



دانشگاه علوم پزشکی تهران
معاونت تحقیقات و فناوری
مدیریت امور پژوهشی



۱۴۰۴



نشست خبری برای ارائه پیام پژوهشی

ارزیابی ژنتیکی و بالینی بیماران مشکوک به یک اختلال متابولیک در تنظیم

مجری اصلی:

دکتر مهسا محمدآملی

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



طرح تحقیقاتی با عنوان "ارزیابی ژنتیکی و بالینی بیماران مشکوک به کلسینوز تومورال هیپر فسفاتمیک خانوادگی (HYPERPHOSPHATEMIC FAMILIAL TUMORAL

CALCINOSIS): یک اختلال متابولیک در تنظیم فسفات" توسط خانم دکتر مهسا محمدآملی عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران به عنوان مجری اصلی اجرا شده و در سال ۱۴۰۳/۱۴۰۴ خاتمه یافته است. این پژوهش ارزشمند توانسته است به ارتقای سطح دانش و سلامت در حوزه بیماری های کودکان 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، کارشناسی ارشد ایمونوژنتیک، دانشگاه منچستر، انگلستان و دکترای حرفه ای پزشکی، دانشگاه شهید بهشتی در حال حاضر 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 ایمونوژنتیک 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
علی طالع: پژوهشگاه غدد و متابولیسم

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

کودکان مبتلا به اختلالات متابولیسم فسفات از جمله کلسینوزیس تومورال هیپرفسفاتمیک خانوادگی و خانواده های آن ها- آزمایشگاه ها- وزارت بهداشت و مراکز غربالگری

نتایج این پژوهش به یافتن یک جهش فاندِر در جمعیت ایرانی منجر شده که در طراحی کیت مولکولی تشخیص بیماران مشکوک به اختلالات مادرزادی متابولیک تنظیم فسفات خون شامل هیپرآستوز-هیپر فسفاتی و کلسینوزیس تومورال هیپرفسفاتمیک خانوادگی به کار گرفته شده است و این کیت در قالب یک طرح فناورانه در حال طراحی می باشد.

✍ 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 کودکان مبتلا به اختلال متابولیکی پرداخته است و نتایج آن منجر به طراحی روش تشخیص سریع این بیماران گردیده است.

✍ پیام کلیدی پژوهش شما چیست؟

تشخیص کودکان مبتلا به بیماری موردنظر در پژوهش حاضر، معمولاً مشکل و با خطا همراه است. کودکان 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 مشاوره ژنتیک بارداری های بعدی و تشخیص ژنتیکی سایر اعضا خانواده نیز کمک شایان توجهی خواهد کرد.

✍ 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

تشخیص کودکان مبتلا به بیماری های متابولیکی تنظیم متابولیسم فسفات، مشکل و معمولاً با خطای بالا همراه است. نتایج این پژوهش به راه اندازی یک روش تشخیصی دقیق و سریع برای بیماران مبتلا منجر شده است که هم در تشخیص و هم در غربالگری و پیشگیری ژنتیکی در مادران می تواند به کار گرفته شود.

- مهمترین نتایج طرح به زبان غیر تخصصی

ما در این مطالعه یک جهش فاندرا را در ژن مربوط به بیماری موردنظر شناسایی کردیم و نقش مخرب آن را در عملکرد سلامت فرد تایید کردیم. بر طبق این مطالعه در بیماران ایرانی مبتلا به هیپرفسفاتی ابتدا باید جهش مورد نظر با روش ارزان قیمت طراحی شده در کیت تشخیصی در دست ساخت مورد بررسی قرار گیرد و در صورت عدم وجود جهش مذکور، سایر قسمت های ژن موردنظر بررسی گردد.

- موارد کاربرد نتایج طرح

تشخیص کودکان مبتلا به بیماری های متابولیکی تنظیم متابولیسم فسفات، مشکل و معمولا با خطای بالا همراه است. نتایج این پژوهش برای اولین بار در ایران به راه اندازی یک روش تشخیصی دقیق و سریع برای بیماران مبتلا منجر شده است که علاوه بر تشخیص، در غربالگری نوزادان و همچنین پیشگیری ژنتیکی در مادران می تواند به کار گرفته شود.

✍ 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 مشاوره ژنتیک ، تشخیص پیش از تولد و شناسایی سار اعضا خانواده

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

ما در این مطالعه یک جهش فاندرا را در ژن FGF23 شناسایی و نقش مخرب آن را در عملکرد این ژن تایید کردیم. بر طبق این مطالعه در بیماران ایرانی مبتلا به هیپرفسفاتی ابتدا باید جهش (p.F157L, c.471C > A) در FGF23 بررسی شود. اگر این جهش یافت نشد، سایر اگزون های FGF23 باید غربالگری شوند. بدین معنا که ممکن است جهش هایی در ایجاد بیماری درگیر باشند که هنوز شناسایی نشده باشند اما می توان پس از شناسایی توسط مجامع علمی، این جهش ها را به کیت تشخیصی مدنظر افزود.

✍ 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 کیت موردنظر 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.

DOI: <https://doi.org/10.1155/humu/6382674>

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1155/humu/6382674>

✍ 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:

۱. Tiwari, V. and F. Zahra, Hyperphosphatemic Tumoral Calcinosis, in StatPearls. ۲۰۲۲, © ۲۰۲۲, StatPearls Publishing LLC.: Treasure Island FL.
۲. Frishberg, Y., et al., Identification of a recurrent mutation in GALNT۳ demonstrates that hyperostosis-hyperphosphatemia syndrome and familial tumoral calcinosis are allelic disorders. J Mol Med (Berl), ۲۰۰۵. ۸۳(۱): p. ۳۳-۸.
۳. Ichikawa, S., et al., Clinical variability of familial tumoral calcinosis caused by

novel GALNT3 mutations. Am J Med Genet A, 2010. 152A(4): p. 896-903.
 ۴. Gowda, V.K., et al., Recurrent Bilateral Lower Motor Neuron Type of Facial Palsy with Hearing Impairment: Hyperphosphatemic Familial Tumoral Calcinosis. Journal of Pediatric Genetics, 2022.

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

شناسنامه خبر

عنوان طرح: ارزیابی ژنتیکی و بالینی بیماران مشکوک به کلسینوز تومورال هیپر فسفاتمیک خانوادگی (HYPERPHOSPHATEMIC FAMILIAL TUMORAL CALCINOSIS): یک اختلال متابولیک در

تنظیم فسفات

کد طرح: ۶۱۲۱۸

مجری اصلی: دکتر مهسا محمدآملی

تاریخ اختتام: ۱۴۰۳

لینک مقاله:

DOI: <https://doi.org/10.1155/humu/6382674>

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1155/humu/6382674>