



QF-PCR

روش تشخیص سریع
اختلالات عددی کروموزومی
(آنیوپلویدی های) قبل از تولد



نحوه آزمایش QF-PCR در این آزمایشگاه:

۱- مشاوره ژنتیک و راهنمایی در خصوص روش QF-PCR و یا سیتوژنتیک معمولی با توجه به مشاوره ژنتیک و درخواست پزشک.
۲- تماس خانواده با آزمایشگاه. جهت تعیین وقت برای اخذ نمونه جنینی (پرزه‌های جفتی یا مایع آمنیون).

یادآوری: چنانچه پزشک فقط در خواست QF-PCR کرده باشد و کشت کروموزومی لازم نباشد. نیاز به مقدار کم در حدود ۱۰ میلی لیتر از مایع آمنیون می باشد (آمینوسنتز از هفته ۱۴ بارداری به بعد توصیه می شود) تجربه ما نشان می دهد که آلودگی به خون مادر معمولاً مشکلی ایجاد نمی کند. حتی با این روش می توان از هفته ۱۰ بارداری به بعد از پرزه‌های جنینی نمونه برداری انجام داده و وضعیت ژنتیکی جنین را در همان اوایل بارداری مشخص نمود.

۳- مراجعه به آزمایشگاه جهت اخذ نمونه جنینی.

۴- انجام آزمایش کروموزومی با روش QF-PCR (در حدود ۳-۴ روز کاری زمان نیاز دارد). البته در مواردی لازم است این آزمایش روی همان نمونه تکرار شود. بنابراین ممکن است جواب آزمایش در مدت ۵-۶ روز آماده شود.

برای اطلاعات بیشتر به وب سایت آزمایشگاه پارسه مراجعه نموده و یا به صورت تلفنی سؤال خود را مطرح سازید.

آزمایش QF-PCR به چه افرادی توصیه می شود؟

بررسی کروموزومی نمونه جنینی برای خانمهایی که احتمال اختلال کروموزومی در آنها بیشتر است، توصیه می شود از جمله:

- ۱- سن بالای ۳۵ سال در هنگام بارداری
- ۲- جواب آزمایشات حین بارداری (موسوم به تست سه گانه یا چهار گانه، Triple Test یا Quadruple Test) مشکوک به وجود اختلال کروموزومی باشد.
- ۳- جواب سونوگرافی حین بارداری مشکوک به اختلال کروموزومی در جنین باشد.
- ۴- داشتن فرزندان مبتلا به اختلال کروموزومی (زنده یا فوت شده)
- ۵- داشتن اختلال کروموزومی متعادل در خود یا همسر.
- ۶- درخواست آزمایش کروموزومی حین بارداری توسط پزشک.

توجه: خانم هایی که داوطلب انجام این نوع آزمایش هستند و برای بررسی بیماری دیگری نیز اقدام به دادن نمونه جنینی کرده اند. لزومی به گرفتن نمونه جنینی مجدد ندارند.

PGD یا تشخیص پیش کاشتی یا قبل از لانه

گزینی برای QF-PCR

چنانچه زوجی واجد اختلال کروموزومی متلا تبادلی متعادل کروموزومی ۲۱ و یک کروموزوم دیگر مانند ۱۳، ۱۴ و یا ۱۵ باشند (مانند جابجایی رابرتسونین) و یا سن بارداری زیاد باشد ما می توانیم با روش QF-PCR و PGD از طریق لقاح خارجی از رحم بر روی رویانهای اولیه اختلالات عدد کروموزومی را تشخیص دهیم و همزمان جنسیت جنین را نیز انتخاب نمود.

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.



نماد ۳۳ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)

فروردین ۱۳۹۳

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

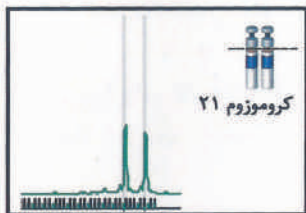


چگونه عمل می کند؟

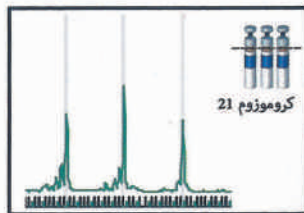
هر انسان سالم ۲۳ جفت کروموزوم دارد در هر جفت کروموزوم یکی از آنها از مادر و یکی از پدر به ارث می رسد. ناهنجاری های کروموزومی نتیجه تغییر در تعداد یا ساختار کروموزوم ها بوده که از علل مهم ایجاد نقص های مادرزادی به شمار می روند.

در ۹۹٪ موارد تریزومی ۲۱، پدر و مادر سالم بوده ولی در زمانی که سلولهای جنسی پدر یا مادر تشکیل شده سلول مورد نظر واجد یک کروموزوم ۲۱ اضافه بوده است (چنانچه چنین سلولی در تشکیل جنین شرکت کند. جنین مبتلا خواهد شد) در ۱٪ موارد تریزومی ۲۱ بعد از تشکیل نطفه ناهنجاری ژنتیکی اتفاق می افتد.

شکل زیر بخشی از نتیجه QF - PCR دو جنین را نشان می دهد وجود دونسخه کروموزوم ۲۱ به صورت ۲ عدد پیک نشان داده می شود و ۳ عدد پیک نشان دهنده وجود سه نسخه کروموزوم ۲۱ است. که نشان دهنده تریزومی ۲۱ می باشد (که به طور معمول، سندرم داون یا مونگو لیسم نامیده می شود).



نمونه ای نرمال با دو عدد کروموزوم ۲۱



نمونه ای با سه عدد کروموزوم ۲۱

لازم نیست منتظر بمانید!

در تشخیص ناهنجاری کروموزومی قبل از تولد که با کشت سلولی و تعیین کاریوتایپ انجام می شود. حدود ۱۴ تا ۲۱ روز زمان لازم است اما در بررسی از طریق QF - PCR لازم نیست منتظر بمانید.

نتایج QF - PCR در حدود ۴-۳ روز کاری بعد از نمونه گیری پرزهای جنینی (CVS) یا مایع آمنیوتیک مشخص می شود و می توانید مطمئن شوید که آیا جنین مبتلا به ناهنجاری های عدد کروموزومی می باشد یا خیر.

در کشور ما متأسفانه اکثر خانم ها در اواخر سه ماهه سوم بارداری برای تشخیص ناهنجاری های جنین مراجعه می کنند (به گونه ای که بیشترین موارد از هفته ۱۶ به بعد به آزمایشگاه ژنتیک معرفی شده اند). با توجه به اینکه بعد از پایان هفته ۱۸ بارداری اجازه سقط قانونی داده نمی شود. بنابراین سرعت بالای آزمایش بسیار مهم است از طرف دیگر دو تا سه هفته انتظار برای آگاهی از نتیجه آزمایش برای مادران باردار طاقت فرسا می باشد در حالی که تعیین کاریوتایپ جنین حداقل به دو هفته زمان نیاز دارد نتیجه QF - PCR در مدت زمان کوتاهی آماده می شود.

QF - PCR چه مواردی را بررسی می کند؟

این روش بر اساس تکنیک فلوروسانت کمی واکنش زنجیره ای پلیمرز عمل می نماید (Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction)

در این روش قطعات اختصاصی تکثیر یافته از DNA نمونه جنین آنالیز می شوند. QF - PCR موارد شایع ناهنجاری کروموزومی را بررسی

می کند که شامل تشخیص موارد زیر می شود:

سندرم پاتو (تریزومی ۱۳)، سندرم ادوارد (تریزومی ۱۸)، سندرم داون (تریزومی ۲۱)، سندرم ترنر (X)، سندرم کلاین فلتر (XY ۴۷)، سندرم ۴۷ XYY، سندرم سه تایی (XXX) و تریپلویدی ها.

آزمایش کیو اف پی سی آر QF - PCR:

ناهنجاری در تعداد یا ساختار کروموزومها از علل مهم ایجاد نقصهای مادرزادی به شمار می روند. شایعترین آنها اختلال عددی کروموزومهای ۲۱، ۱۸، ۱۳، X و Y می باشند غربالگری دوره بارداری در بسیاری از کشورهای جهان انجام می شود و در کشور ما نیز در دوران بارداری، توسط پزشک متخصص زنان و یا ماما توصیه میشود. تریزومی ۲۱ شایعترین علت عقب ماندگی ذهنی در کودکان میباشد. افراد مبتلا یک عدد کروموزوم ۲۱ اضافی دارند و قابل درمان نمیباشند تریزومی ۱۳ و ۱۸ به شدت کشنده هستند و اگر منجر به تولد شوند در مدت کوتاهی پس از تولد باعث مرگ نوزاد می شوند. تریزومی کروموزومهای جنسی (X و Y) معمولاً مشکلات عمده ای ایجاد نمی کنند ولی کمبود یک کروموزوم X (مونوزومی X) که سندروم ترنر نامیده می شود، برای فرد مشکلاتی در پی خواهد داشت دقت روش کاریوتایپ برای تشخیص اختلالات عددی کروموزومی ۹۹/۴ درصد و دقت روش QF - PCR حدود ۹۹/۳ درصد می باشد. لذا این روش کاملاً قابل اعتماد است و سازمان پزشکی قانونی نیز نتایج آن را قبول دارد.