



دانشگاه علوم پزشکی تهران
معاونت تحقیقات و فناوری
مدیریت امور پژوهشی



آذر ماه ۱۴۰۳



نشست خبری برای ارائه پیام پژوهشی

مطالعه ژنوتایپ و هاپلوتایپ های جدید مرتبط با دیابت مونوژنیک با استفاده از توالی یابی کل اگزوم

(WES) و رویکرد بیوانفورماتیکی

مجری اصلی:

دکتر مهسا محمدآملی

واحد محل خدمت: مرکز تحقیقات اختلالات متابولیک، پژوهشگاه علوم غدد و متابولیسم



طرح تحقیقاتی با عنوان "مطالعه ژنوتایپ و هاپلوتایپ های جدید مرتبط با دیابت مونوزنیک با استفاده از توالی یابی کل اگزوم (WES) و رویکرد بیوانفورماتیکی" توسط خانم دکتر مهسا محمدآملی عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران به عنوان مجری اصلی اجرا شده و در سال ۱۴۰۳/۴/۱۴ خاتمه یافته است. این پژوهش ارزشمند توانسته است به ارتقای سطح دانش و سلامت در حوزه بیماری های غدد و متابولیسم کمک نماید. در ادامه خلاصه ای از پیام پژوهش و کاربرد آن در راستای ارتقای سلامت جامعه برای استفاده از ذینفعان توسط مجری محترم به اشتراک گذاشته شده است. امید است این دستاورد بتواند راهگشای توسعه و کاربردی شدن نتایج پژوهش ها باشد.

✍ خود را معرفی کرده و سوابق علمی و اجرایی مرتبط با طرح حاضر را مختصر بیان کنید.

محل عکس

اینجانب مهسا محمدآملی دانش آموخته مدارج ذیل: دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی، از دانشگاه منچستر، انگلستان و دکترای حرفه ای پزشکی، دانشگاه شهید بهشتی، ایران و استاد تمام دانشگاه علوم پزشکی تهران می باشم. از ابتدای فارغ التحصیلی تا اکنون در پژوهشگاه غدد و متابولیسم مشغول کار می باشم و در طی این سالها موسس و رئیس آزمایشگاه ژنتیک و گروه تحقیقاتی ایمونوزنیک بوده ام. همچنین از سال ۱۳۹۷ ریاست مرکز تحقیقات اختلالات متابولیک را نیز عهده دار شده ام.

✍ تیم مجریان و همکاران طرح را همراه با وابستگی سازمانی آنها معرفی فرمایید.

سعیده سعیدی: پژوهشگاه غدد و متابولیسم
دکتر مریم حسنلو: دانشگاه سمنان

✍ مخاطبان نتایج و پیام حاصل از طرح پژوهشی شما چه افراد/گروه هایی هستند؟

دیابت مونوزنیک نتیجه ی نقص یا نقایص یک ژن منفرد می باشد. این بیماری می تواند به صورت غالب یا مغلوب یا trait غیرمندلی به ارث برسد و یا به صورت جهش de novo (غیر ارثی) تظاهر یابد. دیابت مونوزنیک نادر بوده حدود یک تا دو درصد کل بیماران دیابتی و ۶-۱٪ موارد دیابت کودکان را شامل می شود. البته اغلب دیابت مونوزنیک در کودکان و نوجوانان تشخیص داده نمی شود و بیشتر این بیماران، به اشتباه بعنوان دیابت نوع

یک شناسایی و درمان می شوند. از آنجایی که دیابت مونوژنیک در نوزادان کمتر از ۶ ماه (Neonatal Diabetes) بسیار نادر است. به طور کلی بسیاری از بیماران دیابت مونوژنیک اشتباهاً به عنوان دیابت نوع ۲ و یا به عنوان دیابت نوع ۱ تشخیص داده می شوند و بنابراین درمان اشتباه دریافت می کنند. تأیید تشخیص با بررسی ژنتیک ملکولی باعث بهبود مراقبت های بالینی از جهت پیش بینی روند بیماری، درمان مناسب و شناسایی بیماری در سایر اعضای خانواده می شود. تشخیص به موقع نوع دیابت از پیشرفت عوارض میکروواسکولار جلوگیری و موجب کنترل بهتر قند خون و کاهش مراجعات خواهد شد. این مهم سبب ارتقای کیفیت زندگی بیماران خواهد شد و هم چنین کاهش هزینه های درمانی و روش درمانی موثرتر را بدنبال خواهد شد. این امر اهمیت تشخیص علل ژنتیکی این بیماری جهت درمان مناسب را تأکید می نماید.

✍ یک عنوان کوتاه ، جذاب و قابل فهم برای مخاطبان که نمایانگر پیام اصلی پژوهش شما باشد، بیان کنید .

پژوهش حاضر به بررسی ژنتیکی یک گروه خاص از بیماران مبتلا به دیابت پرداخته است و نتایج آن منجر به طراحی روش تشخیص سریع این بیماران گردیده است.

✍ پیام کلیدی پژوهش شما چیست؟

تشخیص بیماران مبتلا به بیماری موردنظر در پژوهش حاضر، معمولاً مشکل و با خطا همراه است. بیماران مبتلا معمولاً در مسیر تشخیص و درمان سخت یا حتی اشتباه قرار می گیرند. راه اندازی روش تشخیصی توسط تیم تحقیقاتی حاضر کمک قابل توجهی به پروسه تشخیص و مدیریت این بیماران می کند. همچنین این روش به خانواده ها در تشخیص پیش از تولد و همچنین شناسایی سایر اعضای خانواده کمک شایانی مینماید.

✍ پیام پژوهشی خود را در قالب زیر بسط دهید و بیان کنید که "چه کسی"، "چه چیزی"، "چرا" و "کجا" از نتایج پژوهش شما استفاده می کند.

- اهمیت و نوآوری موضوع
تکنولوژی توالی یابی نسل جدید که در این مطالعه برای یافتن عوامل ژنتیکی مرتبط با دیابت در جمعیت ایرانی مورد استفاده قرار گرفته نقش موثر خود را برای مشخص کردن عوامل ژنتیکی دخیل در دیابت مونوژنیک که بر اساس یک نقص عملکردی خاص در ژن ایجاد می گردد، نشان داده است.

- مهمترین نتایج طرح به زبان غیر تخصصی
در این مطالعه جهش های مربوط به دیابت مونوژنیک را در بیماران ایرانی ارجاع شده از نقاط مختلف ایران در ژن مربوط به بیماری موردنظر شناسایی و نقش آن را در عملکرد سلامت فرد تأیید نمودیم که در

ایجاد پنل تشخیصی مولکولی بیماران ایرانی و تشخیص دقیق بیماران برای راهکارهای درمانی آینده موثر واقع خواهند شد.

- موارد کاربرد نتایج طرح
این موضوع بسیار مهم است که دیابت مونوژنیک از سایر انواع دیابت تمایز داده شود تا از این طریق به پزشکان و خانواده های درگیر این نوع از بیماری فرصت مناسبی برای درک درست بیماری و روند درمان مناسب داده شود. از آنجایی که درمان های دیابت نوع اول و دوم با دیابت مونوژنیک متفاوت اند این نکته مهم است که تشخیص اولیه درست داده شود. به کار بردن روش توالی یابی نسل جدید می تواند به پزشکان در مشخص کردن موارد بالینی غیر مشهود و کشف ناهنجاریهای مولکولی نیز کمک کند، که می تواند در درک پاتوفیزیولوژی دیابت مونوژنیک و بهبود کیفیت مدیریت آن موثر باشد.

دو تأثیر و یا کاربرد اصلی پژوهش شما چیست؟

تأثیر اول: روش تشخیصی دقیق و سریع برای بیماران مبتلا
تأثیر دوم: کمک قابل توجه به خانواده ها در تشخیص پیش از تولد بارداری های بعدی و مشاوره ژنتیک

محدودیت های شواهد و نتایج به دست آمده در طرح شما چه بوده است؟

حجم نمونه مورد استفاده و محدودیت بودجه جهت انجام توالی یابی کل ژنوم بیماران از محدودیت های طرح میباشد لذا مطالعات با جمعیت های کوهورت از مناطق مختلف جغرافیایی ایران میتواند شواهد قویتری را جهت ایجاد پنل ژنی دیابت مونوژنیک در ایران در اختیار پزشکان برای استفاده در پزشکی دقیق قرار دهد

انجام چه پژوهش هایی را در ادامه تحقیق خود پیشنهاد می دهید که می تواند منجر به کاربردی تر شدن نتایج و تأثیر بیشتر یافته های شما شود؟

بررسی جهت شناسایی بیماران مشکوک در قالب طرح پژوهشی می تواند به بالابردن حجم بیماران و پیرو آن افزایش دقت و صحت تست کمک کند و همچنین در صورت وجود جهش های ناشناخته به شناسایی آنها و بهبود قدرت تشخیصی پنل مورد نظر کمک کند.

ادامه مسیر کاربردی کردن یا اجرای پژوهش های آتی، به چه حمایت هایی از سمت مسوولین و نهادهای مرتبط نیاز دارد؟

حمایت های مالی جهت اجرای طرح روی بیماران مشکوک جدید.

حمایت های معنوی شامل معرفی کیت تشخیصی به متخصصان کودکان، آزمایشگاه ها و وزارت بهداشت

آیا نتایج طرح شما منجر به تغییری در ابعاد اجتماعی، سیاسی، فرهنگی، بهداشتی، آموزشی، ارزش های دینی یا قوانین سازمان غذا و دارو شده است؟
خیر

در صورتی که این طرح منتج به مقاله شده است لینک مقاله (ها) را اعلام کنید.

<https://doi.org/10.1111/jdi.14254>

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jdi.14254>

<https://doi.org/10.1111/dme.15471>

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dme.15471>

<https://doi.org/10.1016/j.molmet.2025.102201>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2212877825001085?via%3Di>
hub

اگر مخاطبان یا سایر پژوهشگران بخواهند با شما ارتباط برقرار کنند، مسیر ارتباطی شما چیست؟
+2188220068

Emri-metabolic@sina.tums.ac.ir

حداکثر چهار مرجع اصلی استفاده شده در طرح خود را ذکر نمایید:

۱۱. Hattersley AT, Greeley SA, Polak M, Rubio-Cabezas O, Njølstad PR, Mlynarski W, Castano L, Carlsson A, Raile K, Chi DV, Ellard S. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines ۲۰۱۸: The diagnosis and management of monogenic diabetes in children and adolescents.
۱۲. Rubio-Cabezas, O., et al., KATP channel mutations in infants with permanent diabetes diagnosed after ۶ months of life. *Pediatric diabetes*, ۲۰۱۲. ۱۳(۴): p. ۳۲۲-۳۲۵.
۱۳. Health, N.I.o., Monogenic Forms of Diabetes: Neonatal Diabetes Mellitus and Maturity-onset Diabetes of the Young. NIH Publication ۲۰۰۷, ۲۰۰۷(۰۷-۶۱۴۱).
۱۴. Mohamadi, A., et al., Medical and developmental impact of transition from subcutaneous insulin to oral glyburide in a ۱۵-yr-old boy with neonatal diabetes mellitus and intermediate DEND syndrome: extending the age of KCNJ۱۱ mutation testing in neonatal DM. *Pediatric diabetes*, ۲۰۱۰. ۱۱(۳): p. ۲۰۳-۲۰۷.
- ۱۵.

در خاتمه، اگر توضیح یا نکته دیگری باقی مانده، بیان کنید.

شناسنامه خبر

عنوان طرح: مطالعه ژنوتایپ و هاپلوتایپ های جدید مرتبط با دیابت مونوژنیک با استفاده از توالی
یابی کل اگزوم (WES) و رویکرد بیوانفورماتیکی

کد طرح: 61184

مجری اصلی: دکتر مهسا محمد آملی

تاریخ اختتام: آذر ۱۴۰۳

لینک مقاله:

<https://doi.org/10.1111/jdi.14254>

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jdi.14254>

<https://doi.org/10.1111/dme.15471>

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dme.15471>

<https://doi.org/10.1016/j.molmet.2025.102201>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2212877825001085?via%3Dihub>