutations in different genes lead to a same disease. This study suggesting that these approaches are capable to be used in routine diagnostic plans.

**Keywords:** Inherited Metabolic Disorders, Genetic Diagnosis, Next - Generation Sequencing

# SID



سرویس های ویژه



سرویس ترجمه تخصصی



کارگاه های آموزشی



بلاگ مرکز اطلاعات علمی



عضویت در خبرنامه



فیلم های آموزشی

## کارگاه های آموزشی مرکز اطلاعات علمی جهاد دانشگاهی



PROPOSAL  
پروپوزال

پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی

دکتره تهرانی

کارگاه آنلاین  
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی



روش تحقیق و مقاله نویسی علوم انسانی

دکتره تهرانی

کارگاه آنلاین  
روش تحقیق و مقاله نویسی علوم انسانی



ISI  
Scopus

آشنایی با پایگاه های اطلاعات علمی بین المللی و ترند های جستجو

دکتره تهرانی

کارگاه آنلاین آشنایی با پایگاه های اطلاعات علمی بین المللی و ترند های جستجو