

## ثبت واریانتهای نادر ژنتیکی بیماران ایرانی در پایگاه [ClinVar](#)

### توسط مرکز تحقیقات ژنومیک

تغییرات ژنتیکی در سطح DNA می تواند منجر به طیف وسیعی از بیماریهای ژنتیکی مادرزادی و غیر مادرزادی شود. بطور کلی تغییرات در سطح DNA بر اساس استاندارد و دستورالعمل [ACMG 2015](#) به ۵ دسته تقسیم می شود: (۱) بیماریزا، (۲) احتمالاً بیماریزا، (۳) تغییرات با اهمیت بالینی ناشناخته، (۴) احتمالاً خوش خیم و (۵) خوش خیم.

طبقه بندی نوع تغییرات شناسایی شده در یک فرد از اهمیت زیادی برخوردار است، بطوری که میتوان بر اساس آن فرآیند تشخیص قطعی بیماری، تشخیص پیش از تولد، روند درمان را بخوبی مدیریت کرد.

تصمیم گیری های بالینی بر اساس تغییرات گروه های ۱ و ۲ بسیار آسان تر از تغییرات گروه ۳ می باشد. امروزه تفسیر بالینی تغییرات گروه ۳ یکی از معضلات آزمایشگاههای تشخیص ژنتیکی می باشد. یافتن گزارشهایی از سایر آزمایشگاههای تشخیص ژنتیکی مبنی بر طبقه بندی تغییرات ژنتیکی در افراد مورد بررسی می تواند کمک فراوانی به تصمیم گیری برای گزارش موارد واریانتهای با اهمیت بالینی ناشناخته باشد.

در بسیاری از موارد ممکن است یک تغییر ژنتیکی ناشناخته فقط یک بار در جهان گزارش شده باشد لذا با تجمیع گزارشات بیشتر از همان تغییر، در فردی با علائم بالینی مشابه، می توان به صحت تغییر بیماریزایی یک واریانت با اهمیت بالینی ناشناخته بیشتر اعتماد نمود.

هم اکنون برای رفع این ابهامات، پایگاه های معتبر جمع آوری اطلاعات مربوط به تنوع ژنتیکی و ارتباط بالینی آن مانند [ClinVar](#)، [HGMD](#) و [LOVD](#) راه اندازی و در دسترس محققین قرار گرفته اند. در این میان پایگاه [ClinVar](#) با بیشترین واریانت ثبت شده و تفسیر بالینی آنها برای بیماری های گزارش شده تا کنون بیشترین مراجعات را بخود اختصاص داده است.

مشارکت آزمایشگاههای مختلف ثبت این تغییرات در پایگاههای اطلاعات ژنوم و تفسیر واریانت ها کمک فراوانی به تشخیص و مدیریت بیماری های نادر می نماید. تا کنون همکاریهای زیادی از سوی سازمان ها، مراکز علمی و شرکت های معتبر و فعال در حوزه ژنتیک و ژنومیک همچون [Ambry Genetics](#)، [GeneDx](#)، [illumina](#) و غیره برای ارتقا حوزه سلامت صورت گرفته است. در این راستا، [مرکز تحقیقات ژنومیک دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی](#) نیز به منظور مشارکت در یک موضوع ملی و بین المللی مربوط به سلامت، اقدام به ثبت، گزارش، تفسیر و تسهیل در روند طبقه بندی واریانتهای مهم ژنتیکی شناسایی شده در افراد مورد بررسی در [مرکز جامع خدمات ژنتیک](#) نموده است. لذا مرکز

تحقیقات ژنومیک در فهرست آزمایشگاه‌های ارسال کننده تغییرات ژنتیکی در ClinVar با شماره ثبت ۵۰۴۸۶۴ قرار گرفته و تا کنون موفق به گزارش تقریباً ۱۵۰ مورد از واریانت های نادر ژنتیکی در پایگاه ClinVar شده است، که هم اکنون در دسترس همکاران و محققین گرامی ژنتیک انسانی قرار دارد. محققین این مرکز امیدوارند با مشارکت سایر آزمایشگاه‌های همکار و محققین داخلی و خارجی این نتایج در ارتقا سلامت کشور بیش از پیش موثر واقع شود.

خبر مرتبط: ثبت اطلاعات توالی ژنی بیماران ایرانی در پایگاه جهانی GenBank

ACMG standards and Guidelines (2015)

(ClinVar) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>

(HGMD) <http://www.hgmd.cf.ac.uk>

(HGMD) <http://www.lovd.nl/3.0/home>

Genomic Research Center, Shahid Beheshti University of Medical Sciences (GRC-SBMU)

More about ClinVar

تهیه خبر: فیض اله هاشمی گرگی