

راه اندازی آزمایشگاه ژنتیک مولکولی بیماریهای غدد درون ریز و متابولیسم

دکتر سید محمد اکرمی^{۱*}، پروین امیری^۲

بیماریهای غدد و متابولیسم شامل بیماریهای شایعی نظیر دیابت، استئوپوروز، هیپرلیپیدمی، چاقی و سرطان هستند که بار عمده‌ای از مرگ و میر و ناتوانی را بر کشور ما تحمیل می نمایند. با توجه به شیوع بالا و رو به افزایش این بیماریها و اهمیتی که کنترل آنها در کاهش عوارض و صرفه‌جویی در بودجه‌های بهداشتی، درمانی و ارتقای سطح سلامت جامعه دارد، مطالعات ژنتیکی علل بیماریهای غدد و متابولیسم ضروری به نظر می‌رسد.

این بیماریها معمولا چندژنی بوده و از الگوی ساده وراثتی برخوردار نیستند (multifactorial inheritance). میزان بالای ازدواج‌های خانوادگی در ایران و تنوع نژادی، بر اهمیت این موضوع و ضرورت فعالیت در این بخش می افزاینده. از سوی دیگر صفات کمی (quantitative traits) نظیر وزن، قد، فشار خون و بهره هوشی (IQ) نیز وراثت چندژنی دارند و مطالعات خاص با صرف هزینه و زمان زیاد را می طلبند.

مطالعه در زمینه ژنتیک سرطانهای غدد (از جمله تیروئید، انسولینوما، فئوکروموسیتوما و نئوپلاسم های متعدد غددی [MEN]) در سطح سلولی و مولکولی، با توجه به نقش تعیین کننده ژنتیک سرطان و با عنایت به وجود سرطانهای خطرناک در کشور اهمیت ویژه ای دارد. این محور از پژوهش در روند پیشگیری، تشخیص زودرس، کنترل و درمان سرطانهای غدد سهم به سزایی خواهد داشت.

با توجه به ضرورت و اهمیت تمرکز بر مطالعات مولکولی در زمینه بیماریهای غدد، با تلاش و پیگیری مستمر، حداقل تجهیزات مورد نیاز برای بررسیهای ژنتیکی تهیه گردید. مواد شیمیایی و اقلام مصرفی مورد نیاز جهت استخراج DNA و PCR و ژل الکتروفورز تهیه و از نظر کیفی مورد ارزیابی قرار گرفت.

در این مطالعه به منظور بررسی دقت و صحت سیستم، تکثیر قطعه DNA 224bp از آگزون ۱۵ ژن BRAF توسط ۳۵ سیکل PCR با استفاده از DNA استخراج شده از بافت پارافینی تیروئید و نیز از گویچه های سفید خون با موفقیت انجام گردید. امکان بررسی چندشکلی های طولی قطعات با استفاده از آنزیمهای محدودکننده (restriction fragment length polymorphism: [RFLP]) نیز در آزمایشگاه فراهم است.

با راه اندازی سیستم، مطالعات مولکولی با مشارکت مراکز مختلف علمی و تحقیقاتی داخلی و خارجی امکان پذیر گردیده است. این مرکز به عضویت شبکه پزشکی مولکولی و شبکه بیوتکنولوژی پزشکی کشور درآمده است.

۱- متخصص ژنتیک پزشکی، مرکز تحقیقات غدد درون‌ریز و متابولیسم، دانشگاه علوم پزشکی تهران

۲- کارشناس ارشد ژنتیک، مرکز تحقیقات غدد درون‌ریز و متابولیسم، دانشگاه علوم پزشکی تهران