

عملکرد موسسه خیریه ژنتیک فیروزآبادی میبد (مرکز تحقیقات ژنتیک میبد)

مرکز تحقیقات که در ابتدا به همت مرحوم دکتر حسین دهقانی فیروزآبادی جراح مقیم امریکا، پایه گذاری و سپس با کمک های دولتی و خیرین توسعه یافته و از سال ۱۳۹۱ به ارائه خدمت در زمینه ژنتیک می نماید.

این مرکز در راستای پیشگیری از معلولیت ها خدمات زیر را در سال های اخیر به مردم ارائه داده است که به صورت مختصر و تیتروار خدمت شما ارائه می گردد.

۱. انجام کلیه آزمایشات ژنتیک از جمله کاریوتایپ نمونه خون و امینیون ، تست سریع QF-PCR با استفاده از دستگاه سکونسر مرکز ، آزمایش بررسی کامل اگزون های فرد (WES) تایید جهش های شناسایی شده در خانواده و انجام تعیین وضعیت جنین از لحاظ ژن های شناسایی شده قبلی که آمار آن در جدول پیوست ارائه شده است.

۲. سقط درمانی به طور متوسط سالیانه ۱۱ نفر به پزشکی قانونی (بیماری های کروموزومی و ژنی)

۳. انجام طرح رصد معلولیت ها و پرسشگری ۱۳۸۰۰ نفر از مردم استان یزد به صورت تصادفی توسط ۳۴ پرسشگر آموزش دیده و شروع به کار پزشکان طرح رصد و معاینه پزشکی افراد شناسایی شده در طرح توسط ۱۳ پزشک آموزش دیده و شناسایی بیش از ۲۰۰ معلول جدیدی که تابحال آزمایشات ژنتیک را انجام نداده اند و در نهایت انجام آزمایشات ژنتیک این افراد به صورت کاملا رایگان

۴. اعزام تیم سیار نمونه گیری به روستاهای دورافتاده استان یزد مختص افراد دارای معلولیت جسمی شدید به گونه ای که در ۵ سال اخیر ۵۷ مورد اعزام تیم سیار ژنتیک پزشکی شامل پزشک و نمونه گیر به روستاهای دورافتاده یزد انجام شده و برای بیش از ۵۱۱ نفر از این افراد آزمایشات ژنتیک به صورت رایگان انجام شده است.

۵. برگزاری دوره کارآموزی پکیج مهارت های ژنتیک برای دانشجویان کارشناسی ، ارشد و دکترا و ارائه گواهی به این دانشجویان که در ۵ سال اخیر تعداد ۳۳ دوره برگزار شده و تعداد ۱۹۷ نفر انجام شده است.

۶. برگزاری اولین جایزه تحصیلی تحت عنوان بزرگداشت دکتر اکبر کلانتر مهرجودی و فراخوان طرح های ژنتیک و در نهایت انتخاب طرح های برگزیده و اهدا جایزه به مبلغ دویست و پنجاه میلیون ریال به طرح های منتخب

۷. انجام مشاوره خانواده های دارای دو معلولیت استان و فراخوان آنها جهت انجام آزمایشات

۸. راه اندازی بخش پژوهشی مرکز از سال ۱۴۰۰ و انجام بیش از ۱۱ مورد پایان نامه دانشجویی که تعداد ۶ نفر از دانشجویان ارشد از پایان نامه خود دفاع کرده و تعداد ۵ نفر در حال حاضر در مقطع دکترا و ارشد در حال انجام کار بر روی پروژه خود هستند.

۹. تشکیل شورای پژوهشی مرکز با همکاری دکتر کلانتر مسئول فنی مرکز به عنوان رییس شورای پژوهشی و حضور افراد برجسته استانی به عنوان اعضا شورای پژوهشی جناب آقای دکتر وحیدی، دکتر علی دهقانی، دکتر مشتاقیون ... از دانشگاه های علوم پزشکی، دانشگاه یزد وزارت علوم (دانشگاه آزاد اسلامی)

۱۰. تشکیل شورای سیاست گذاری با حضور صاحب نظران دانشگاهی از جمله جناب آقای دکتر شریفی زارچی (دانشگاه صنعتی شریف) و دکتر سیروس زینلی (انیستیتو پاستور تهران)

۱۱. همکاری با دانشگاه های سراسری میبد، اردکان و یزد و دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد و دانشگاه آزاد اشکدر هم در زمینه تحویل نمونه های سکناس از این دانشگاه ها و انجام خدمات به این مراکز و هم در زمینه پژوهشی و انجام مشترک پایان نامه دانشجویی با این مراکز علمی

۱۲. برگزاری دوره های آشنایی با ژنتیک و پیشگیری از معلولیت ها برای زنان سرپرست خانوار، افراد دارای بیماری های ژنتیکی در سطح استان و تمامی دانش آموزان پایه دهم و یازدهم استان یزد

۱۳. راه اندازی تست پدرفرزندی، فراژیل ایکس و بتا تالاسمی در این مرکز به صورت کاملا مستقل به گونه ای که صفر تا ۱۰۰ این آزمایش در این مرکز

۱۴. با توجه به نتایج حاصله از پایان نامه دکتری انجام شده در این مرکز، یافته های بالینی، براساس انجام مسئولیت اجتماعی مرکز، انجام یک بررسی چند مرکزی برای بیماری موکوپلس ساکارید در شهرستان میبد

۱۵. در حال پیگیری اخذ مجوز مرکز تحقیقات از دانشگاه علوم پزشکی

۱۶. در حال پیگیری برای تشکیل بانک دیتا wes به صورت استانی، با توجه به تعداد قابل توجه آزمایشات در حال انجام توالی یابی نسل جدید در مرکز، و یافته های آن در بیماران بویژه کند ذهنی و اختلالات رشد جسمی -ذهنی، با همکاری سایر مراکز آزمایشگاهی دانشگاهی و بخش خصوصی آغاز شده و بدون شک منجر به بستربرای کاهش هزینه تشخیصی بیماران و نیز کاهش بار مالی بیمه ها خواهد شد (تجربه موکوپلی ساکاریدوزیس، انجام شده)

لازم به ذکر است با توجه به هزینه بالای آزمایشات بویژه آزمایشات ارسالی به خارج کشور که بر حسب ارزی محاسبه می شود وضعیت اقتصادی جامعه بویژه بیماران، تعرفه خیریه در بسیاری موارد نصف هزینه بخش خصوصی می باشد.

آمار کلی مرکز در سه سال اخیر (۱۴۰۰ تا ۱۴۰۲)

تعداد آزمایشات	اسامی آزمایشات
۳۰۶۳	غربالگری سلامت جنین
۵۹۹	امنیوسنتز و تشخیص قبل از تولد
۲۸۱۸	آزمایشات ملکولی
۹۸۵	کاریوتایپ
۱۰۸۴	WES
۱۳۸۸	آزمایشات دریافتی از سایر مراکز یزد
۷۸۱۸	مشاوره ژنتیک یزد و میبد
۳۲	آنالیز مجدد WES
۶۱۲	آزمایشات ارسالی