

خلاصه پایان طرح تحقیقاتی / پایان نامه
مصوب شورای پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

کد طرح: ۹۷۰۸۹۶

عنوان:

ایجاد بانک رجیستری ژنومی و سرمی از خون محیطی برای بیماران مبتلا به بیماری قوز قرنیه

مجری / مجریان:

محمد رضا صداقت

تاریخ تصویب: ۱۳۹۹/۷/۹

تاریخ خاتمه: ۱۴۰۰/۸/۳۰

محل اجرا: بیمارستان چشم پزشکی خاتم الانبیاء

خلاصه (۲۵۰-۲۰۰ کلمه):

قوز قرنیه (Keratoconus) یک بیماری تحلیل رونده قرنیه چشم است که در آن قرنیه نازک شده و شکل آن مخروطی می شود. به دنبال آن دید بیماران کاهش می یابد و گاهی به عمل جراحی پیوند قرنیه نیاز پیدا می کند. کراتوکونوس ممکن است در یک یا هر دو چشم رخ دهد ولی در ۹۰٪ موارد در هر دو چشم دیده می شود. تشخیص کراتوکونوس ممکن است به دلیل بروز و پیشرفت آهسته آن مشکل باشد. در نتیجه ممکن است بیماری دیر تشخیص داده شود.

قوز قرنیه بیماری نسبتاً شایعی است و شیوع آن در ایران حدود ۳ درصد است که در تمام نژادها و در هر دو جنس دیده می شود. هرچند این بیماری ارثی نیست ولی سابقه خانوادگی در ۶ تا ۱۰ درصد مبتلایان وجود دارد. تا کنون علت قطعی برای این بیماری پیدا نشده اما مطالعات نشان داده اند عوامل ژنتیکی، محیطی و یا برخی بیماری ها احتمالاً در بروز آن موثرند. برخی مطالعات نیز ارتباط بین TGFB1 و کراتوکونوس را مشخص کرده اند.

با توجه به شرایط ژنتیکی، بومی و درمانی کشور، این طرح رجیستری طراحی شد تا با شناخت بهتر زمینه های ژنتیکی بیماری کراتوکونوس و تهیه ی گایدلاین های مرتبط، این بیماری سریع تر شناسایی شود و درمان های لازم سریع تر آغاز شود. نمونه های RNA، DNA و سرمی خون محیطی به دست آمده، در کنار اطلاعات دموگرافیک و مرتبط با شدت بیماری، بانک بسیار ارزشمندی است تا محققین این پروژه و سایر محققین بتوانند به شناخت بهتر این بیماری کمک کنند.

زمینه

تهیه ی بانک رجیستری ژنومی شامل RNA، DNA و سرم خون محیطی و اطلاعات دموگرافیک و مرتبط با شدت بیماری

اهداف

۱. ایجاد پایگاه داده از داده های دموگرافیک، مشاهدات کلینیکی، آزمایشگاهی، در بیماری کراتوکونوس
۲. ایجاد پایگاه داده های روشهای درمانی، نتایج درمان، پیش آگهی و عوارض درمان بیماری کراتوکونوس
۳. ایجاد پایگاه داده های پیگیری بیماری کراتوکونوس

۴. ایجاد بانک ژنومی بیماران کراتوکونوس شامل DNA و RNA
۵. ایجاد بانک سرم بیماران مبتلا به کراتوکونوس
۶. کشف الگوهای گوناگون ژنتیکی بیماری کراتوکونوس در مقایسه با افراد سالم
۷. کشف الگوهای گوناگون بیماری کراتوکونوس در ارتباط با مشخصات دموگرافیک بیمار
۸. ایجاد مدل پیش بینی بیماری کراتوکونوس بر اساس داده های جمع آوری شده بیماران
۹. ایجاد مدل پیش بینی روشهای مختلف تشخیصی و درمانی در بیماران مبتلا به بیماری کراتوکونوس

نوع مطالعه

طرح رجیستری بانک زیستی

روش مطالعه

در این مطالعه بیماران مبتلا به بیماری کراتوکونوس، مراجعه کننده به بیمارستان تخصصی چشم پزشکی خاتم الانبیا (ص) دانشگاه علوم پزشکی مشهد، که توسط پزشکان متخصص و روش های تصویر برداری، بیماری آنها تشخیص داده شده بود، وارد مطالعه شدند. پس از ورود نمونه ها به مطالعه، پرسشنامه ی اطلاعات دموگرافیک، علائم بالینی و داده های آزمایشگاهی و ... برای هر کدام از نمونه ها، تکمیل شد. سپس از هر کدام از بیماران ۱۰ سی سی خون نمونه گیری شد. این نمونه ها در سه ظرف شامل: ۳ سی سی خون حاوی EDTA برای جداسازی DNA و ۳ سی سی خون حاوی EDTA برای جداسازی RNA و تبدیل RNA به cDNA، جهت انجام تستهای مولکولار و ژنتیکی و انجام تستهای مربوط به بیان ژن، ۴ سی سی خون لخته جهت جداسازی سرم برای اندازه گیری فاکتورهای ایمنولوژیک و التهابی سرم جداسازی شد. در نهایت لوله های خون حاوی EDTA و نمونه ی سرم در دمای -۷۰ تا زمان انجام تست های مورد نظر قرار گرفتند. سپس این سلول ها را در محلول cell protect reagent قرار داده برای نگهداری تا زمان انجام آزمایش در دمای منفی ۷۰ درجه سانتی گراد قرار گرفتند.

یافته ها

در این مطالعه ۴۰۰ نمونه DNA، RNA و سرم خون محیطی از بیماران کراتوکونوس به دست آمد که RNA به cDNA تبدیل شد و همه ی نمونه ها در دمای -۷۰ نگهداره شدند. همچنین اطلاعات دموگرافیک بیمار و همچنین دیتا های تصویر برداری قرنبه که نشان دهنده شدت بیماری بودند در نرم افزار طراحی شده قرار داده شد.

کلمات کلیدی : کراتوکونوس، DNA، RNA، سرم، بانک ژنومی
آدرس مجری اصلی و سمت دانشگاهی مجریان :

مجری اصلی:

دکتر محمد رضا صداقت، استاد گروه چشم پزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، بیمارستان چشم پزشکی خاتم الانبیا

مدیر اجرایی ثبت:

دکتر جواد صادقی اله آبادی، استادیار گروه چشم پزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، بیمارستان چشم پزشکی خاتم الانبیا

سایر مجریان (سایر اعضای کمیته راهبردی طرح):

دکتر جلیل توکل افشاری، استاد گروه ایمونولوژی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مرکز تحقیقات بوعلی

دکتر اکبر درخشان، استاد گروه چشم پزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، بیمارستان چشم پزشکی خاتم الانبیا

دکتر امین رضا نیک پور، استادیار گروه ایمونولوژی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مرکز تحقیقات بوعلی

دکتر حمید قرایی، دانشیار گروه چشم پزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، بیمارستان چشم پزشکی خاتم الانبیا

دکتر سیامک زارعی فنوازی، استاد گروه چشم پزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، بیمارستان چشم پزشکی خاتم الانبیا

دکتر علیرضا اسلامپور، دانشیار گروه چشم پزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، بیمارستان چشم پزشکی خاتم الانبیا

دکتر حامد مومنی مقدم، دانشیار گروه بینایی سنجی دانشگاه علوم پزشکی زاهدان

Research project
Research thesis
Accepted by MUMS research council

Title

Genomic and Serum Bank Registry for keratoconus

Conductor(s)/Author(s)

Dr. Mohammad-Reza Sedaghat

Position & Department

Professor of Ophthalmology, Eye Research Center

Start date

30 September 2020

End (Completion) date

21 November 2021

Performing location/Organization

Katam Al-anbia Eye Hospital

Keywords

Keratoconus, DNA, RNA, serum, Bio-bank

Abstracts (200-250 words)

Introduction

Keratoconus (KCN) is a non-inflammatory, progressive disease that involving cornea. Due to this disease, corneal biomechanics changed and cornea become weakened. Because of this weakening, corneal curvature changed and irregular astigmatism appeared. KCN is a common disease especially in Iran with 3% prevalence. Genetic and environmental factors effect on susceptibility to disease. It is important to find patients in early stages and control disease progression. In this study we tried to prepare Genomic bank of DNA, RNA and serum of this disease for more researches. We hope that genetics evaluation can find patients in early stages.

Objectives & (hypothesis OR questions)

Previous studies found relation between KCN and genetic factors, but this relation is not clear and more studies requested. Avellino Lab in California work on diagnostic kit for KCN and we can be a part of this international study. Also our team or other researcher can design studies for genetic aspect of KCN.

Materials & Methods

Patients with absolute diagnosis of KCN include to this study. 10 cc whole peripheral blood sample prepared. DNA, RNA and serum extracted and RNA changed to cDNA. All samples keep in -70 for further researches. Demographic data and Tomographic/ Topographic data of cornea saved on Rabbit software.

Results

400 patients include to this study and DNA, RNA (cDNA) and serum extracted and kept in -70 temperature. Demographic data and Tomographic/ Topographic corneal data saved on Rabbit software.

Conclusion

Genetics Study can help to early diagnosis and treatment of KCN to prevent disease progression. This biobank is one of the biggest bank of KCN samples in the world and can support further researches.

Address of corresponding author/ conductor

Dr. Mohammad Reza Sedaghat

E-mail: mrs1343@yahoo.com

Tel: 051- 37281401

پیام ترجمان دانش

از آنجا که نتایج این پژوهش در پایگاه نتایج پژوهش های سلامت کشور <http://news.research.ac.ir> منتشر خواهد شد. مستدعی است با توجه به نوع مخاطبی که انتخاب می فرمایید پیام ترجمان دانش این طرح تحقیقاتی را حداکثر در ۳۰۰ کلمه و منطبق با موارد درخواست شده تکمیل فرمایید.

یک یا چند گروه هدف را به عنوان مخاطب این پیام مشخص فرمایید:

[] رسانه ها و مردم [*] متخصصین و پژوهشگران [*] سیاستگذاران پژوهشی [] سیاستگذاران درمانی

متن پیام ترجمان دانش:

✓ اهمیت موضوع (۵۰ کلمه)

کراتوکونوس یا قوز قرنیه بیماری شایعی است که در آن قرنیه استحکام و ساختار طبیعی خود را از دست می دهد و سبب اختلال بینایی می شود. در صورت تشخیص سریع تر این بیماری می توان از پیشرفت آن جلوگیری کرد و از آسیب های بینایی جبران ناپذیر جلوگیری کرد. به همین دلیل شناخت عوامل ژنتیکی مرتبط کمک می کند تا عوارض بیماری کمتر شود.

✓ مهمترین یافته ها به زبان غیر تخصصی (۱۵۰ کلمه)

بانک ژنومی به دست آمده از این مطالعه بستر بسیار مناسبی برای مطالعات ژنتیکی مربوط به کراتوکونوس است و در آینده نتایج آن می تواند راهگشای بیماران باشد. این بانک یکی از بزرگترین بانک های ژنومی کراتوکونوس می باشد و پژوهشگران می توانند از آن استفاده کنند.

✓ پیشنهاد برای کاربرد نتایج (۱۰۰ کلمه)

پژوهشگران می توانند با طراحی مطالعه بر روی نمونه های این بانک به شناخت بیشتر بیماری کمک کنند.

مشخص فرمایید موضوع تحقیق مرتبط با کدامیک از موارد ذیل است:

[] اخلاق پزشکی [] ارتوپدی [] ارگونومی [] آنکولوژی (سرطان شناسی) [] انگل شناسی [] ایمنی شناسی و آلرژی
[] آسیب شناسی [] آموزش پزشکی [] باکتری شناسی [] بهداشت محیط [] بهداشت حرفه ای [] بهداشت عمومی
[] بیماری شناسی [] بینایی سنجی [] بیهوشی [] بیوشیمی [] بیوفیزیک [] پرستاری [] پزشکی ارواثس
[] پزشکی اطفال [] پزشکی اعتیاد [] پزشکی بیهوشی [] پزشکی پوست [] پزشکی خانواده [] پزشکی داخلی
[] پزشکی سرطان [] پزشکی سنتی و حاشیه [] پزشکی عفونی [] پزشکی عمومی [] پزشکی غدد [] پزشکی قانونی
[] پزشکی فیزیکی و توانبخشی [] پزشکی قلب و عروق [] پزشکی کار [] پزشکی کلیه و مجاری ادراری
[] پزشکی گوارش و کبد [] پزشکی گوش، حلق و بینی [*] پزشکی مولکولی [] پزشکی هسته ای [] پزشکی

