

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



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



مباحث پیشرفته یادگیری عمیق؛ شبکه های توجه گرافی (Graph Attention Networks)



کارگاه آنلاین مقاله نویسی IEEE و ISI ویژه فنی و مهندسی

بررسی جهش های ژن VSX1 در بیماران مبتلا به ورم بهاره ملتحمه چشم در استان چهارمحال و بختیاری با استفاده از روش PCR-SSCP و Sequencing

الهه فلاحی* ، دکتر صالحی ، دکتر تیموری ، دکتر هاشم زاده ،

شهرکرد دانشگاه علوم پزشکی ، مرکز تحقیقات سلولی مولکولی تلفن : 0381-2227848

شهرکرد دانشگاه علوم پزشکی ، مرکز تحقیقات سلولی مولکولی تلفن : 0381-2227848

شهرکرد دانشگاه علوم پزشکی ، مرکز تحقیقات سلولی مولکولی تلفن : 0381-2227848

شهرکرد دانشگاه علوم پزشکی ، مرکز تحقیقات سلولی مولکولی تلفن : 0381-2227848

MINERVA3400@YAHOO.COM

چکیده

ورم بهاره یا Vernal Keratoconjunctivitis (VKC) فرم شدیدی از آلرژی های چشمی است که منجر به خارش، احساس وجود جسم خارجی در چشم، و مشکل در باز کردن پلک ها، ترس از نور، افزایش ترشحات موکوسی می شود

علائم معمول شامل خارش ، قرمزی، احساس وجود جسم خارجی در چشم می باشند. اشک ، ترس از نور، پتوزیس کاذب، blepharospasm، بدلیل افزایش ضخامت پلک ایجاد می شود و علائم اختصاصی VKC هستند و اگر درمان نشوند تا چند هفته ادامه خواهند داشت

بطور معمول این بیماری به شکل فصلی بروز می کند اما ممکن است بیماران علائم را در فصول دیگر سال هم داشته باشند بخصوص اگر در آب و هوای گرمسیری یا بیابانی زندگی کنند. بیشتر از 60٪ بیماران علائم را در فصول مختلف سال بروز می دهند و این مسئله بیانگر این است که VKC ، واکنشی ایمنولوژیکی در ارتباط با آنتی ژن های محیطی می باشد

در بیماری VKC ارتباط با کراتوکونوس مشاهده شده است. از جمله خطرات دیگر این بیماری بروز کلوکوما (بدلیل وجود استروئید ها) می باشد. VKC می تواند مشکلات مهمی را بوجود آورد و حتی به از دست دادن بینایی منجر گردد

ژن VSX1 در ناحیه 20p11.21 واقع شده است و حاوی پنج اکزون میباشد که همه اکزون ها رمز گذار می باشند. این ژن پروتئینی را رمز میکند که حاوی یک Paired like homeodomain می باشد و به مرکز لوکوس های ناحیه کنترل ژن های خوشه ای رنگدانه سبز و قرمز بینایی متصل میشود. پروتئین کد شده ممکن است کنترل بیان ژن های آپسین مخروطی را در اوایل تکامل کنترل کند و جهش در این ژن میتواند منجر به دیستروفی قرنیه و قوز قرنیه یا کراتوکونوس شود

هدف

- تعیین پروفایل جهش های ژن VSX1 در جمعیت بیماران مورد مطالعه
- تعیین فراوانی جهش های ژن VSX1 در جمعیت بیماران مورد مطالعه
- یافتن ارتباط فنوتیپ ژنوتیپ و بیماری زایی با روش های مولکولی (در صورت یافتن واریانت جدید در ژن مزبور)
- پیشگیری از وقوع کراتوکونوس مرتبط با جهش های vsx1 در خانواده بیماران.
- بهبود و ارتقا، درک مکانیسم بیماری و احتمال کاربرد درمانی در آینده.

نتیجه تحقیق

این تحقیق بر روی 11 اکزون صورت گرفت. با توجه به جواب sequencing سه اکزون در دو اکزون ها هتروزیکوسیتی و حذف دیده شده. در یک اکزون چیزی یافت نشد

کلمات کلیدی

vsx1 ,vkc, PCR-SSCP , 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



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



مباحث پیشرفته یادگیری عمیق؛ شبکه های توجه گرافی (Graph Attention Networks)



کارگاه آنلاین مقاله نویسی IEEE و ISI ویژه فنی و مهندسی