



## بخشی از ترجمه مقاله

عنوان فارسی مقاله :

آنالیز جهش زالی چشمی و پوستی: یک مقاله جامع

عنوان انگلیسی مقاله :

Mutational Analysis of Oculocutaneous Albinism:  
A Compact Review



### توجه !

این فایل تنها قسمتی از ترجمه میباشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.



## بخشی از ترجمه مقاله

### 8. Concluding Remarks

Albinisms are studied for many years as a congenital rare disease without cure, where a person born with albinism will ultimately die with the same disease. This situation has now changed and will continue improving in the near future. Oculocutaneous albinism is caused by all the ethnic backgrounds of humans. It is caused by the mutation in OCA genes. Due to mutation, the melanin biosynthesis pathway inhibits the action of melanin synthesis, which leads to albinism. Our predictions suggest a significant computational approach to detect the OCA 1-3 (TYR, TYRP1, OCA2, and SLC45A2 genes) associated SNPs from the large SNP dataset and reduce the expenses in experimental depiction of pathological mutations. Most of this pathological evidence identified in OCA has been reported and still we lack in understanding their associated molecular mechanism. To develop an efficient therapeutic approach, it is highly necessary to understand the detailed knowledge of their molecular mechanisms, to illustrate their structural and functional behaviours in detail.

#### 8. نتیجه‌گیری

زالی‌ها برای سال‌های زیاد به عنوان یک بیماری مادرزادی نادر بدون درمان مورد مطالعه قرار گرفته‌اند، که در آن یک فرد با زالی بدنیا آمده و با همان بیماری نیز می‌میرد. در حال حاضر این وضعیت تغییر کرده و در آینده‌ای نزدیک بهبود می‌یابد. زالی چشمی و پوستی در تمام پس‌زمینه‌های قومی انسان قابل مشاهده است. این بیماری بوسیله‌ی جهش‌های در ژن‌های OCA بروز می‌کند. بدلیل جهش، مسیر بیوسنتز ملانین مهار شده و منجر به زالی می‌شود. پیش‌بینی‌های ما پیشنهاد یک روش محاسباتی قابل توجه برای تشخیص پلی‌مورفیسم‌های تک نوکلئوتیدی مرتبط با OCA 1-3 (ژن‌های TYR، TYRP1، OCA2، و SLC45A2) از مجموعه داده‌ی عظیم پلی‌مورفیسم‌های تک نوکلئوتیدی و کاهش هزینه‌ی مطالعات تجربی جهش‌های بیماری‌زا را می‌دهد. اکثر شواهد بیماری‌زای شناسایی شده در زالی چشمی و پوستی گزارش شده و ما هنوز درک مشخصی از مکانیسم‌های مولکولی مرتبط با آن‌ها نداریم. برای ایجاد یک روش درمانی موثر، درک جزئیات مکانیسم‌های مولکولی به منظور روشن کردن رفتارهای ساختاری و عملکردی آن‌ها لازم و ضروری بنظر می‌رسد.



### توجه!

این فایل تنها قسمتی از ترجمه می‌باشد. برای تهیه مقاله ترجمه شده کامل با فرمت

ورد (قابل ویرایش) همراه با نسخه انگلیسی مقاله، [اینجا](#) کلیک نمایید.

برای جستجوی جدیدترین مقالات ترجمه شده، [اینجا](#) کلیک نمایید.