

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

نمپ ۴۱ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)

@ParsehLaboratory



بیماری فیروز کیستیک CF
و تشخیص پیش از تولد آن



Parseh

Pathobiology & Genetics Lab.

PGD یا تشخیص پیش کاشتی یا قبل از لانه گزینی
برای CF:

در مواردی که خانواده‌ها داوطلب استفاده از روش پی جی دی (PGD) برای بچه‌دار شدن باشند چنین خدماتی در آزمایشگاه فراهم است. با توجه به هزینه بالای این روش و پیچیدگی‌های آن بهتر است خانواده‌های داوطلب قبل از تصمیم‌گیری مورد مشاوره قرار گیرند. لطفاً برای اطلاعات بیشتر به بروشور پی جی دی مراجعه نمایید.



آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک
پارسه



تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب
نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نش کوچه عابدزاده

ساختمان پارسه - طبقات اول تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

www.ParsehLab.com

www.ParsehLab.net

info@parsehlab.com

دارنده گواهینامه های ایزو
۱۸۰۰۱ - ۱۴۰۰۱ - ۹۰۰۱
از موسسه BRS آمریکا

تشخیص پیش از تولد CF (مرحله اول و دوم):

در صورت مراجعه خانواده برای اولین بار در هنگام بارداری، با توجه به زمان کم و در نظر داشتن زمان قانونی سقط درمانی (پایان هفته ۱۸) توصیه می‌شود زوجین در هفته‌های ابتدای بارداری به این مرکز مراجعه کنند تا قبل از رسیدن زمان نمونه گیری از جنین، نتیجه آزمایش مرحله اول مشخص شده باشد، سپس نمونه جنینی در مدت زمان کافی بررسی شود تا خانواده نیز تحت استرس کمتری قرار گیرد.

تشخیص فیروز کیستیک با چه فناوری و روش‌هایی
انجام می‌شود؟

این مرکز برای ارزیابی نتایج دقیق و قابل اطمینان از چندین روش به طور همزمان استفاده می‌نماید. که به طور خلاصه در زیر آورده شده اند.

تکنیک‌های به کار رفته در تشخیص CF:

Sequencing (تعیین توالی کل ژن)، RFLP، VNTR، ARMS PCR، STR، MLPA

آیا تشخیص قبل از تولد CF تحت پوشش بیمه‌ها
می‌باشد؟

متأسفانه تشخیص قبل از تولد این بیماری در حال حاضر تحت پوشش بیمه‌ها نمی‌باشد. امیدوار هستیم که با تلاش‌های صورت گرفته در سال‌های آینده این بیماری نیز تحت پوشش بیمه‌ها قرار گیرد. برای اطلاعات بیشتر به سایت آزمایشگاه مراجعه نمایید.

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

لزوم انجام آزمایشات پیش از تولد:

تشخیص قبل از تولد (PND)، بهترین راه پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک است. تا این زمان درمان قطعی برای اکثر بیماری‌های ژنتیکی میسر نشده است. از این رو تشخیص قبل از تولد و سقط درمانی، مهمترین راه پیشگیری از بروز این بیماری‌ها در جامعه است. بهترین زمان آزمایش بعد از هفته ۱۰ بارداری و قبل از اتمام هفته ۱۸ می‌باشد. بعد از هفته ۱۸ اجازه سقط داده نمی‌شود.

تشخیص به موقع قبل از تولد، به ویژه در سه ماهه اول بارداری، به زوجین این امکان را می‌دهد که درباره ادامه بارداری و یا سقط درمانی تصمیم درست و به موقعی را اتخاذ کنند.

تشخیص پیش از تولد مرحله اول (قبل از بارداری) فیروز کیستیک

بهترین زمان مراجعه برای انجام آزمایشات ژنتیکی CF و تعیین وضعیت ژنتیکی افراد قبل از بارداری می‌باشد. زیرا در بعضی موارد تعیین وضعیت ژنتیکی فرد پیچیده بوده و نیاز به زمان دارد. بنابراین توصیه می‌شود زوجین ناقل قبل از تصمیم به بارداری به آزمایشگاه مراجعه کنند؛ تا بتوان در مدت زمان کافی، وضعیت ژنتیکی فرد ناقل و لزوم انجام آزمایش قبل از تولد (PND) را به طور قطعی مشخص نمود.

در صورت مشخص بودن وضعیت ژنتیکی زوجین، تشخیص در هنگام بارداری با سرعت بیشتری امکان پذیر می‌شود در مواردی که فرد مبتلا فوت کرده باشد، پیداکردن جهش ژنی مشکل‌تر بوده و مدت زمان بیشتری برای تشخیص لازم است.

تشخیص پیش از تولد مرحله دوم (هنگام بارداری) فیروز کیستیک

چنانچه زوجین برای مرحله اول قبلاً مراجعه کرده باشند و نتیجه مرحله اول مشخص شده باشد و در زمان بارداری بخواهند مراجعه کنند توصیه می‌شود قبل از مراجعه به آزمایشگاه بین هفته ۱۰-۸ بارداری سونوگرافی از جنین انجام دهند تا سن دقیق جنین مشخص شود. برای گرفتن نمونه جنینی هفته یازدهم بارداری به بعد مناسب می‌باشد و می‌بایست برای آن نوبت گرفته شود و با هماهنگی قبلی مراجعه کنند. نمونه‌گیری از پرزهای جفتی برای تشخیص وضعیت جنین لازم است. برای اطلاعات بیشتر برگه راهنمای نمونه‌گیری جنین را مطالعه کنید.

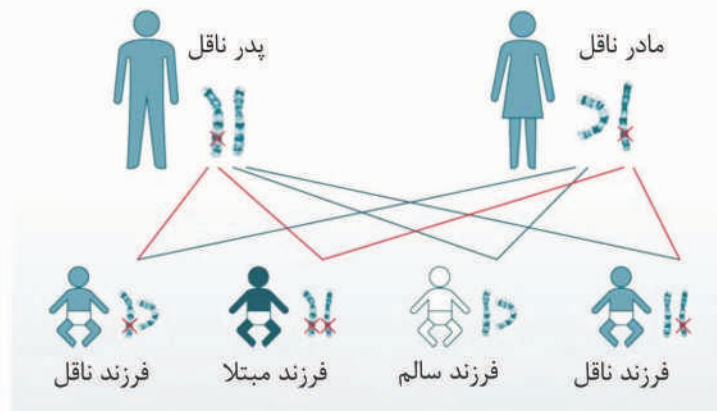
آزمایشگاه بعد از نمونه‌گیری، با کمک اطلاعات ژنتیکی قبلی خانواده، وضعیت جنین را مشخص می‌کند و در صورت ابتلاء جنین، خانواده به پزشکی قانونی معرفی می‌شوند.

بیماری غالباً در شیرخوارگی و یا اوایل کودکی تشخیص داده می‌شود. تأیید و تشخیص بر اساس نتایج تست عرق انجام می‌شود. در این آزمایش مقدار سدیم و کلر (نمک) موجود در عرق کودک اندازه گیری می‌شود؛ میزان کلر موجود در عرق کودک مبتلا از فرد معمولی بالاتر است.

به این ترتیب با توجه به نتایج تست عرق و علائم بالینی بیمار، تشخیص بیماری توسط پزشک تأیید می‌شود و سپس به آزمایشگاه ژنتیک معرفی می‌شوند. لذا معرفی توسط پزشک متخصص صورت می‌گیرد.

نحوه توارث و ژن‌های بیماری

نقص در ژن CFTR عامل بیماری می‌باشد؛ اکثر افراد از ناقل بودن خود اطلاعی ندارند و در ازدواج فامیلی احتمال وقوع این گونه بیماری‌ها بیشتر است. هرگاه دو فرد ناقل با هم ازدواج کنند احتمال تولد فرزند مبتلا ۲۵٪ می‌باشد.



فرزند سالم: هر دو ژن سالم را از والدین به ارث می‌برد.

فرزند ناقل: یک ژن معیوب و یک ژن سالم را از پدر و یا مادر به ارث می‌برد.

فرزند مبتلا: دو ژن معیوب را یکی از پدر و یکی از مادر به ارث می‌برد.

توجه: مشاوره ژنتیک برای ناقلین CF قبل یا بعد از ازدواج خیلی مهم است. مشاوره ژنتیک برای تمامی خانواده هایی که در فامیل آنها حداقل یک فرد مبتلا به این بیماری وجود دارد (یا قبلاً وجود داشته) توصیه می‌شود.

علائم بیماری

شایع‌ترین علائم این بیماری درگیری دستگاه تنفسی (شامل سرفه همراه با خلط، خس خس سینه و عفونت ریه‌ها)، نارسایی در رشد، تهوع و استفراغ، اسهال چرب، کاهش وزن، اختلال در گوارش غذا، انسداد روده، دل دردهای عود کننده و درگیری کبد می‌باشد. بیماری‌های ریوی از علل عمده مرگ و میر در CF می‌باشد.

راه‌های درمان

در حال حاضر هیچ درمان قطعی برای CF وجود ندارد، هر چند بهبود علائم بیمار، طول عمر متوسط را افزایش داده است.

به دلیل بروز عفونت‌های باکتریایی مزمن و کشنده در راه‌های تنفسی، کنترل عفونت و حفظ عملکرد تنفسی مطلوب کلید اصلی درمان است. فیزیوتراپی سینه برای خارج کردن ترشحات به صورت روزانه باید انجام شود بنابراین آگاهی والدین از ورزش‌ها و تمرینات تنفسی در این رابطه بسیار مهم است. کارشناسان فیزیوتراپ، پزشکان و پرستاران می‌توانند در این زمینه والدین را راهنمایی کنند. جایگزینی آنزیم‌های لوزالمعده و مکمل ویتامین‌های محلول در چربی، سوء جذب را بطور موثری درمان می‌کند.