

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

نمپ ۴۷ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)



ژنتیک بیماری فنیل کتونوری PKU

و تشخیص پیش از تولد آن

Parseh

Pathobiology & Genetics Lab.

آیا بیمه ها از تشخیص قبل از تولد PKU حمایت می کنند؟

متأسفانه تشخیص قبل از تولد بیماری پی کی یو فعلاً مورد حمایت بیمه ها نمی باشد ولی در مواردی بعضی از دانشگاه های علوم پزشکی از بیماران تحت پوشش خود حمایت مختصری می کنند و احتمال مشمول بیمه شدن این بیماری در آینده زیاد است. برای اطلاعات بیشتر به سایت آزمایشگاه مراجعه نمایید:

PGD یا تشخیص پیش کاشتی یا قبل از لانه گزینی برای PKU

در مواردی که در خانواده فردی مبتلا به بیماری پی کی یو وجود دارد و خانواده نمی خواهند از طریق عادی بارداری صورت گیرد یا همزمان با داشتن فرزند سالم می خواهند جنسیت خاصی مانند دختر و یا پسر داشته باشند؛ می توانند با روش پی جی دی (PGD) بچه دار شود. برای اطلاعات بیشتر به سایت آزمایشگاه مراجعه نمایید و یا بروشور پی جی دی را از ما بخواهید.



@ParsehLaboratory



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

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب
نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش کوچه عابدزاده
ساختمان پارسه - طبقات اول تا چهارم
تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲
www.ParsehLab.com
www.ParsehLab.net
info@parsehlab.com

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

تشخیص پیش از تولد PKU (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 می شود زوجین در هفته های 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 تا خانواده نیز تحت استرس کمتری قرارگیرد.

تشخیص PKU در این آزمایشگاه با چه فناوری و روش هایی انجام می شود؟

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

تشخیص PKU کلاسیک:

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

تشخیص PKU غیر کلاسیک (BH4 deficient):

Sequencing (تعیین توالی کل ژن)، ARMS PCR، STR



Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

فنیل کتونوری (پی کی یو) و انواع آن:

فنیل کتونوری کلاسیک یک نقص متابولیک مادرزادی به دلیل فقدان یا عدم فعالیت آنزیم کبدی فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) می‌باشد. این آنزیم مسئول تبدیل اسید آمینه فنیل آلانین موجود در اکثر مواد غذایی به تیروزین است. در افراد مبتلا، به علت عدم فعالیت یا کاهش فعالیت این آنزیم، سطح سرمی اسید آمینه فنیل آلانین و متابولیت‌های آن در بدن افزایش می‌یابد. عوارض ناشی از این افزایش، آسیب‌های جبران ناپذیر به مغز و سیستم اعصاب مرکزی، عقب ماندگی ذهنی و مشکلات دیگر است.

نوع نادرتر فنیل کتونوری که غیر کلاسیک (BH4 deficient) محسوب می‌شود، به دلیل فقدان یا نقص در عملکرد کوآنزیم تتراهیدروبیوپترین (BH4) بروز می‌کند. این کوآنزیم نقش مهمی در فعال شدن آنزیم PAH داشته و در افراد مبتلا به این نقص بصورت هایپرفنیل آلانینمی (افزایش فنیل آلانین) بروز می‌کند. در کشور ما هر نوزادی که به دنیا می‌آید مورد آزمایش این بیماری قرار می‌گیرد. نوزادان مبتلا تحت نظر پزشک قرار می‌گیرند و خانواده‌ها می‌بایست رژیم غذایی و اقدامات بهداشتی خاصی را تا سالها رعایت کنند تا فرزندشان، مبتلا به عوارض این بیماری نشود.

علائم بیماری و راههای درمان:

از علائم این بیماری عقب ماندگی ذهنی، بیش فعالی، تشنج، اگزما و روشن تر بودن رنگ مو و پوست می‌باشند. در صورت عدم درمان و ادامه مصرف فنیل آلانین، بوی بد ادرار و ترشحات بدن (مانند عرق) هم مشاهده می‌شوند.

درمان بیماری:

این بیماری درمان قطعی ندارد. رعایت رژیم غذایی بدون فنیل آلانین در افراد مبتلا به PKU کلاسیک از ابتدای زندگی ضروری است. مادران مبتلا به PKU می‌بایست در دوران بارداری به سبب جلوگیری از ابتلای جنین به عقب ماندگی ذهنی مربوطه را رعایت کنند.

توجه: مشاوره ژنتیک برای ناقلین پی کی یو، قبل یا بعد از ازدواج خیلی مهم است.

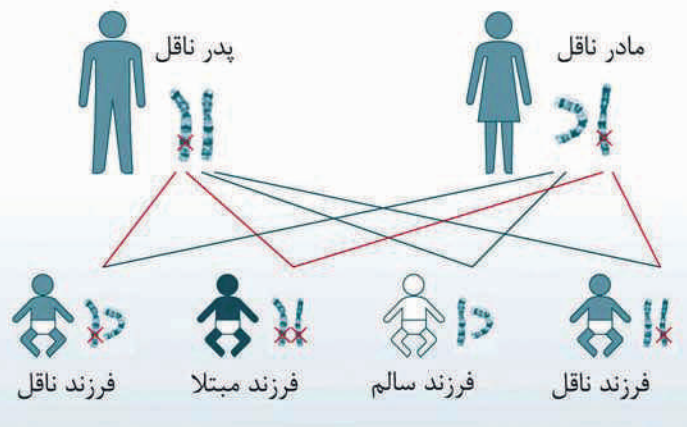


روش تشخیص این بیماری:

با اندازه گیری غلظت خونی فنیل آلانین از طریق تست غربالگری نوزادی و بالا بودن سطح فنیل آلانین بیماری PKU تشخیص داده می‌شود. آزمایش اندازه گیری سطح پترین های ادرار در تشخیص افتراقی نوع نقص آنزیمی انواع PKU غیر کلاسیک بسیار کمک کننده است. همان طور که گفته شد در کشور ما تمامی نوزادان در روزهای اول پس از تولد بررسی می‌شوند و پس از تشخیص پزشک، به آزمایشگاه ژنتیک معرفی می‌شوند.

نحوه توارث و ژنهای بیماری:

نقص در ژن PAH سبب ابتلا به نوع کلاسیک PKU می‌شود و در ابتلا به فنیل کتونوری غیر کلاسیک پنج ژن QDPR, PTS, PCBD1, SPR, GCHI (که مسوول تولید و بازسازی دوباره کوآنزیم BH4 هستند) نقش دارند. هر دو نوع این بیماری دارای الگوی توارث اتوزوم مغلوب بوده و از هر پدر و مادر ناقل PKU، در هر بارداری احتمال تولد فرد 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.

تشخیص پیش از تولد لزوم انجام آزمایشات پیش از تولد:

تشخیص قبل از تولد (PND)، بهترین راه پیشگیری از بیماریهای ژنتیکی 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 (بر روی جنین) بعد از هفته ۱۰ بارداری و قبل از اتمام هفته ۱۸ می‌باشد. بعد از هفته ۱۸ اجازه سقط داده نمی‌شود.

تشخیص پیش از تولد PKU (مرحله اول یا قبل از بارداری)

بهترین زمان مراجعه برای انجام آزمایشات ژنتیکی PKU 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. متأسفانه در موارد نقص BH4 تشخیص پیچیده تر بوده و زمان بیشتری لازم است. در مواردی که فرزند مبتلا فوت کرده باشد، پیدا کردن جهش ژنی مشکل تر بوده و مدت زمان بیشتری برای تشخیص لازم است.

تشخیص پیش از تولد PKU (مرحله دوم در هنگام بارداری)

چنانچه نتیجه آزمایش مرحله اول والدین مشخص باشد، برای انجام آزمایش مرحله دوم و مراجعه در زمان بارداری، توصیه می‌شود قبل از مراجعه به آزمایشگاه بین هفته ۸-۱۰ بارداری برای تعیین سن دقیق جنین، سونوگرافی از جنین انجام شود. زیرا در این مرحله نمونه گیری از پرزهای جفتی برای تشخیص وضعیت جنین لازم است و برای گرفتن نمونه جنینی هفته دهم بارداری به بعد مناسب می‌باشد.

لازم است با هماهنگی قبلی برای گرفتن نمونه جنینی به آزمایشگاه مراجعه شود.

برای اطلاعات بیشتر برگه راهنمای نمونه گیری جنین را مطالعه کنید. آزمایشگاه بعد از نمونه گیری با کمک اطلاعات ژنتیکی قبلی خانواده وضعیت جنین را مشخص می‌کند و در صورت ابتلا خانواده به پزشکی قانونی معرفی می‌شوند.