

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه تهران



| | | |
|--|---------------------|--------------|
| فرم شرایط انجام آزمایش دیستروفی عضلانی SMA | | |
| تاریخ: ۱۴۰۱/۶/۷ | ویرایش: ۱ | PL-RF-RE-۰۱۷ |
| بخش: پذیرش | گروه: مدارک و سوابق | رضوان ظفری |

شرایط انجام آزمایش قبل از تولد بیماری SMA

آتروفی عضلانی-نخاعی (SMA) از جمله بیماری های ارثی است که در اثر بهم رسیدن دو ژن معیوب ایجاد میشود. والدین فرد مبتلا، هر کدام حامل یک زن مغلوب می باشند. تاکنون ۳ نوع از بیماری گزارش شده و در بیش از ۹۵٪ بیماران مبتلا به SMA، حذف در ژن SMN گزارش شده است.

برای تشخیص پیش از تولد بایستی مراحل زیر را به ترتیب انجام گیرد.
قبل از حاملگی:

۱. تکمیل کامل پرونده پزشکی
۲. نمونه گیری خون والدین و فرزند مبتلا برای تعیین حذف در ژن SMN
۳. انجام آزمایش جهت تعیین ناقل بودن والدین در صورت فوت فرزند مبتلا
۴. در صورت دستیابی به جواب نهائی و قطعی، زوجین می توانند جهت بچه دار شدن اقدام نمایند.

توجه:

در صورتی که فرزند مبتلا فوت شده باشد این آزمایشات با تصور اینکه تشخیص SMA صحیح بوده، انجام می شود و در صورتی که تشخیص اولیه SMA اشتباه باشد طبیعی است که نتایج بدست آمده نیز اشتباه خواهد بود. در مواردی ممکن است فقط جهش یکی از والدین مشخص شود ژن جهشی والد دیگر مشخص نشود، در این موارد فقط می توان برای همان آلل معیوب آزمایش انجام داد و چنانچه آلل معیوب وجود نداشته باشد تعیین سلامت جنین منوط به تشخیص صحیح اولیه می باشد.

بعد از حاملگی:

۱. تماس مجدد در هفته نهم حاملگی جهت تعیین وقت و برنامه ریزی برای نمونه برداری از پرز های جفتی
۲. معرفی به پزشک متخصص زنان جهت سونوگرافی و نمونه گیری
۳. مطالعه نمونه جهت جفت CVS و یا مایع آمنیون
۴. فقط حذف ۷، ۸ Exon در ژن SMN در این مرکز مورد بررسی قرار می گیرد که براساس آمار جهانی ۹۲-۹۸ درصد افراد مبتلا به SMA به علت حذف در ژن SMN می باشند

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه تهران



| | | |
|--|---------------------|--------------|
| فرم شرایط انجام آزمایش دیستروفی عضلانی SMA | | |
| تاریخ: ۱۴۰۱/۶/۷ | ویرایش: ۱ | PL-RF-RE-۰۱۷ |
| بخش: پذیرش | گروه: مدارک و سوابق | رضوان ظفری |

۵. در مورد خانم هایی که بعد از بارداری مراجعه می نمایند در ورتیکه حذف ژن ناشناخته باشد احتمال جواب مشکوک و حتی در مواردی عدم جوابدهی وجود دارد.

جواب نهائی:

- نتیجه آزمایش معمولا ۲-۴ هفته طول می کشد در صورتیکه اشکال در جوابدهی پیش آید مسلما این مدت طولانی تر خواهد شد و در بعضی موارد احتیاج به نمونه های مجدد است.
- در صورتیکه مرحله اول طی شده باشد و جواب ها مشخص شده باشد نتیجه گیری نمونه ها حداقل ۱-۲ هفته طول می کشد.

توجه: در این مرحله نیز مانند تمام مراحل دیگر احتمال تکرار وجود دارد و برای آزمایشات تکراری هیچگونه وجه اضافی دریافت نخواهد شد.

ایتجانبان خانم و آقای مطالب فوق را مطالعه نموده و توضیح کافی داده شد. در ضمن با اطلاع کامل تقاضا می شود اقدامات لازم جهت تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA معمول دارند.

آدرس: شهر خیابان کوچه پلاک
 تلفن محل کار تلفن منزل

امضاء آقا

امضاء خانم