

گزارش هشتمین نشست خبری ترجمان دانش

تاریخ برگزاری هشتمین نشست خبری ۱۴۰۲/۵/۲۶

لینک خبر:

<https://webda.zums.ac.ir/content/75598/%D8%AF%D8%B1-%D9%87%D8%B4%D8%AA%D9%85%D8%8C%D9%86-%D9%86%D8%B4%D8%B3%D8%AA-%D8%AF%D8%A8%D8%B1%DB%8C-%D8%AA%D8%B1%D8%AC%D9%85%D8%A7%D9%86-%D8%AF%D8%A7%D9%86%D8%B4-%D8%B9%D9%86%D9%88%D8%A7%D9%86-%D8%B4%D8%AF-POINTS--%D8%AC%D9%87%D8%B4%E2%80%8C%D9%87%D8%A7%DB%8C-%DA%98%D9%86%D8%AA%DB%8C%DA%A9%DB%8C%D9%90-%D8%B9%D8%A7%D9%85%D9%84-%D8%A8%DB%8C%D9%85%D8%A7%D8%B1%DB%8C-%D9%86%D9%82%D8%B5-%D9%81%D8%A7%DA%A9%D8%AA%D9%88%D8%B1-%D9%87%D9%81%D8%AA-%D8%AF%D8%B1-%D8%A8%D8%B1%D8%AE%DB%8C-%D8%A7%D9%82%D9%88%D8%A7%D9%85%D8%8C-%D8%B4%DB%8C%D9%88%D8%B9-%D8%A8%DB%8C%D8%B4%D8%AA%D8%B1%DB%8C-%D8%AF%D8%A7%D8%B1%D8%AF>

در راستای توسعه رویکرد ترجمان دانش و کاربرد نتایج حاصل از تحقیقات حوزه سلامت در دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور، به منظور افزایش آگاهی ذینفعان پژوهش اعم از مدیران، متخصصین و مردم، پنجمین نشست خبری ترجمان دانش برای حداقل ۱۰ درصد از طرح‌های خاتمه یافته دانشگاه با حضور اصحاب رسانه‌های چاپی و الکترونیک، اساتید حوزه مربوطه و دانشجویان در تاریخ ۱۴۰۲/۰۵/۲۶ در سالن همایش روزبه برگزار گردید.

مجری: آقای دکتر مهران محسنی، سرپرست اطلاع‌رسانی پزشکی و منابع علمی

سخنران: آقای دکتر حسن رکنی‌زاده، دکترای تخصصی ژنتیک و استادیار دانشگاه

اصحاب رسانه:

جناب آقای اسم خانی روابط عمومی دانشگاه

سرکارخانم سعیده موسوی از خبرگزاری وبدا

سرکارخانم سمیه رسولی از خبرگزاری وبدا

سرکارخانم سودابه باقری از خبرگزاری وبدا

سرکارخانم فاطمه انصاری از خبرگزاری وبدا

عنوان طرح:

بررسی ارتباط احتمالی میان نوع جهش ژنتیکی با تولید بازدارنده بر علیه داروی فاکتور VII نوترکیب در ده بیمار مبتلا به نقص فاکتور VII انعقادی

نام مجری/محقق:

دکتر حسن رکنی‌زاده

همکاران پژوهشی:

دکتر تینا شاهانی، شیرین روانبد، علی نیکفر

دانشکده:

پزشکی

تاریخ اتمام طرح:

۱۴۰۲/۴/۱۶

نوع مخاطب طرح:

رسانه‌ها و عموم مردم
سیاست‌گذاران درمانی
متخصصین سلامت

خبر پژوهش:

برخی جهش‌های ژنتیکی افراد دارای بیماری خونریزی دهنده کمبود ارثی فاکتور هفت انعقادی، در برخی گروه‌های قومی شیوع بیشتری دارند.

سایر اخبار منتشر شده از طرح:

شناسایی ژن فاکتور هفت بیماران از مناطق مختلف ایران می‌تواند از تولد فرزند مبتلا به کمبود فاکتور هفت انعقادی، جلوگیری کند.

پیام پژوهشی:

کمبود فاکتور ۷ انعقادی از نظر بالینی می‌تواند بدون علامت بوده و یا با علائم خفیف، متوسط تا شدید همراه باشد. در حالی که فرم شدید بیماری، اغلب با مرگ و میر نوزادان و یا بروز ضایعه‌های جبران‌ناپذیری مانند عقب ماندگی ذهنی ناشی از خونریزی مغزی در دوران نوزادی همراه است، فرم متوسط بصورت کبودی‌های مکرر، خونریزی‌های دائمی از بینی و لثه یا قانندگی‌های طولانی و پر خون در خانم‌ها بروز می‌یابد. فرم خفیف بیماری اغلب بدون علائم جدی بوده و تنها بصورت خونریزی‌های گاه به گاه از بینی یا قانندگی‌های طولانی و پر خون در خانم‌ها خود را نشان می‌دهد. برخی از مبتلایان نیز کاملاً از نظر بالینی بدون علامت هستند و تنها در بررسی‌های آزمایشگاهی می‌توان به وجود بیماری در آنها پی برد. همین امر پیچیدگی‌های تشخیصی در کمبود ارثی فاکتور هفت انعقادی را دامن می‌زند و سبب بروز ناگهانی افراد مبتلا به فرم شدید در والدینی می‌شود که بیماری در آنها تشخیص داده نشده است.

یکی از دستاوردهای پژوهش انجام شده این بود که به نظر می‌رسد شیوع جهش‌های ژنتیکی عامل بیماری در سراسر کشور یکسان نیست و برخی جهش‌ها در برخی جمعیت‌ها شیوع بیشتری دارند. بعنوان مثال، حذف نوکلئوتید C در موقعیت ۷۹۰ ژن FVII که پیشتر در دنیا گزارش نشده است، در بیماران غرب ایران و اقوام کرد و لر شیوع قابل توجهی دارد. این جهش در ناقلان بدون علائم است اما در بیماران سبب خونریزی مغزی شدید در بدو تولد و مرگ نوزاد می‌شود. جهش شایع دیگر در ایران یک جابجایی نوکلئوتید A به G است که اولین اسید آمینه ژن FVII یعنی متیونین را به والین تغییر می‌دهد. این جهش نیز باعث بروز فرم شدید بیماری می‌شود و قبلاً تنها در یک بیمار در دنیا بصورت هتروزیگوت گزارش شده بود. در مطالعه حاضر ۵ بیمار هموزیگوت و ۱۱ نفر هتروزیگوت حامل این جهش گزارش شدند که محل تولد این بیماران شمال شرق ایران است. با توجه به اثرات منفی که کمبود ارثی فاکتور هفت انعقادی بر کیفیت زندگی و اقتصاد خانواده فرد مبتلا، جامعه و سیستم بهداشت و درمان کشور دارد، شناسایی ژن‌های بیماری به‌خصوص در موارد شدید بیماری و تشخیص قبل از تولد در خانواده‌های مبتلا نقش مهمی دارد. نتایج حاصل از این مطالعه نشان می‌دهد که نخستین جهش مورد بررسی را می‌توان بر حسب هویت قومی-جغرافیایی بیماران انتخاب کرد تا در

هزینه‌های تشخیص صرفه جویی شده و بتوان با سرعت بیشتری به ارائه خدمات به این بیماران پرداخت. همچنین از آنجا که این پژوهش بر روی ژن فاکتور هفت بیماران از مناطق مختلف ایران انجام شده است، با استفاده از نتایج آن می‌توان از تولد فرزند مبتلا به کمبود فاکتور هفت جلوگیری کرد.



در این نشست خبری موارد زیر عنوان شد :

جهش‌های ژنتیکی عامل بیماری نقص فاکتور هفت، در برخی اقوام، شیوع بیشتری دارد.

دکتر حسن رکنی‌زاده، عضو هیئت علمی و استادیار گروه بیوتکنولوژی پزشکی دانشگاه علوم پزشکی زنجان، گفت: شیوع جهش‌های ژنتیکی عامل بیماری نقص فاکتور هفت، در سراسر کشور یکسان نیست و برخی جهش‌ها در برخی جمعیت‌ها شیوع بیشتری دارند.

دکتر رکنی‌زاده در هشتمین نشست خبری ترجمان دانش به شیوع قابل توجه جهش خاصی از این ژن در بیماران غرب ایران و اقوام کرد و لر که پیش‌تر در دنیا گزارش نشده است، اشاره کرد و افزود: این جهش در ناقلان بدون علائم است اما در بیماران سبب خونریزی مغزی شدید در بدو تولد و مرگ نوزاد می‌شود.

وی با اشاره به جهش شایع دیگری از این ژن در ایران، گفت: این جهش نیز باعث بروز فرم شدید بیماری می‌شود و قبلاً تنها در یک بیمار در دنیا گزارش شده بود.

وی خاطر نشان کرد: نتایج مطالعات نشان می‌دهد که نخستین جهش مورد بررسی را می‌توان بر حسب هویت قومی-جغرافیایی بیماران انتخاب کرد تا در هزینه‌های تشخیص صرفه جویی شده و بتوان با سرعت بیشتری به ارائه خدمات به این بیماران پرداخت. دکتر رکنی‌زاده به توضیح در خصوص علائم بیماری کمبود فاکتور ۷ پرداخت و گفت: این بیماری از نظر بالینی می‌تواند بدون علامت بوده و یا با علائم خفیف، متوسط تا شدید همراه باشد.

فرم شدید این بیماری، اغلب با مرگ و میر نوزادان و یا بروز ضایعه‌های جبران‌ناپذیری مانند عقب‌ماندگی ذهنی ناشی از خونریزی مغزی در دوران نوزادی همراه است، فرم متوسط بصورت کیبودی‌های مکرر، خونریزی‌های دائمی از بینی و لثه یا قانددگی‌های طولانی و پرخون در خانم‌ها بروز می‌یابد.

این محقق خاطرنشان کرد: فرم خفیف بیماری اغلب بدون علائم جدی بوده و تنها بصورت خونریزی‌های گاه به گاه از بینی یا قانددگی‌های طولانی و پرخون در خانم‌ها خود را نشان می‌دهد.

پیشنهادهای برای گروه مخاطب، رسانه‌ها و عموم مردم:

با توجه به اثرات منفی که کمبود ارثی فاکتور هفت انعقادی بر کیفیت زندگی و اقتصاد خانواده فرد مبتلا، جامعه و سیستم بهداشت و درمان کشور دارد، شناسایی ژن‌های بیماری به‌خصوص در موارد شدید بیماری و تشخیص قبل از تولد در خانواده‌های مبتلا نقش مهمی دارد.

برخی از مبتلایان از نظر بالینی کاملاً بدون علامت هستند و تنها در بررسی‌های آزمایشگاهی می‌توان به وجود بیماری در آنها پی برد و همین امر به پیچیدگی‌های تشخیصی در کمبود ارثی فاکتور هفت انعقادی دامن می‌زند و سبب تولد فرزندان مبتلا به فرم شدید از والدینی می‌شود که بیماری در آنها تشخیص داده نشده است.

پیشنهاد می‌گردد قبل از ازدواج آزمایش و تست ژنتیک را انجام دهند تا از به دنیا آمدن فرزند سالم اطمینان حاصل نمایند.