

SID



سرویس های ویژه



سرویس ترجمه تخصصی



کارگاه های آموزشی



بلاگ مرکز اطلاعات علمی



سامانه ویراستاری STES



فیلم های آموزشی

کارگاه های آموزشی مرکز اطلاعات علمی جهاد دانشگاهی

کارگاه آنلاین
بررسی مقابله ای متون (مقدماتی)

کارگاه آنلاین
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی

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

P-44

حذف ۲/۵ مگابازی در 3p25.3

کیا نجفی، کیمیا نجفی، گل مریم عباسی، ندا ساداتیان، آزاده مشتاق، محمد حسن کریمی نژاد، رکسانا کریمی نژاد.
مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد، نجم آبادی.

چکیده

دختر ۶ ساله‌ای با عقب افتادگی شدید ذهنی به مرکز ژنتیک ما ارجاع داده شد. کودک اولین و تنها فرزند والدین غیر منسوب و سالم است. کودک حاصل سزارین و ترم با آپگار مناسب است. وزن تولد ۲۵۵۰ گرم داشته است. در هنگام معاینه کودک چهار دست و پا و یا راه نمی‌رود. سابقه تشنج در ده ماهگی را می‌دهد. در ظاهر استرابیسم تورم پلکها ابروهای به هم پیوسته بینی کوچک فیلتروم بلند epicanthal folds و synophrys دارد. همچنین کودک پرمویی قابل توجه روی چانه پیشانی و ساق پاها دارد. کاریوتایپ کودک نرمال بوده است. برای وی Whole genome BAC Array Comparative Genomic Hybridization با استفاده از CYTOCHIP genomic BAC array version 3.0 and AGILENT انجام شد. داده‌ها با استفاده از نرم افزار BlueFuse Multi software آنالیز شد. یک حذف به اندازه ۲/۵ Mb بر روی کروموزوم 3p25.3p25.3 یافت شد. این حذف از نوکلیوتید Mb ۸/۸۵ تا Mb ۱۱/۳ است که شامل ۲۳ تا MIM genes و ۷ تا OMIM disease و هم چنین ۳۰ تا refseq genes است. ما در اینجا فنوتیپ و ژنوتیپ موارد مشابه را مقایسه می‌کنیم. منطقه حذف در بیمار ما شامل ژن‌هایی از جمله MEGAP/srGAP3 که بیشتر به عنوان عامل موثر در اختلال تکاملی و شناختی در مقالات مطرح شده می‌باشد.

کلمات کلیدی: *array CGH 3p25.3p25.3 میکرودلیشن.*

SID



سرویس های ویژه



سرویس ترجمه تخصصی



کارگاه های آموزشی



بلاگ مرکز اطلاعات علمی



سامانه ویراستاری STES



فیلم های آموزشی

کارگاه های آموزشی مرکز اطلاعات علمی جهاد دانشگاهی



نوبت آتومس
بررسی مقاله ای متون (مقدماتی)

کارگاه آنلاین
بررسی مقابله ای متون (مقدماتی)



PROPOSAL
پروپوزال

نوبت آتومس
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی

کارگاه آنلاین
پروپوزال نویسی و پایان نامه نویسی



ISI
Scopus

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

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