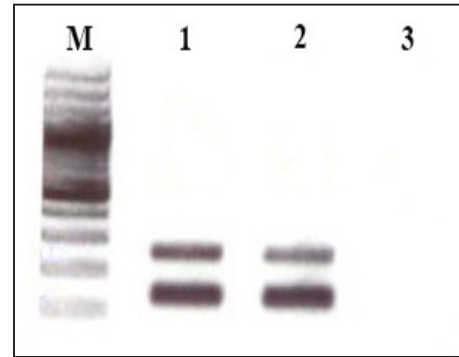


# پارسیس آزمایشگاه تشخیص طبی و ژنتیک

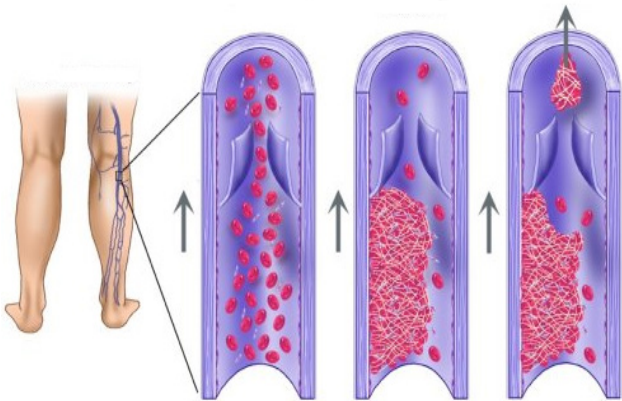
خدمات قابل ارائه در آزمایشگاه پردیس:

۱. تشخیص جهش های مربوط به PAI
۲. آزمایش ژنتیکی برای بستگان درجه یک بیمار (Carrier Testing)
۳. مشاوره ژنتیک توسط متخصصین ژنتیک



شکل ۳: آنالیز جهش ژن PAI برای فرد 5G/4G  
(M: مارکر 100bp، 1 لاین 1: آلل 4G، 139bp و اینترنال کنترل 206bp،  
2 لاین 2: آلل 5G، 140bp و اینترنال کنترل 206bp، 3 لاین 3: کنترل منفی)

تشخیص مولکولی اختلالات فاکتور  
جلوگیری کننده از فعالیت پلازمینوژن  
Plasminogen Activator Inhibitor



نحوه انجام آزمایشات مولکولی در تشخیص جهش های ژنی شایع و موثر در PAI به شرح زیر می باشد:  
ابتدا DNA از 5ml خون بیمار استخراج و تخلیص می گردد. سپس با استفاده از پرایمر های اختصاصی پلی مورفیسم مربوطه توسط واکنش زنجیره ای پلی مرز (PCR) تکثیر و نتایج با الکتروفورز بر روی ژل آگاروز تفسیر می گردد.

**دقت آزمایش:**

دقت این تست ۹۹ درصد می باشد.

**مدت زمان جوابدهی:**

حداکثر ۱۰ روز پس از دریافت نمونه

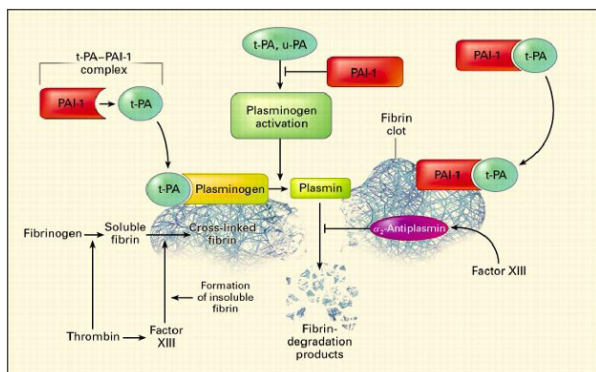
**مقدار نمونه مورد نیاز:**

5ml خون آغشته به EDTA که در دمای اتاق نگهداری شده باشد.

مقدار بالای PAI تولید شده در اثر وجود آلل 4G می تواند سبب افزایش تولید لخته شود، چون در سیستم فیبرینولیز و انعقاد اختلال ایجاد کرده و می تواند باعث ترومبوز و پیر شدن زودرس جفت و ایجاد سقط جنین گردد.

### افرادی که باید برای انجام تست مراجعه کنند:

۱. افراد با سابقه ترومبوز وریدی
۲. زنان با سقط های مکرر
۳. افراد با سابقه بیماری های مزمن مثل سکنه قلبی
۴. بیماری های عروق محیطی به ویژه بیماری های انسدادی عروق



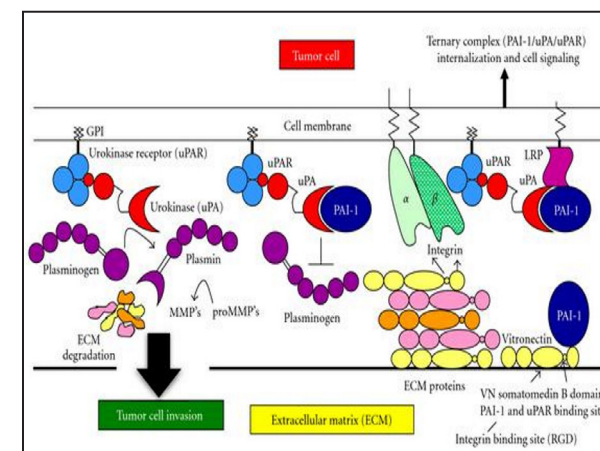
شکل ۲: مکانیسم جلوگیری از فعالیت پلازمینوژن بافتی (t-PA)

PAI به وسیله سلول های اندوتلیال (سلول های پوشش دهنده داخلی رگ های خونی) آزاد می شود ولی به وسیله انواع بافت های دیگر مثل بافت چربی نیز ترشح می گردد. سطح بالای PAI نتیجه کمبود فعالیت پلازمینوژن و همراه با افزایش استعداد ایجاد ترومبوز می باشد. سطح بالای خونی PAI در ترومبوفیلی های دیگر و سایر بیماری ها نیز مشاهده می شود که نتیجه نسبت بیان ژن PAI در بافت نسبت به آزاد سازی PAI ذخیره شده در سلول می باشد.

### پلی مورفیسم ژن PAI

پلی مورفیسم 5G/4G در پروموتور ژن PAI یکی از وارپته های توالی DNA می باشد که از نظر عملکردی در تنظیم بیان ژن PAI نقش مهمی دارد. این پلی مورفیسم ۶۷۵ جفت باز بالا دست جایگاه رونویسی ژن PAI قرار گرفته است و شامل یک حذف یا الحاق گوانوزین می باشد. رونویسی آلل 5G کمتر انجام می شود، بنابراین بالاترین سطح PAI در ژنوتایپ های 4G/4G و پایین ترین سطح در ژنوتایپ های 5G/5G مشاهده می شود.

PAI یا Serpin E1 پروتئینی است با وزن مولکولی تقریباً ۵۰ kd که به وسیله ژن Serpin E1 کد می شود و به عنوان اولین تنظیم کننده فعالیت پلازمینوژن شناخته شده است. ژن مربوطه روی کروموزوم ۷ (q۲۲-۳-۱۰۳) قرار گرفته است و به عنوان یک جلوگیری کننده سرین پروتئیناز (سرپین) و جلوگیری کننده اصلی از فعالیت پلازمینوژن بافتها (TPA) و یوروکیناز (UPA) عمل می کند. (شکل ۱ و ۲)



شکل ۱: مکانیسم جلوگیری از فعالیت یوروکیناز (UPA)

Obesity and Breast Cancer: Carter, Church. 2009

۱- Tissue plasminogen activator

۲- Urokinase plasminogen activator