

بسمه تعالی

۱- مشخصات فردی :		
نام و نام خانوادگی: رضوان پاک منش	نام مستعار:	نام پدر: سبزمیراد
تاریخ تولد: ۲۰-۵-۷۱	محل تولد: خرم آباد	شماره شناسنامه: ۴۰۶۰۵۳۳۲۱۶
وضعیت تاهل: مجرد <input type="checkbox"/> متاهل <input type="checkbox"/>	تعداد فرزندان:	وضعیت نظام وظیفه: پایان خدمت <input type="checkbox"/> از تاریخ <input type="checkbox"/> الی معاف دائم <input type="checkbox"/> معاف موقت <input type="checkbox"/>
نشانی محل سکونت: لرستان خرم آباد شصت متری آبخار ششم		تلفن تماس: ۰۹۱۶۰۵۳۸۴۸۷
نشانی محل کار فعلی: -		تلفن محل کار: -
تلفن تماس ضروری: ۰۹۱۶۰۵۳۸۴۸۷		پست الکترونیکی: hemat.lu@gmail.com

۲- سوابق تحصیلی :							
مقطع تحصیلی	رشته تحصیلی	گرایش	مدت تحصیل		نام واحد آموزشی	کشور/ شهر محل تحصیل	معدل
			تا	از			
فوق دیپلم							
لیسانس	زیست شناسی	گیاهی	۹۴	۹۰	لرستان	خرم آباد	۱۶/۱۶
فوق لیسانس	بیوتکنولوژی	مهندسی ژنتیک	۹۷	۹۵	مالک اشتر	تهران	۱۶/۳۱
دکتر							

۳- سوابق حرفه ای :

\* لطفا در صورت داشتن سابقه کار، شرح شغل و وظایف محوله در هریک از سمت های ذکر شده را در انتهای رزومه مرقوم فرمایید.

پاره وقت / تمام وقت / مشاوره		حقوق و مزایا	سمت	مدت همکاری				نام سازمان / شرکت	
				مجموع به ماه	از		تا		
					ماه	سال	ماه		سال
تمام وقت			مسئول بخش مولکولی			۱۳۹۸	۱۴۰۰	آزمایشگاه ژنتیک	

#### ۴- دوره های آموزش زبان خارجی و کامپیوتر:

نام دوره	سطح	محل آموزش	سال	میزان ساعات دوره	امکان ارائه گواهی دوره را دارید؟
files	پیشرفته	آموزشگاه زبان دهکده جهانی	۹۸-۹۹		<input type="checkbox"/> بلی <input checked="" type="checkbox"/> خیر
					<input type="checkbox"/> بلی <input checked="" type="checkbox"/> خیر
					<input type="checkbox"/> بلی <input checked="" type="checkbox"/> خیر

#### ۵- مهارت در زبان خارجی:

زبان خارجی	نوع توانایی (خواندن، نوشتن و مکالمه)	میزان تسلط
	writing	کاملاً مسلط
	reading	کاملاً مسلط
	listening	مسلط
	speaking	متوسط به بالا

#### ۶- مهارت کامپیوتری:

نام برنامه	سطح	میزان تسلط
word	پیشرفته	مسلط

		excel
		Power و تمام ابزارهای دیگر کامپیوتر
<b>۷- به چه صورت تمایل به همکاری دارید؟</b>		
<input type="checkbox"/> پروژه ای	<input type="checkbox"/> کوتاه مدت، تمام وقت	<input type="checkbox"/> بلند مدت، تمام وقت
	<input type="checkbox"/> کوتاه مدت، پاره وقت	<input type="checkbox"/> بلند مدت، پاره وقت
<b>۸- رزومه علمی و کاری:</b>		

**\* گذراندن آنالیز کامل NGS و تمرین کیس های متفاوت در مرکز ژنوم فن**



CASE REPORT

## Two novel biallelic variants in *TECPR2* and *FA2H* genes causing complicated hereditary spastic paraplegia in Iranian families from Lur ethnicity: Case series

Masoud Edizadeh<sup>1,2</sup> | Negar Chegeninejad<sup>1,2</sup> | Soheila Akbari<sup>3</sup> |  
Maryam Salehirad<sup>1,2</sup> | Rezvan Pakmanesh<sup>1,2</sup> | Shokoufeh Ahmadipour<sup>4</sup> |  
Kourosh Hayatigolkhatmi<sup>5</sup> | Hamidreza Khodadadi<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Madar Medical Genetics Center, Khorramabad, Iran

<sup>2</sup>Biotechnology Department, School of Medicine, Lorestan University of Medical Sciences, Khorramabad, Iran

<sup>3</sup>Department of Gynecology and Obstetrics, School of Medicine, Lorestan University of Medical Sciences, Khorramabad, Iran

<sup>4</sup>Pediatric Department, School of Medicine, Lorestan University of Medical Sciences, Khorramabad, Iran

<sup>5</sup>Department of Experimental Oncology, European Institute of Oncology (IEO), IRCCS, Milan, Italy

### Correspondence

Hamidreza Khodadadi, Biotechnology Department, School of Medicine, Lorestan University of Medical Sciences, Anooshirvan Rezaei Street, Khorramabad, Lorestan 6813833946, Iran.  
Email: khodadadi.hamidreza@gmail.com

### Funding information

The study was funded by Dr Hamidreza Khodadadi

### Abstract

We herein report first Iranian families with spastic paraplegia 35 and 49 and claim that *TECPR2* gene causes complicated spastic paraplegia 49 with or without sensory autonomic neuropathy. In addition, we show how coexistence of *SPG49* and *griscelli* syndrome can lead to misdiagnosis.

### KEYWORDS

developmental delay, *FA2H*, spastic paraplegia, *TECPR2*, whole-exome sequencing

**A novel variant in *ALDH1A3* causes congenital microphthalmia-8 in an Iranian consanguineous family**

Rezvan Pakmanesh<sup>1\*</sup>, Fahimeh Piryaee<sup>2\*</sup>, Maryam Salehirad<sup>1</sup>, Soheila Akbari<sup>3</sup>, Masoud Edizadeh<sup>4</sup>, Hamidreza Khodadadi<sup>1,3\*</sup>

<sup>1</sup>Madar Genetics Laboratory, Khorramabad, Lorestan, Iran

<sup>2</sup>Department of Molecular Medicine and Genetics, School of Medicine, Hamadan University of Medical Sciences, Hamadan, Iran

<sup>3</sup>Faculty of Medicine, Lorestan University of Medical Sciences, Khorramabad, Lorestan, Iran

<sup>4</sup>Biotechnology Department, School of Medicine, Lorestan University of Medical Sciences, Khorramabad, Lorestan, Iran

\*These authors have contributed equally.

\*Corresponding author: Hamidreza Khodadadi, Biotechnology Department, School of Medicine, Lorestan University of Medical Sciences, Anooshirvan Rezaei Street, Khorramabad, Lorestan 6813833946, Iran. [khodadadi.hamidreza@gmail.com](mailto:khodadadi.hamidreza@gmail.com)

**Background:** Microphthalmia (MCOP) is a group of rare developmental malformations of eye with often reduced size of the eyeball, leading to blindness. Affecting about 1 in 7000 live births, MCOP can occur due to either environmental or genetic factors. Isolated microphthalmia-8 (MCOP8) has been proved to be caused by autosomal recessive mutations of the *ALDH1A3* gene (MIM\*600463) encoding aldehyde dehydrogenase 1 family, member A3.

**Case presentation:** An 8-year-old boy from a first-cousin marriage with vision problems since

12/5/2018

Tylenchulus semipenetrans isolate H175.2 small subunit ribosomal RNA g - Nucleotide - NCBI

Nucleotide

GenBank

## Tylenchulus semipenetrans isolate H175.2 small subunit ribosomal RNA gene and internal transcribed spacer 1, partial sequence

GenBank: MK226190.1

[FASTA](#) [Graphics](#)

[Go to:](#)

LOCUS MK226190 283 bp DNA linear INV 02-DEC-2018  
 DEFINITION Tylenchulus semipenetrans isolate H175.2 small subunit ribosomal RNA gene and internal transcribed spacer 1, partial sequence.  
 ACCESSION MK226190  
 VERSION MK226190.1  
 KEYWORDS .  
 SOURCE Tylenchulus semipenetrans  
 ORGANISM [Tylenchulus semipenetrans](#)  
 Eukaryota; Metazoa; Ecdysozoa; Nematoda; Chromadorea; Rhabditida;  
 Tylenchina; Tylenchomorpha; Criconematoidea; Tylenchulidae;  
 Tylenchulinae; Tylenchulus.  
 REFERENCE 1 (bases 1 to 283)  
 AUTHORS Pakmanesh,R., Deldar,A.A. and Rohani Nejjhad,H.  
 TITLE Identification of Tylenchulus semipenetrans from soil by PCR  
 JOURNAL Unpublished  
 REFERENCE 2 (bases 1 to 283)  
 AUTHORS Pakmanesh,R., Deldar,A.A. and Rohani Nejjhad,H.  
 TITLE Direct Submission

Nucleotide

GenBank

## Tylenchulus semipenetrans isolate H175.1 small subunit ribosomal RNA gene and internal transcribed spacer 1, partial sequence

GenBank: MK226189.1

[FASTA](#) [Graphics](#)

[Go to:](#)

```

LOCUS       MK226189                184 bp    DNA     linear   INV 02-DEC-2018
DEFINITION  Tylenchulus semipenetrans isolate H175.1 small subunit ribosomal
            RNA gene and internal transcribed spacer 1, partial sequence.
ACCESSION   MK226189
VERSION     MK226189.1
KEYWORDS    .
SOURCE      Tylenchulus semipenetrans
  ORGANISM  Tylenchulus semipenetrans
            Eukaryota; Metazoa; Ecdysozoa; Nematoda; Chromadorea; Rhabditida;
            Tylenchina; Tylenchomorpha; Criconematoidea; Tylenchulidae;
            Tylenchulinae; Tylenchulus.
REFERENCE   1 (bases 1 to 184)
  AUTHORS   Pakmanesh,R., Deldar,A.A. and Rohani Nejhada,H.
  TITLE     Identification of Tylenchulus semipenetrans from soil by PCR
  JOURNAL   Unpublished
REFERENCE   2 (bases 1 to 184)
  AUTHORS   Pakmanesh,R., Deldar,A.A. and Rohani Nejhada,H.
  TITLE     Direct Submission
  JOURNAL   Submitted (24-NOV-2018) Bioscience and Biotechnology, Malek Ashtar
            University of Technology, Shabanloo, Tehran 15875-1774, Iran
COMMENT     ##Assembly-Data-START##
            Sequencing Technology :: Sanger dideoxy sequencing
            ##Assembly-Data-END##
FEATURES             Location/Qualifiers

```

- توانایی انجام کلیه تست های مولکولی:

**MLPA(DMD, ALPHA,BETA THALASSEMIA, SMA)**: آنالیز و انجام مراحل پی سی آر به شکل کاملاً مسلط به ترابل شوتینگ ها:

این تست برای بیماری های **SMA, thalassemia و dmd** انجام می شود.

**QF PCR**: توانایی انجام تست پی سی آر و آنالیزها و تسلط کامل به ترابل شوتینگ ها:

این تست برای **تعیین جنسیت و شناسایی آنیوپلویدی های ۱۸، ۱۳ و ۲۱ و xy** (سندرم داون. سندرم ادوارد. سندرم پاتو و کلاین فلتز) انجام میشود



**REAL TIME PCR:** آشنایی با مفاهیم و تست جهت انجام بیماری های مختلف به همراه آنالیز و طراحی پرایمرها

**Paternity tests:** تعیین هویت و ابوت و yfiling با تسلط کامل بر آنالیز و تراپل شو تینگ

**AZF PCR:** انجام تست و تسلط کامل بر آنالیز و تراپل شو تینگ ها

برای بررسی ۶۰ درصد علت ناباروری در مردان انجام می شود

**SLOS TEST:** توانایی انجام و آنالیز کامل و تسلط بر تراپل شو تینگ ها

این تست مربوط به قبل از تولد جنین برای بررسی نقص در ژن dhcr7 است.

**ALPHA , BETA thalassemia:** انجام تستهای آلفا و بتا تالاسمی به دو صورت کل سکانس، گپ و آرمز پی سی آر

**Pgtmb pcr:** تست تعیین جنسیت با ریل تایم پی سی آر

**ARMS PCR:** شناسایی و تایید حضور یا عدم حضور یک جهش در ژن

**Frx test:** انجام پی سی آر و آنالیز و تسلط بر کلیه تراپل شو تینگ ها:

بررسی سندرم ایکس شکننده که علت شایع عقب ماندگی ذهنی می باشد.

**تست مربوط به بیماری cf:** تست مربوط ب بیماری سیستمیک فایبروزیس انجام و ست پی سی آر و آنالیز سکانس و ...

**تست مربوط به بیماری pku:** تست مربوط به بیماری فنیل کتون اوریا انجام و ست پی سی آر و آنالیز سکانس و ...

تست مربوط به بیماری **gjb2**: تست مربوط به ناشنوایی، انجام و ست پی سی آر و آنالیز سکانس و...

طراحی پرایمرهای آرمز، ریل تایم و پرایمرهای شناسایی جهش

آنالیز سکانس به طور کامل و مسلط

آنالیز کلیه تست های بالا (QF-paternity, mlpa, azf, frx, slos, real time, ...)

رسم شجره نامه و مشاوره ژنتیک

آشنایی با مفاهیم و اصول ژنتیک و بیماری های ژنتیکی و مشاوره ژنتیک

انجام پی سی آر های مختلف (Pku, cftr, gjb2, thalassemia, slos, ...)

\*\*\* قابل ذکر است که تمام تست های بالا رو می توانم ست آپ کنم.

پنتت کیت استخراج (اقدام برای ثبت در بنیاد نخبگان)

مسلط به استخراج آمیون ، سلول ، خون و بافت با چند روش مختلف

کشت باکتری

کشت پلازمید

انجام تمامی مراحل کلون سازی ژن در وکتور و انتقال به سلول میزبان

استخراج پلازمید

**\*\*\*مهارت بیوانفورماتیکی: مسلط به نرم افزارهای مختلف آنالیز ژنتیکی:**

**gene marker, codon code, oligo analyser, primer3, gene runner, cofalayer, rest, graphpad**