

رتبه دوم پژوهش‌های بنیادی



♦ **عنوان طرح:** مطالعه ژنتیکی بر روی دو بیماری گلوکوم و پارکینسون در ایران

♦ **موسسه مجری:** دانشگاه تهران

♦ **نماینده:** دکتر الهه الهی

♦ **موسسه‌های همکار:** مرکز تحقیقات چشم دانشگاه شهید بهشتی، انستیتو مطالعات

دستگاه عصبی UCL در انگلستان، پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و زیست

فن آوری

♦ **همکاران:** سید مهدی شجاعی، کورو پوایزان رویز، شاهین یزدانی، مهرناز نارویی نژاد،

غلامحسین شهیدی، نوید نیل فروشان، فرزاد سینا، مصطفی رونقی، حسن پایلاخی

چکیده طرح:

هدف طرح، مطالعه ژنتیک روی دو بیماری گلوکوم (آب سیاه) و پارکینسون میان ایرانیان بوده است. قصد داشتیم این هدف را با به کارگیری قدرتمندترین و به روزترین ابزار یعنی مطالعه پیوستگی و ریزآرایه‌ها (microarrays) برآورده کنیم. حدوداً شصت و پنج میلیون فرد در دنیا به گلوکوم مبتلا هستند و این بیماری عامل مهم نابینایی برگشت ناپذیر در دنیا می باشد. شیوع گلوکوم مادرزادی که بر آن بیشتر تأکید داشته ایم در خاورمیانه چهار برابر کشورهای غربی است. پارکینسون دومین بیماری شایع میان بیماری های دستگاه عصبی می باشد. از آنجا که طول عمر متوسط در جهان رو به افزایش است، اثر اجتماعی و اقتصادی پارکینسون مهم ارزیابی می شود. از منظر سلامت و بهداشت کشور، پی بردیم که جهش در ژن CYP1B1 مهمترین عامل ژنتیکی ایجاد گلوکوم مادرزادی در میان ایرانیان است و غرب ایران بیشترین نرخ این بیماری را دارد. علاوه بر این، یافتیم که بین گلوکوم مادرزادی و گلوکوم بزرگسالان اشتراک اتیولوژی وجود دارد که راهنمایی است برای درک بهتر روند بیماری زایی گلوکوم و اهمیت بالینی نیز دارد. در ارتباط با پارکینسون، متوجه شدیم که در بیماران ایرانی در مقایسه با جوامع دیگر، نسبت بیماران مرد به زن بالاتر و سن بروز پایین تر است. از منظر اهمیت بنیادی در سطح دنیا، بی تردید کشف ژن LTBP2 به عنوان عامل جدید گلوکوم و کشف ژن FBOX7 به عنوان عامل Parkinsonian pyramidal syndrome مهمترین یافته‌های طرح است. برای شناخت این ژنها، از ریزآرایه ها با رویکرد مطالعات پیوستگی استفاده شده کشف ژنهای LTBP2 و FBOX7 گواه بر پیشرفت روزافزون علمی در کشور و توانایی دانشجویان و پژوهشگران ایرانی است.

