

عنوان طرح: طراحی کیت تشخیص حذف‌های رایج ژنی در کلاستر ژنی آلفا تالاسمی

نهاد حامی: صندوق نوآوری و شکوفایی ریاست جمهوری

شرکت دانش‌بنیان متقاضی: تریتا ژن زیست فناوری

سرپرست تیم مجری: جمیله صابرزاده - عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی شیراز

همکاران کلیدی: نفیسه السادات صنیع خانی و صفورا نوشی ندامانی (دانشگاه علوم پزشکی شیراز)

تاریخ شروع: ۱۴۰۱/۰۹/۲۲

تاریخ اختتام: ۱۴۰۲/۰۷/۲۱

چکیده: آلفا تالاسمی نوعی کم‌خونی ارثی با توارث اتوزومی مغلوب است که در آن میزان تولید هموگلوبین در خون کاهش می‌یابد. این بیماری در سطح مولکولی از هتروژنی بالایی برخوردار است و در هر جمعیتی دارای الگوی خاصی از موتاسیون‌های ژنتیکی می‌باشد. در این بیماری، شناسایی موتاسیون‌های ژنتیکی عامل بیماری آلفا-تالاسمی در توصیف پاتولوژی مولکولی بیماری، شناسایی سریع ناقلین، تشخیص پیش از تولد در خانواده‌های در معرض خطر، جلوگیری از موارد خاص هم‌توارثی با بتا-تالاسمی، تشخیص علت میکروسیتوز و جلوگیری از آزمایش‌های مکرر پرهزینه و طولانی مدت بسیار حائز اهمیت است. حدود ۵٪ از کل جمعیت جهان دارای موتاسیون‌های مربوط به ژن گلوبین هستند که از این میزان حدود ۷۱٪ ناقل موتاسیون‌های مربوط به آلفا-تالاسمی می‌باشند.

طرح حاضر به منظور طراحی روشی کارآمد جهت شناسایی حذف‌ها و مضاعف‌شدگی در کلاستر ژنی آلفا-گلوبین انسانی (بازوی کوتاه کروموزوم ۱۶) که منجر به بروز بیماری ژنتیکی آلفا-تالاسمی می‌شود، انجام شده است. اساس عملکرد این روش تشخیصی، یک روش مولکولی نوین به نام **Multiple Fluorescent Probe Amplification** یا به اختصار **MFPFA** می‌باشد که حاصل ایجاد نوآوری در روش‌های مولکولی رایج در تشخیص آلفا-تالاسمی است. این روش با استفاده از پروب‌های فلورسنت و تکثیر چندگانه، قادر است تمامی حالت‌های ممکن از تعداد کپی ژن‌های آلفا گلوبین را تشخیص دهد. نتایج این طرح نشان داد که کیت **MFPFA** دارای دقت و عملکرد مشابه روش مرجع (**PCR** چندگانه) است و می‌تواند حذف و مضاعف‌شدگی‌های رایج در کلاستر ژن آلفا را با سرعت و سهولت بیشتری تشخیص دهد. این کیت می‌تواند به عنوان یک روش تشخیصی کارآمد و اقتصادی برای غربالگری و تشخیص تالاسمی آلفا در جمعیت‌های در معرض خطر مورد استفاده قرار گیرد.

واژگان کلیدی: تالاسمی آلفا، حذف و مضاعف‌شدگی، کلاستر ژن آلفا، موتاسیون‌های ژنتیکی

دست‌آورد نهایی:

- بهینه‌سازی اجزاء سازنده کیت و تایید عملکرد مناسب آن بر روی نمونه‌های نرمال، نمونه‌های بیمار با حالت‌های مختلف حذف یا مضاعف‌شدگی ژنی.

- طراحی کیت تشخیصی با دقت و عملکرد مشابه روش مرجع با توانایی کامل جهت تشخیص حذف و مضاعف‌شدگی‌های رایج در کلاستر ژن آلفا.

* کلیه حقوق مادی، IP و حق بهره‌برداری از طرح متعلق به تیم مجری (به سرپرستی دکتر جمیله صابرزاده) و شرکت تریتا ژن زیست فناوری می‌باشد.