

عنوان طرح: طراحی پنل اختصاصی به منظور غربالگری ژنومیک افراد پرخطر در ابتلا به ویروس COVID-19 در

ایران با استفاده از توالی‌یابی و تحلیل ژنومیک میزبان انسانی

نهاد حامی: صندوق نوآوری و شکوفایی ریاست جمهوری

شرکت دانش‌بنیان متقاضی: شتاب‌دهنده زیست بوم کارآفرینی امید ایرانیان

سرپرست تیم مجری: بابک عارف نژاد فرد _ عضو هیئت مدیره شرکت مدیا طب ژن

همکاران کلیدی: منیره خیردیده و غزال سعدی پور (شرکت مدیا طب ژن)

تاریخ شروع: ۱۴۰۰/۰۳/۲۶

تاریخ اختتام: ۱۴۰۰/۰۶/۲۶

چکیده: بیماری کرونا، ناشی از SARS-CoV-2، عمدتاً از طریق قطره‌های تنفسی گسترش می‌یابد و دستگاه تنفسی انسان را هدف قرار می‌دهد. با توجه به ضرورت مطالعه زمینه ژنتیکی افراد، برای شناسایی پنل‌های غربالگری ژنومیک مرتبط با تعیین میزان مقاومت، حساسیت و نیز شدت ابتلا به بیماری و نیز توسعه هوشمند راهکارهای پیشگیری و مدیریت درمان، استفاده از روش‌های اختصاصی توالی‌یابی با کارایی بالا (WGS) بر روی پلتفرم DNBSeg و الگوریتم‌های اختصاصی توسعه‌یافته بر پایه یادگیری ماشین گزینه مطلوبی جهت رسیدن به این اهداف است.

در این پروژه ابتدا داده‌های مربوط به ۱۰۰ نمونه مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت. پس از بهینه‌سازی مراحل آنالیز داده‌ها، توزیع کروموزومی واریانت‌ها بعد از توسعه پنل ژنومیک به‌دست آمده تعداد ۱۴,۴۸۹ واریانت برای پنل نهایی غربالگری شناسایی شدند. با توجه به تنوع فنوتیپی نمونه‌های مربوط به گروه‌های کم‌خطر، تعداد واریانت‌ها و نیز تعداد موارد چندشکلی این گروه در مقایسه با گروه افراد پرخطر بیشتر بود. در این طرح، علاوه بر شناسایی پنل غربالگری ژنومیک، با استفاده از روش‌های محاسباتی و آماری، ترکیب پنل مرجع توسعه‌یافته و آنالیز Gene Set Enrichment نیز برای درک بهتر کارایی پنل انجام شد.

بررسی ژن‌های پنل نشان دادند، ۲۰ ژنی که بیشترین تعداد SNP در آن‌ها وجود دارد از خانواده ncRNAهایی هستند که اغلب در فرآیندهای تنظیمی سیستم ایمنی نقش دارند. با توجه به نتایج به دست آمده، توسعه پنل ژنومیک مرتبط، درک ماهیت این پنل و نقش اساس ژنتیکی میزان حساسیت به COVID-19 در سطح سلولی، می‌تواند در آینده به توسعه واکسن‌ها و تدوین اقدامات کنترلی برای سایر بیماری‌های ویروسی و پاندمی‌های احتمالی کمک کند. همچنین، این نتایج نشان داد که آگاهی از تنوع موجود در توالی کل ژنوم، می‌تواند عوامل ژنتیکی موثر در دامنه گسترده واکنش به بیماری‌های ویروسی را شناسایی کرده و در مدیریت و درمان نقش موثری ایفا کند.

واژگان کلیدی: کروناویروس، توالی‌یابی ژنوم، بیوانفورماتیک، سیستم ایمنی

دستاوردهای نهایی:

- توسعه پنل شناسایی ریسک موربیدیتی به کووید ۱۹ یا پنل پروگنوز شدت علائم

- گزینش واریانت‌های جدید مرتبط با ژن‌های کاندید خصوصاً ژن‌های مرتبط با ایمنی ذاتی

*کلیه حقوق مادی، IP و حق بهره‌برداری از طرح متعلق به تیم مجری (به سرپرستی بابک عارف نژاد فرد) و شرکت شتاب‌دهنده زیست بوم کارآفرینی امید ایرانیان می‌باشد.