



تشخیص ژنتیکی بیماری کلیه پلی کیستیک اتوزومال غالب

عضو هیئت علمی پژوهشگاه رویان درباره یکی از طرح‌های تحقیقاتی این مرکز درباره تشخیص ژنتیکی بیماران مبتلا به کلیه‌های پلی کیستیک اتوزومال غالب گفت:

عضو هیئت علمی پژوهشگاه رویان درباره یکی از طرح‌های تحقیقاتی این مرکز درباره تشخیص ژنتیکی بیماران مبتلا به کلیه‌های پلی کیستیک اتوزومال غالب گفت: بیماری کلیه پلی کیستیک اتوزومال غالب نوعی بیماری ژنتیکی است و چون از نوع اتوزومال غالب است در خانواده‌هایی که مبتلا به این بیماری می‌شوند شیوع بالایی دارد و با فراوانی بالایی گسترش پیدا می‌کند.

دکتر رضا مقدسعلی در گفت‌وگو با ایسنا، با بیان این که این طرح حدود چهار سال پیش برای تشخیص ژنتیکی و نوع جهش بیماری اتوزومال غالب در بیماری کلیه پلی کیستیک آغاز شده، گفت: یکی از هدف‌های ما از این تحقیقات راه اندازی واحد تشخیص ژنتیکی بیماران مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک اتوزومال غالب و خانواده‌های آنها در کلینیک بیماریهای کلیوی پژوهشگاه رویان بوده است.

وی گفت: بیماری کلیه پلی کیستیک اتوزومال غالب بیماری ژنتیکی است و چون از نوع اتوزومال غالب است در خانواده‌هایی که مبتلا به این بیماری هستند و جهش ژنی معیوب را دارند بیماری در نسل‌های بعدی شان با فراوانی بالایی گسترش پیدا کرده و بروز می‌کند. یکی از هدف‌های ما از انجام این مطالعه این بوده که بتوانیم تشخیص قطعی و نوع جهش را برای بیمارانی که علائم بالینی این بیماری را دارند و افراد خانواده مبتلایان به این بیماری را داشته باشیم.

مقدسعلی ادامه داد: به این ترتیب که برای بیمارانی که مبتلا به این بیماری هستند و به مراحل رسیده‌اند که با آزمایش‌های بالینی مشخص شده که کلیه‌های پلی کیستیک دارند نوع جهش را تشخیص داده و بتوانیم سیر بیماری و سرعت پیشرفت بیماری را مشخص کنیم. اما هدف ما برای سایر اعضای خانواده مبتلا این است که پیش از بروز علائم بالینی به تشخیص قطعی بیماری برسیم و مشخص کنیم چه افرادی سالم هستند و چه افرادی بیمار هستند و در آینده به سمت نارسایی مرحله آخر می‌روند. در نتیجه بتوانیم سریع‌تر افراد مبتلا و حامل جهش بیماری را تحت مراقبت‌های پزشکی قرار دهیم و سرعت پیشرفت بیماری را کند کنیم.

وی همچنین اظهار کرد: از سوی دیگر به دنبال این بودیم که از تشخیص ژنتیکی برای زوجین مبتلا به این بیماری استفاده کنیم که جنین‌های سالم داشته باشند و با استفاده از روش‌های کمک باروری جنین‌های سالم برای این خانواده‌ها انتخاب شود و از گسترش ژن معیوب در این خانواده‌ها جلوگیری کنیم. بنابراین تشخیص ژنتیکی و نوع جهش از اهداف این مطالعه بود که خدا را شکر در تعداد زیادی از بیماران بررسی شد و الان این توانایی در کلینیک بیماریهای کلیوی پژوهشگاه رویان وجود دارد که این آزمایش‌ها برای افرادی و خانواده‌هایی که درگیر این بیماری هستند انجام شود.

عضو هیئت علمی پژوهشگاه رویان با بیان این که در بیماری کلیه پلی کیستیک جهش‌های متفاوت و متنوعی داریم گفت: این جهش‌ها می‌تواند تحت تاثیر عوامل محیطی نیز قرار بگیرد. آن چه مهم است این است که چه نوع جهشی در این بیماران وجود دارد در نتیجه سیر بیماری مشخص می‌شود. عوامل دیگری مانند بالا بودن فشار خون نیز می‌تواند سیر بیماری را تسریع کند بنابراین می‌توان با کنترل فشار خون تا حدی از پیشرفت بیماری جلوگیری کرد.

مقدسعلی افزود: متأسفانه در حال حاضر داروهایی که برای این بیماری وجود دارد کارایی زیادی در درمان و جلوگیری از پیشرفت بیماری ندارند. بنابراین یکی دیگر از اهداف این مطالعه ابتدا تشخیص نوع جهش ژنتیکی و سپس طراحی داروها و روش‌هایی است که بتوان با آن‌ها بیماری را کنترل کرد.

به گفته این محقق، بیماری کلیه پلی کیستیک، در رده بندی بیماری‌ها و نارسایی‌های کلیوی رتبه چهارم را دارد و متأسفانه در نوع غالب آن احتمال بروز بیماری در افراد خانواده مبتلایان و گسترش آن در نسل‌های بعدی این خانواده‌ها بالا است.

وی در پایان با بیان اینکه هدف از انجام این مطالعه تشخیص قطعی و نوع جهش در بیماران مبتلا به کلیه‌های پلی

کیستیک اتوزومال غالب که دارای علائم بالینی هستند و همچنین در افراد خانواده مبتلایان به این بیماری که هنوز علائم بالینی را نشان نداده اند بوده است، گفت: اتوزومال به این معنی است که جهش بیماری بر روی کروموزوم های اتوزوم (غیرجنسی) است، در گروه کلیه پژوهشگاه رویان تمرکز ویژه ای بر روی بیماری پلی کیستیک کلیه داریم علاوه بر آن، در حوزه های مهندسی بافت کلیه و کاربرد سلول های بنیادی در بیماریهای کلیوی نیز مشغول فعالیت هستیم.