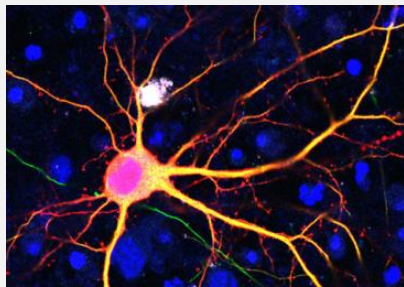


تشخیص جهش های ژنتیکی با راهکاری فناورانه

محققان کشور راهکاری ارائه دادند تا به کمک چند قطره خون بتوان جهش های ژنتیکی افراد را تشخیص داد. با این وجود فرد تنها با یک آزمایش به اطلاعات نهفته در تمامی ژن های خود دست می یابد.



محققان کشور راهکاری ارائه دادند تا به کمک چند قطره خون بتوان جهش های ژنتیکی افراد را تشخیص داد. با این وجود فرد تنها با یک آزمایش به اطلاعات نهفته در تمامی ژن های خود دست می یابد.

به گزارش خبرگزاری مهر به نقل از معاونت علمی و فناوری ریاست جمهوری، تولد نوزادان با نقص ژنتیکی در کشور آماری حدود ۵ درصد دارد. یعنی حدود ۵۰ هزار نفر و به دلیل ازدواج های خویشاوندی این آمار بیشتر از کشورهای غربی تخمین زده می شود.

از این رو محققان و متخصصان کشور در این حوزه تلاش های موثری انجام دادند تا شاهد تولد نوزادان با نقص ژنتیکی نباشیم.

در این راستا یک آزمون تشخیصی طراحی شد که در آن «دی ان ای» بیمار استخراج و توالی یابی می شود. پس از آن تحلیل نتایج آماری را بر پایه هوش مصنوعی انجام می دهد تا جهش ژنتیکی عامل بیماری کشف شود.

«اگزومین» نامی است که برای این آزمون برگزیده اند که در آن تمامی نواحی کد کننده ژن ها تنها در یک تست مورد بررسی قرار می گیرند و جهش های بیماری زا که در جمعیت به ندرت مشاهده شده اند کشف می شود.

محققان یک شرکت دانش بنیان که از حمایت های ستاد توسعه فناوری های سلول های بنیادی معاونت علمی و فناوری برای انجام برخی پروژه های فناورانه خود برخوردار بوده با این خدمت راهکاری موثر برای بیماری های نادر ژنتیکی ارائه داده است.

با این آزمون تنها با یک آزمایش فرد به اطلاعات نهفته در تمامی ژن های خود دست می یابد. برای انجام آزمون نیز تنها به چند قطره از خون فرد نیاز است تا بررسی و استخراج «DNA» از آن انجام شود.

بسیاری از این علائم و نشانه ها به گونه ای است که تشخیص قطعی بیماری و علت آن دشوار است. به همین دلیل به آن ها بیماری نادر ژنتیکی می گویند. پیدا کردن علت این بیماری ها برای تصمیمات پزشکی هدفمندتر و پیشگیری از تولد فرزند بیمار دیگر خانواده حائز اهمیت است.

«اگزومین» توسط این شرکت دانش بنیان با هزینه ای کمتر از نصف نمونه خارجی به مردم ارائه می شود. این در صورتی است که از نظر کیفیت با بهترین نمونه خارجی رقابت می کند. همچنین در فرآیند توسعه این تست که در کشور انجام شده از داده های ژنتیکی ۱۶۰ هزار نفر بهره گرفته شده و کیفیت نتایج با داده های مرکز پیشگام جهانی در این خدمت مقایسه شده است.