

بررسی جهش‌های موجود در ژن PRKAG1 گاوهای شیری هلشتاین

احمد محمودی^۱، شاهین اقبال سعید^{۲*} امیر زرگران^۱

۱- دانشجوی کارشناسی ارشد ژنتیک و اصلاح نژاد دام، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد میانه

۲- استادیار علوم دامی، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد خوراسگان (اصفهان)

* نویسنده مسئول: shahin.eghbal@khuisf.ac.ir

چکیده

آدنوزین مونوفسفات پروتئین کیناز گاما ۱ (AMPK1) که PRKAG1 نیز نامیده می‌شود، نقش مهمی در متابولیسم گلوکز و لیپید پروتئین‌ها در جاندارانی نظیر انسان و دام ایفا می‌کند. هدف از این مطالعه بررسی جهش‌های موجود بر روی اگزون‌های ژن PRKAG1 در گاو می‌باشد. خون‌گیری از صد راس گاو در روز ۵ پس از زایش انجام گرفت سپس مقدار بتا هیدروکسی بوتیریک اسید (BHBA) با استفاده از کیت شرکت آریا راندوکس اندازه‌گیری شد. سپس از هر ۱۰۰ نمونه، استخراج DNA به روش فنل کلرو فرم انجام شد. مقدار بتا هیدروکسی بوتیریک اسید پس از استخراج DNA و انجام واکنش PCR با استفاده از پرایمرهای مربوطه انجام شد، نمونه‌های دارای باند ناحیه مورد نظر و همچنین شاخص بتا هیدروکسی بوتیریک اسید (به دلیل نقش احتمالی این ژن در میزان BHBA) بالا توالی‌یابی شد. نتایج توالی‌یابی با کمک اطلاعات سایت NCBI و بسته نرم افزار CLC Main Workbench بررسی شد و پس از تعیین ناحیه جهش‌های ایجاد شده، نتایج نشان از وجود جهشی در 'UTR-3' و یک جهش نیز در اینترون شماره ۶ ژن PRKAG1 داشت، جهشی که در ۴۲۸۰C T صورت گرفت، اسید آمینه والین به اسید آمینه آلانین تبدیل می‌شود، از آنجایی که این جهش در ۴،۵ گاو دیده شد می‌تواند در بازده PRKAG1 موثر باشد.

واژه‌های کلیدی: AMPK1 - PRKAG1 - BHBA - اگزون - اینترون - گاو

مقدمه

آدنوزین مونوفسفات پروتئین کیناز (Adenosine monophosphate-activated protein kinase) یا همان AMPK یک آنزیم هترو ترمیک است که شامل یک واحد کاتالیکی آلفا و دو زیر واحد بتا و گاما است. AMPK یک محور اساسی و مهم برای پاسخ‌های سلول به استرس و تنش و تخلیه ATP می‌باشد که منبع عمده‌ی درون سلول از انرژی است و به محض افزایش نسبت AMP به ATP باعث برقراری تعادل انرژی می‌شود (۵). AMPK1 یکی از زیر واحد های غیر کاتالیکی ژن AMPK می‌باشد که در گاو تحت عنوان PRKAG1 شناسایی شده است (Protein kinase, AMP-activated, gamma 1 non-catalytic subunit) و به عنوان یک سنسور سوخت و ساز بدن عمل کرده و هدایت چندین مسیر متابولیکی را در جهت کمبود مواد مغذی به عهده دارد (۱). در انسان نیز ۳ زیر واحد (G₁, G₂, G₃) شناسایی شده است. AMPK3 زیر واحد کاتالیک است AMPK3 در تنظیم و متابولیسم قندها چربی‌ها و گلیکوژن عضله اسکلتی نقش دارد. بررسی‌ها مشخص کرده است که AMPK3 علاوه بر اینکه در عضله اسکلتی ایفای نقش می‌کند در کبد انسان نیز بیان می‌شود (۸). AMPK نه تنها به صورت مستقیم بر روی آنزیم‌های مختلف در گیر در مسیر متابولیکی عمل می‌کند بلکه در سطح