

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه



نمپ ۴۸ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)



ژنتیک تالاسمی تشخیص ناقلین
و تشخیص پیش از تولد آن

@ParsehLaboratory

Parseh

Pathobiology & Genetics Lab.

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

در مواردی که خانواده دارای بیمار تالاسمی می باشد، تنها درمان قطعی پیوند مغز استخوان می باشد. برای اینکه فردی بتواند مغز استخوان اهدا کند می بایست از نظر اچ ال ای (HLA) با فرد گیرنده یکسان باشد. در ۲۵٪ موارد خواهر یا برادر فرد بیمار با فرد گیرنده از نظر اچ ال ای یکسان می باشد.

اگر در خانواده ای که برای نجات فرزند مبتلای خود متقاضی پیوند مغز استخوان است؛ در صورت عدم وجود دهنده مناسب، می توان از طریق پی جی دی (PGD) دارای فرزند سالمی شد که قطعاً بتواند به خواهر یا برادر مبتلای خود مغز استخوان اهداء کند. در صورتی که متقاضی استفاده از این روش هستید و یا سوالی دارید لطفاً به برگه HLA و PGD مراجعه نمایید.

زوجینی که فرزند مبتلا به بیماری تالاسمی دارند و نمی خواهند از طریق عادی بارداری صورت گیرد، با استفاده از روش پی جی دی (PGD) می توانند فرزندی سالم با جنسیت انتخابی (دختر یا پسر) داشته باشند.

تشخیص پیش از تولد تالاسمی (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 شود تا خانواده نیز تحت استرس کمتری قرار گیرد.

تشخیص تالاسمی با چه فناوری و روش هایی انجام می شود؟

جهت انجام هرچه دقیق تر تشخیص ها، این مرکز با به کارگیری روش های گوناگون به طور همزمان سعی بر تأیید نتایج و حصول اطمینان بیشتر دارد. فناوری ها و تکنیک هایی مانند ARMS، PCR Sequencing و MLPA به همراه روش های غیرمستقیم مانند STR، RFLP و VNTR استفاده می شوند.

@ParsehLaboratory



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

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



Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

تشخیص پیش از تولد

لزوم انجام آزمایش پیش از تولد:

تشخیص قبل از تولد (PND)، بهترین راه پیشگیری از بیماریهای ژنتیکی است زیرا تاکنون 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 انجام آزمایش بر روی جنین، بعد از هفته ۱۰ بارداری و قبل از اتمام هفته ۱۸ می باشد (بعد از هفته ۱۸ اجازه سقط داده نمی شود). تشخیص به موقع قبل از تولد، به ویژه در سه ماهه اول بارداری، به زوجین این امکان را می دهد که درباره ادامه بارداری و یا سقط درمانی تصمیم درست و به موقعی را اتخاذ کنند.

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

بهترین زمان مراجعه برای انجام آزمایش ژنتیکی تالاسمی و تعیین وضعیت ژنتیکی افراد (تفکیک ناقلین، افراد مشکوک و تعیین جهش ژنتیکی فرد ناقل) قبل از بارداری می باشد. زیرا در بعضی موارد تعیین وضعیت ژنتیکی فرد پیچیده بوده و نیاز به زمان دارد. بنابراین توصیه می شود 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 می شود.

تشخیص پیش از تولد تالاسمی (مرحله دوم یا هنگام بارداری)

چنانچه نتیجه آزمایش مرحله اول والدین مشخص باشد، برای انجام آزمایش مرحله دوم و مراجعه در زمان بارداری، توصیه می شود 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 می باشد. لازم است با هماهنگی قبلی برای گرفتن نمونه جنینی به آزمایشگاه مراجعه شود (برای اطلاعات بیشتر بر گه راهنمای نمونه گیری جنین را مطالعه کنید). آزمایشگاه بعد از نمونه گیری با کمک اطلاعات ژنتیک قبلی خانواده وضعیت جنین را مشخص می کند و در صورت ابتلا جنین، خانواده به پزشکی قانونی معرفی می شوند.



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

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

فرزند مبتلا: دو ژن معیوب را یکی از پدر و یکی از مادر به ارث می برد. افراد مبتلا (ماژور) وابسته به تزریق خون می باشند. این افراد به دلیل تزریق خون متعدد و متوالی دچار مشکلات زیادی خواهند شد.

در بعضی از افراد شدت بیماری کمتر است و معمولاً نیاز به تزریق ماهیانه خون پیدا نمی کنند که این افراد اینترمدیا نامیده می شوند (افراد اینترمدیا مشکلات خاص خود را دارند).

آلفا تالاسمی:

نقص در ژن آلفا-گلوبین باعث بیماری آلفا تالاسمی می شود. هر فرد ۴ عدد ژن آلفا دارد و به همین دلیل حالت های مختلفی از ناقل بودن یا بیماری در افراد مشاهده می شود.

ناقلین آلفا تالاسمی به دو شکل دیده می شوند:

آلفا تالاسمی شدید (Severe) α/α - یا $-\alpha/-\alpha$

آلفا تالاسمی خفیف (Mild) α/α -

با ازدواج والدینی که ناقل آلفا تالاسمی شدید هستند در هر بارداری احتمال تولد فرزندی با حالت های زیر وجود دارد:

- ۱- آلفا تالاسمی شدید بدون علائم (همانند والدین) $\alpha\alpha$ / یا $-\alpha/-\alpha$
- ۲- تولد فرزند با H disease (بیماری H): که دو نوع وابسته به خون و نوع خفیف را شامل می شود (تشخیص پیش از تولد جنین برای بیماری H وابسته به خون توصیه می شود).

۳- جنینی که فاقد ژن های آلفا می باشد، به علت کم خونی بسیار شدید قبل یا پس از تولد از بین می رود (مگر با تزریق مرتب خون در دوران جنینی). بارداری و زایمان مادران در این شرایط با مشکلات فراوان همراه است.

تالاسمی انواع دیگری نیز دارد و در صورتی که زوجین ناقل باشند، مرکز بهداشت و یا پزشک متخصص راهنمایی های لازم را به آنها ارائه می نماید.

مشاوره ژنتیک برای ناقلین بتا- تالاسمی و بیماری داسی شکل، قبل یا بعد از ازدواج خیلی مهم است.

ژنتیک تالاسمی و تشخیص پیش از تولد آن:

تالاسمی یک بیماری کم خونی ارثی می باشد، که فرد مبتلا از والدین ناقل تالاسمی متولد می شود. هر دو نوع تالاسمی (آلفا و بتا) به علت نقص در ژن تولید کننده پروتئین حامل اکسیژن در خون (هموگلوبین) ایجاد می شوند. ناقلین انواع اختلالات هموگلوبین با آزمایش خون موسوم به CBC و الکتروفورز هموگلوبین مشخص می شوند.

افراد با توجه به شدت بیماری یا دچار کم خونی شده یا در حالت شدید بیماری، وابسته به تزریق خون می شوند و در زندگی با مشکلات پزشکی متعددی روبرو خواهند شد. در کشور ما از سال ۱۳۷۶ کلیه افراد بعد از مراجعه به محضر برای اقدام به عقد قانونی، به مراکز بهداشت کشور جهت انجام آزمایش تالاسمی معرفی می شوند.

انواع اختلالات هموگلوبین:

- ۱- بتا تالاسمی، ۲- آلفا تالاسمی، ۳- دیگر اختلالات هموگلوبین (هموگلوبینو پاتیها) مانند بیماری داسی شکل

بتا تالاسمی:

نقص در ژن بتاگلوبین عامل بیماری بتا تالاسمی می باشد. نقص در اسید آمینه ششم این ژن، باعث بیماری کم خونی داسی شکل شده و نقص در بقیه اسید آمینه ها باعث ایجاد بیماری بتا تالاسمی می شود. الگوی وراثت بیماری به صورت اتوزوم مغلوب است. از هر پدر و مادر ناقل تالاسمی، در هر بارداری احتمال تولد فرزند مبتلا ۲۵٪ می باشد (هر فرزند یک ژن را از پدر و یک ژن را از مادر دریافت می کند).

