



بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی ایران
مرکز تحقیقات رشد و نمو کودکان

هسته پژوهشی
پزشکی شخصی

Personalized Medicine



مقدمه:

پزشکی شخصی یا پزشکی شخصی شده **Personalized Medicine** به معنی ارائه خدمات پزشکی (سلامت، پیشگیری، تشخیص، درمان و مراقبت) متناسب با ژنتیک فرد می‌باشد .

در این مدل، پزشک با آگاهی از اطلاعات نهفته شده در ژنوم فرد می‌تواند به او داروی مؤثر (با حداقل آثار سوء جانبی) و در دوز مناسب را تجویز نموده و سفارش مناسب را برای تغییر در سبک زندگی و رژیم غذایی (محیط) به منظور پیشگیری و درمان بیماریها و تغییر صفات ارائه دهد. از این رو به این مدل از پزشکی می‌توان پزشکی ژنومی نیز گفت.

همان گونه که هر فرد کفش را متناسب با پای خود انتخاب می‌کند، پزشکی شخصی که فرم نوین پزشکی در آینده خواهد بود، به فرد این امکان را می‌دهد تا سرویس پزشکی متناسب با ژنتیک خود دریافت نماید.

به‌طور خلاصه، در این زمینه، ژنوم هر فرد می‌تواند به او یا پزشکش اطلاعاتی در زمینه‌های زیر را بدهد:

- ریسک ابتلا به بیماریها

- ایا فرد ناقل ژن‌هایی است که ممکن است سبب بروز ویژگی‌های خاصی در فرزندان‌ش شود
- پاسخ فرد به داروها چگونه است، آیا حساسیت به داروی خاصی دارد
- آیا ژنتیک فرد، او را مستعد به پیدایش صفات خاصی می‌نماید: نظیر پیدایش سرطان، نحوه پاسخ به درمان، ریزش مو، ناسازگاری با لاکتوز (شیر)، سیگار کشیدن، سازگاری با رژیم غذایی خاص، مستعد بودن در فعالیت‌های ورزشی خاص

در طی سال‌ها تحقیقات، موتاسیون‌های زیادی برای بیماریها و صفات مختلف شناسایی، و به تأیید رسیده‌است. تا قبل از سال ۲۰۰۵ امکان اینکه بتوان از وجود یا عدم وجود این موتاسیون‌های در ژنوم یک فرد اطمینان حاصل کرد وجود نداشت، چرا که استفاده از تکنیکی مانند PCR بسیار زمانبر و عملاً غیرممکن بود، ضمن اینکه بسیاری از صفات و بیماریها چند ژنی و حاصل برهم کنش با محیط بودن و مدل‌های ریاضی برای اندازه‌گیری ریسک ژنتیکی توسعه نیافته بود.

از سال ۲۰۰۵ به بعد دنبال پیشرفتهایی که در زمینه تکنولوژی مایکرواری، علوم کامپیوتر و آمار صورت گرفت امکان این فراهم شد که در زمان کوتاه و هزینه پایین ژنوتایپ فرد را در تمام موتاسیونهای شناخته شده تعیین و برای فرد

پروفایل ژنتیکی ایجاد کرد. ایجاد این پروفایلها و فراگیر شدن آنها اساس پزشکی شخصی می‌باشد، که به فرد این امکان را می‌دهد تا سرویس پزشکی متناسب با ژنتیک خود دریافت نماید.

رویکرد اصلی در پزشکی شخصی تعیین ژنوتایپ فرد در موتاسیونهای شناخته شده‌ای است که تأثیر مثبت یا منفی آنها بر اساس پژوهشهای گذشته به اثبات رسیده‌است.

از تکنیک سیکونسینگ یا توالی‌یابی برای پیدا کردن موتاسیونهای نو و بیماری‌زا که خاصه فرد می‌باشد استفاده می‌شود؛ ولی علاوه بر گران بودن، محدودیت دیگر این تکنیک این است، که حتی اگر تمام ژنوم فرد توالی‌یابی شود و موتاسیونهای نوی را که خاص فرد هست شناسایی شود، سیکونسینگ نمی‌تواند به این پرسش پاسخ دهد که آیا این موتاسیونها بیماری‌زا هستن یا نه؟ و تأیید یا رد بیماری‌زا بودن این موتاسیونها در نهایت نیازمند پژوهشهای آزمایشگاهی و آنالیز بیوانفورماتیکی است .

بطور کلی در حوزه پزشکی شخصی به منظور شناخت بیماری‌ها، ژن‌های معیوب به صورت خاص شناسایی می‌شوند و همچنین برای بیماران با توجه به بیماری آنها داروهای خاص تجویز می‌شود

در بیماری هایی نظیر سرطان با تشخیص ژنتیک افراد و تجویز منطقی دارو بر اساس نوع بیماری آن‌ها می‌توان کمک بسیاری به روند بهبود بیماران سرطانی کرد.

امروزه دیده شده که داروهای متفاوت اثرات متفاوت درمانی خواهند داشت و حتی برخی از این داروها دارای عوارض هستند، لذا زمانی که ژنتیک افراد و همچنین عوامل محیطی بروز بیماری‌های به طور کامل بررسی شود می‌توان به این نتیجه رسید که دارویی خاص برای بیمار استفاده شود که این موضوع درمان بیماران را هدفمند خواهد کرد و این مقوله در دراز مدت موجب کاهش چشمگیر هزینه‌های درمانی خواهد شد.

چشم انداز:

ارایه پژوهش هایی در راستای تشخیص ، پیشگیری و درمان بیماران بر مبنای ژنتیک فردی جهت پیشگیری از بروز عوارض و همچنین درمانی کارآمدتر و پیامد آن کاهش هزینه های درمانی

ماموریت :

با توجه به شیوع بالای بیماری‌ها خصوصا سرطانها و عوارض آنها، پیشگیری از عوارض دراز مدت از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است. هدف از تشکیل این هسته پژوهش در زمینه عوامل فردی و ژنتیکی با بیماری‌های و پیشگیری از عوارض کوتاه و درازمدت آن و تولید داروهای جهت بهبودی قطعی تر بیماران و ارتقای روند درمان و پیشگیری آنها، و یافتن مکانیسم‌های تشخیصی خاص و منحصر بفرد با در نظر گرفتن ژنتیک افراد می باشد.

زیر ساخت‌ها:

زیر ساخت‌های لازم برای ارائه اصولی و ارزان سرویس پزشکی شخصی عبارتند از:

۱. ایجاد آزمایشگاه مایکرواری، سیکوئنسینگ، NGS
۲. راه اندازی سرور کامپیوتری مختصه پزشکی شخصی
۳. آموزش نیروی متخصص آشنا با مباحث ژنتیک، بیوانفورماتیک و آماری
مطرح در پزشکی شخصی
۴. ایجاد کمیته‌ای متخصص که مسئولیت گردآوری و استخراج موتاسیونهای شناخته شده و اندازه تاثیرشان را از مقالات پژوهشی برعهده دارد

۵. آشنا کردن پزشکان با مفهوم پروفایل ژنتیکی، وراثت، برهم کنش ژنها

با محیط، و فنوتایپ‌های تک ژنی و چند ژنی

خطوط تحقیقاتی:

- یافتن راهکارهایی جهت درمان فرد به فرد بیماران با توجه به آرایش ژنتیکی هر فرد
- یافتن راهکارهایی جهت پیشگیری بیماران با توجه به آرایش ژنتیکی
- یافتن پروسه های کوتاهتر (زمانی) و مقرون بصره تر (اقتصادی) برای یافتن هرچه سریعتر و دقیقتر بیماری با کمک یافته های ژنتیکی فردی
- ارتباط با وزارت بهداشت و سایر مراجع مرتبط برای افزایش آگاهی عمومی جامعه (چرا که پزشکی شخصی، یکی از پیشرفته‌ترین علوم نوین پزشکی است و در ایران و همچنین در سطح بین‌الملل بسیار جدید است)
- بهبود کیفیت زندگی بیماران (با کاهش مصرف داروهای غیر موثره و عوارض ناخواسته ی آنها)
- پیشرفت به سوی درمان هدفمند با بررسی ژنوم فرد و ارائه داروی مناسب با ژنوم بیمار و نجات وی از مرگ
- تولید داروها بر اساس ژنتیک افراد

- شناسایی عوامل ژنتیکی مرتبط با بیماریها

برنامه های بلندمدت:(راهکارهای بلند مدت)

- شناسایی مهمترین عوامل ژنتیکی در بروز انواع بیماریها و سرطان ها

- راه اندازی کیت های تشخیصی انواع بیماریها و سرطانها

- تدوین بسته های آموزشی جهت آگاه سازی بیماران و جامعه

نتایج مورد انتظار از اجرای راهبردها

- رایجه تشخیص قطعی تر
- رایجه درمان موثرتر و کم عارضه تر
- رایجه روند پیشگیرانه و ممانعت از ابتلا با در نظر گرفتن ژنتیک فردی
- رایجه استانداردها پزشکی شخصی
- رایجه خدمات آموزشی
- رایجه طرح های جامع پژوهشی کاربردی
- ایجاد ارتباط کارآمد بین درمان هدفمند (پزشک) و تولید داروهای موثرتر (داروساز)

استراتژی و برنامه های کلان:

- ابداع کیت های تشخیصی و درمانی بر مبنای ژنتیک فردی
- ایجاد داروهای ضد سرطان برای هر فرد
- راه اندازی کلینیک پزشکی شخصی
- تدوین و آماده سازی برنامه گایدلاین الکترونیک
- سرمایه گذاری در صنعت فارماکوژنومیک برای ساختن داروی موثرتر و مناسب با آرایش ژنتیکی و شرایط فردی بیماران

برنامه کوتاه مدت , میان و بلند مدت:

- با درمانهای شخص محور(بررسی آرایش ژنتیکی هر فرد)قطعا به دستاوردهای موثرتری در زمینه تشخیص و درمان پیشگیری بیماریها خواهیم رسید.
- با درمانهای قطعی تر از عوارض ناخواسته ی داروها جلوگیری کرده و کیفیت زندگی افراد بهبود خواهد داشت
- با داروهای هدفمند پروسه ی درمان کوتاهتر شده و هزینه های درمان کاهش خواهد داشت
- با درمانی موثرتر آمار مرگ و میر کاهش خواهد یافت

- با ارایه خدمات آموزشی آگاهی سطح جامعه ارتقا یافته و سلامتی جامعه به سطح بالاتری خواهد رسید.
- دسترسی بیماران کشور به استانداردهای مراقبت و درمان فرد محور

اهداف قابل دسترس تا سال ۱۴۰۰

- ۱- بررسی روش های مبتنی بر درمان ژنتیکی بر روی بیماران گروه هدف.
- ۲- ارتباط با وزارت بهداشت جهت تهیه استانداردهای ملی.
- ۳- کمک به ارایه خدمات موثر
- ۴- ارتباط با شرکت های داروسازی جهت تولید داروها بر اساس ژنتیک افراد
- ۵- تهیه برنامه های آموزشی اختصاصی برای پرسنل گروه پزشکی جهت آشنایی با پزشکی شخصی
- ۶- آموزش عمومی جامعه و بیماران
- ۷- ارتباط با شرکت های دانش بنیان در راستای رسیدن به اهداف پزشکی شخصی

- ۸- بروزآوری کاتالوگ ها و منابع آموزشی به صورت مستمر
- ۹- تشویق بیماران در جهت شرکت در آزمایشات ژنتیکی و ارایه اطلاعات خود به پرسنل پزشکی شخصی و پذیرش ریسک درمان جدید تا رسیدن به قطعیت و موفقیت کامل درمانی
- ۱۰- افزایش حمایت های مالی از طریق شرکتهای داخلی و خارجی مرتبط با اهداف پزشکی شخصی
- ۱۱- ایجاد منابع مستمر از طریق ارایه برنامه های پژوهشی
- ۱۲- ارایه طرح های جامع پژوهشی جهت بهبود روش های تشخیصی، درمانی و پیگیری درمان های قطعی برای گروه های هدف
- ۱۳- ایجاد انگیزه در پژوهشگران برای ارایه طرح های تحقیقاتی در گروه های هدف
- ۱۴- ایجاد فضای رقابتی برای حامیان مالی کمک به طرح های پژوهشی
- ۱۵- ایجاد بانک اطلاعاتی جامع برای جمع آوری اطلاعات و انجام پژوهش های مبتنی بر شواهد برای درمان و مراقبت بیماران گروه های هدف
- ۱۶- آموزش پرسنل برای پژوهش های اخلاق محور بیماران
- ۱۷- ایجاد تیم تخصصی برای ارتباط با بیماران جهت ورود بیماران به طرح های کارآزمایی بالینی

دستاوردها:

- توليد حداقل سه مقاله در سال
- ايجاد بانک ژنتيکي در جهت اهداف پزشکي شخصي
- شناسايي مهمترين مشکلات در شناسايي ، تشخيص و درمان بيماران بر مبنای پزشکي شخصي
- کمک به درمان هدفمند انواع بيماريها و سرطان ها
- درمان هدفمند و موثر، کاهش عوارض جانبي و برنامه هاي پيشگيري تحت نام پزشکي شخصي

توسعه و تقويت زيرساخت هاي پژوهشي در مرکز:

- جذب هيأت علمي پژوهشي
- افزايش ظرفيت دانشجويان PhD , Post Doc

پروژه هاي زمان بندي شده :

- سال اول: انتشار سه مقاله
- راه اندازي کلينيك پزشکي شخصي در راستاي تشخيص و درمان بيماريهاي رشد و نمو کودکان
- برگزاري برنامه هاي آموزشي در راستاي توانمندسازي بيماران

ارکان هسته پژوهشی پزشکی شخصی

مسئول هسته: دکتر رضا نکوئیان

دستیار: دکتر عزیزالله یوسفی

گروه پژوهشی: دکتر ایرج حیدری ، دکتر علی صمدی کوچک سرایی، دکتر

مسعود هوشمند، دکتر آیدا ایران پور، دکتر موژان اسدی، دکتر ارشد حسینی،

دکتر فرزانه روحانی

منابع:

1. "Personalized Medicine Coalition".
2. "Personalized / Genomized Medicine".
3. «OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man».
4. «Complement factor H polymorphism in age-related macular degeneration.». *Science* ,2005.

5. «SNP genotyping: technologies and biomedical applications». *Annu Rev Biomed Eng* . 2007. [doi:10.1146/annurev.bioeng.9.060906.152037](https://doi.org/10.1146/annurev.bioeng.9.060906.152037).
6. «Challenges of Bringing Next Generation Sequencing Technologies to Clinical Molecular Diagnostic Laboratories». *Neurotherapeutics* .2013.
7. American Cancer Society. Cancer Facts & Figures 2008. Available from <http://www.cancer.org/downloads/STT/2008CAFFfinalsecured.pdf>. Internet; accessed 28 July 2008
8. «Personalized Medicine: Progress and Promise». *Annu Rev Genomics Hum Genet* .2011

آدرس

میدان ولیعصر، خیابان فیروزه ، پلاک ۱۰ مرکز تحقیقات رشد و نمو
کودکان، انستیتو غدد درون ریز و متابولیسم، طبقه چهارم
تلفن : ۸۶۰۳۶۰۶۴ داخلی ۱۴۱ دور نگار : ۸۸۹۴۵۱۷۳
وبسایت: www.gdcrc.iums.ac.ir ایمیل :

gdcrc@iums.ac.ir