

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه



نمپ ۴۳ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)

کاریو تایپ چیست؟



@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



Parseh
Pathobiology &
Genetics Lab.

توجه: تعیین کاریو تایپ، یک آزمایش ژنتیک قبل از ازدواج نیست و در مواردی که در بالا ذکر شده انجام آن توصیه می شود.

چنانچه در فردی یا نمونه ای اختلال کروموزومی مشاهده شود. لازم است خانواده مورد مشاوره ژنتیکی دقیق قرار گیرند. حتی فرد سالم نیز ممکن است دارای "تبادل کروموزومی متعادل" باشد. اگر نتیجه بررسی کاریو تایپ یک فرد مبتلا به صورت نرمال گزارش شود. دوعلت دارد:
۱- اختلال کروموزومی کوچکتر از حد تشخیص میکروسکوپ نوری می باشد.
۲- فرد فاقد اختلال کروموزومی می باشد و بیماری علت دیگری دارد.



Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

@ParsehLaboratory



WWW.ParsehLab.net

انجام آزمایش کاریو تایپ به چه افرادی توصیه می شود؟

- ۱- وجود اختلالات کروموزومی در والدین
- ۲- سندروم های شایع (داون، پاتو، ادوارد و ...)
- ۳- اختلال کروموزومی واضح در فرد یا بستگان درجه یک (پدر، مادر، خواهر و برادر و یا فرزند)
- ۴- تعیین جنسیت در مواردی که جنسیت فرد مورد سوال است.
- ۵- زوجینی که چندبار سقط داشته اند (سقط مکرر).
- ۶- افرادی که مشکل ناباروری یا نازایی دارند.
- ۷- اگر دوره قاعدگی نامنظم باشد یا فرد عادت ماهیانه نشده باشد.
- ۸- ابهام جنسی و یا وجود اندام های تناسلی غیر طبیعی.
- ۹- مرده زایی، مرگ بدون دلیل بعد از تولد
- ۱۰- ناهنجاری مادر زادی
- ۱۱- در مواردی که فرد مشکلاتی مانند کوتاهی یا بلندی قد، دست و پاهای بزرگتر یا کوتاه تر از حد طبیعی، صورت غیر معمول و گوش های بزرگ دارد.
- ۱۲- افرادی که در خانواده شان فرزندان معلول بدون علت مشخص وجود دارد.
- ۱۳- زمانی که در خانواده و نزدیکان، افراد کم توان ذهنی بدون دلیل یا ناشناخته وجود دارند.
- ۱۴- افرادی که خانواده و بستگان دارای بیماری های ژنتیکی ناشناخته هستند.

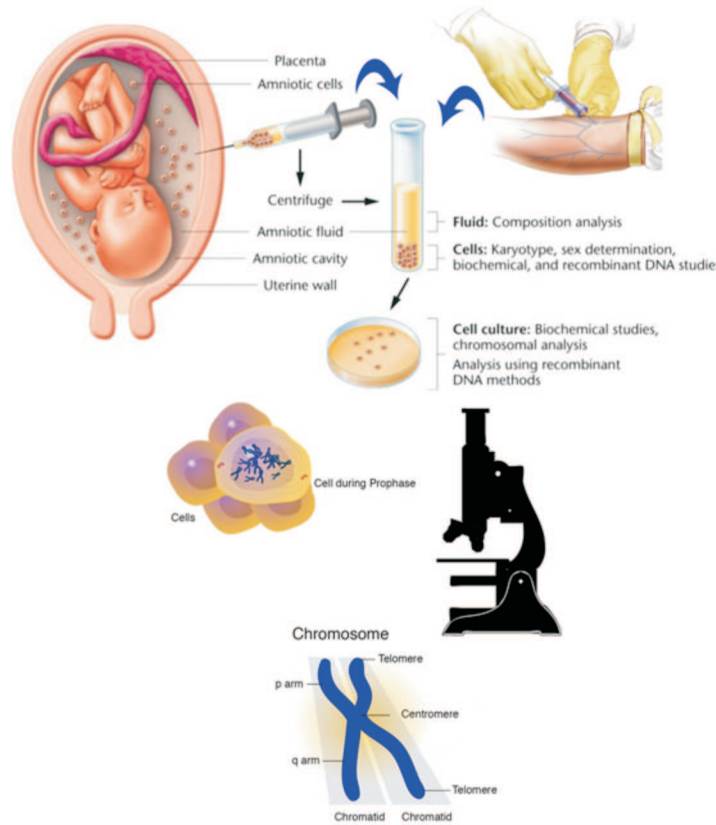


WWW.ParsehLab.net

بررسی کروموزومی روی نمونه های خونی

آزمایش کاریوتایپ روی نمونه های خون به صورت معمولی (نواری) و با تفکیک پذیری بالا انجام می گیرد. مراحل انجام آزمایش شامل کشت، برداشت (Harvest)، لام گیری یا گستره کروموزومی، رنگ آمیزی کروموزومها (Banding) و بررسی دقیق زیر میکروسکوپ می باشد. برای کشت کروموزومی خون محیطی، باید در حد امکان از خون تازه که به آن ماده ضد انعقاد (سدیم هپارین) اضافه شده است استفاده شود (در مواردی خون ۴-۵ روزه نیز مناسب می باشد).

کشت کروموزومی معمولاً ۷۲ ساعت وقت نیاز دارد. بعد از اتمام کشت نوبت برداشت است. بعد از برداشت از کروموزومها گستره تهیه کرده و بعد از آماده سازی که معمولاً دو هفته وقت لازم دارد (مرحله پیر سازی یا aging) کروموزومها را رنگ آمیزی می کنند تا بتوان زیر میکروسکوپ بررسی کرد. مرحله بررسی کروموزومها مهمترین مرحله برای این روش می باشد. فرد مطالعه کننده با کمک نرم افزار و چشم و تجربه تک تک کروموزومها را برای احتمال وجود اختلال بررسی می کند. در اکثر موارد کروموزومهای چندین سلول یا چندین گستره کروموزومی مورد مطالعه قرار می گیرند. بعد از بررسی گزارش کتبی به خانواده تحویل داده و نتیجه به آنها اعلام می شود. در گزارش توصیه هایی به پزشک و یا خانواده صورت می گیرد.



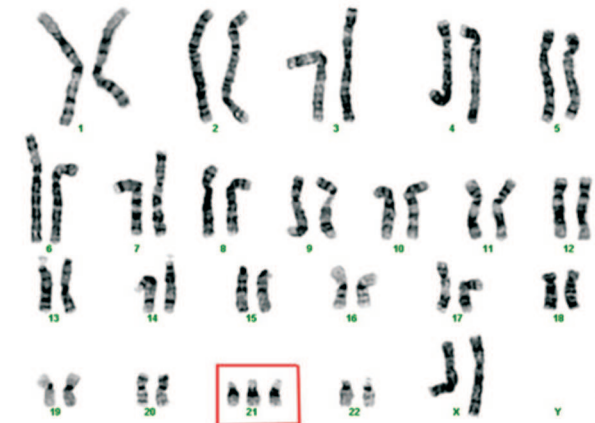
نمونه ای از کاریوتایپ فرد نرمال



کاریوتایپ چیست؟

علت بسیاری از بیماری های ژنتیکی، اختلال در حالت و وضعیت کروموزومها می باشد. بنابراین کم و زیاد شدن تعداد کروموزومها یا جابجایی بین آنها باعث ایجاد بیماری خواهد شد. مشخص کردن وضعیت کروموزومها و بررسی تغییرات عددی یا ساختاری آنها با روش سیتوژنتیک و انجام کاریوتایپ امکان پذیر می باشد. کاریوتایپ یعنی چیدمان کروموزومها در کنار هم و مقایسه آنها با نمونه سالم تا بتوان نقص احتمالی را مشخص نمود.

کاریوتایپ به زبان ساده تصویری است که از کروموزومهای یک فرد تهیه می شود. کروموزومها در داخل سلولهای بدن و به تعداد ۴۶ عدد هستند. برای تهیه کاریوتایپ از کروموزومهای یک سلول در حال تقسیم و در مرحله متافازی میتوزی عکس گرفته می شود. آزمایش کاریوتایپ روی نمونه های خون، مایع آمنیوتیک، محصول سقط، مغز استخوان، عضله و دیگر سلولهای زنده بدن قابل انجام است ولی نمونه خون و مایع آمنیوتیک بیشتر از بقیه مورد استفاده هستند.



نمونه ای از کاریوتایپ فرد مبتلا به سندرم داون