

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه (شبه روزی)



نمپ ۵۷ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)



آزمایش ژنتیکی تشخیصی لوسمی مزمن میلوئیدی (CML)



دارنده گواهینامه های ایزو
از موسسه BRSM آمریکا

Parseh

Pathobiology &
Genetics Lab.

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار
شهید کلاب - فرسیده به فلک دوم صادقیه
نشی کوچه عابدزاده ساختمان پارسه
طبقات همکف تا چهارم
تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

www.ParsehLab.com
www.ParsehLab.net
info@ParsehLab.com

◀ نظارت بر عود
◀ شناسایی مقاومت دارویی

نمونه مورد نیاز

◀ ۳ سی سی خون حاوی EDTA
◀ ۱ تا ۲ سی سی مغز استخوان حاوی EDTA
(نمونه باید بر روی یخ به آزمایشگاه ارجاع داده شود)

آمادگی لازم پیش از انجام آزمایش

نیاز به آمادگی خاصی ندارد.

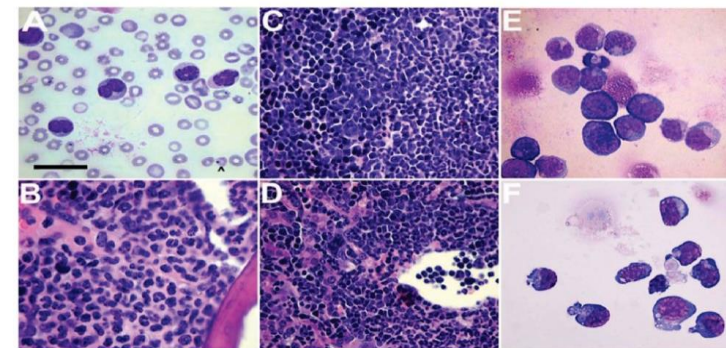
تفسیر تست

در تست مولکولی BCR-ABL1، نقاط شکستگی در ادغام ژنی به صورت کمی اندازه گیری می گردد. براساس نتیجه آزمایش، مینور یا مازور بودن نتیجه، می توان بر پاسخ بیماران به درمان نظارت داشت و همچنین امکان نظارت بر روند بیماری در بیمارانی که به درمان پاسخ داده و بهبود می یابند، نیز وجود خواهد داشت. علاوه بر این تست با استفاده از تست های بررسی جهش های دمین کینازی BCR-ABL1، می توان نظارت بهتری در روند درمان این بیماریها مشاهده نمود.

افزایش میزان BCR-ABL در نمونه خون یا مغز استخوان:
می تواند به این مفهوم باشد که درمان بیمار موفقیت آمیز نبوده و یا مقاومت به درمان حاضر ایجاد شده است.

کاهش میزان BCR-ABL در نمونه خون یا مغز استخوان:
یعنی درمان بیمار موفقیت آمیز بوده است.

عدم تغییر میزان BCR-ABL در نمونه خون یا مغز استخوان:
بدین معنی است که بیماری فرد در حالت ثابت قرار گرفته است.



ژن از کروموزوم ۹ به ناحیه ژنی BCR کروموزوم ۲۲ متصل می شود، به کروموزوم ۲۲ حاصل از این جابجایی کروموزوم فیلادلفیا (Philadelphia (Ph)) گفته می شود.

این کروموزوم در حدود ۹۵٪ از بیماران مبتلا به CML و ۳۰٪ از بیماران بزرگسال مبتلا به ALL و ۴٪ از کودکان مبتلا به ALL مشاهده می شود.

بر حسب محل شکستی که بر روی کروموزوم ۲۲ رخ می دهد، پروتئین های BCR-ABL با وزن و سایز متفاوتی (ایزوفرم) تولید می شوند. در CML بزرگترین سایز پروتئین تولید می شود که پروتئین p210 نام دارد، در حالی که در ALL اغلب پروتئین کوتاه تر p190 تولید می شود.

شناسایی این ایزوفرمها با روش های مولکولی امکانپذیر است و به تشخیص افتراقی سرطان های مختلف کمک می کند. نوعی بسیار نادر از CML وجود دارد که در آن شکستگی در ناحیه ای رخ می دهد که باعث ایجاد ایزوفرم Micro-BCR (P230) می گردد

موارد استفاده بالینی

◀ کمک به تشخیص لوسمی میلوئیدی مزمن CML و یا یک نوع از لوسمی لنفوبلاستی حاد ALL
◀ نظارت بر درمان



در مراحل پیشرفته بیماری، یک یا چند علامت

زیر ممکن است ظاهر شود:

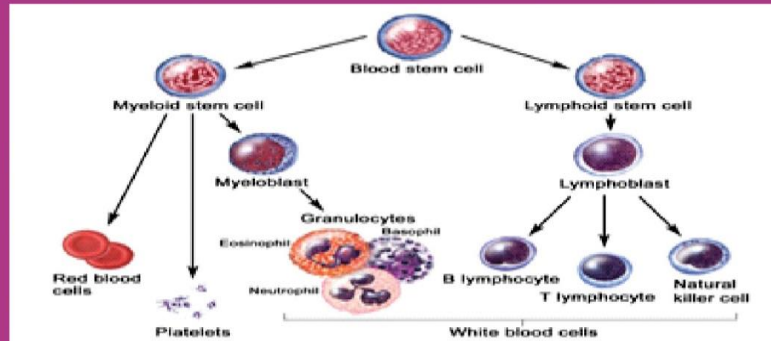
- ◀ استخوان درد
- ◀ خونریزی های بی علت و مکرر
- ◀ احساس سنگینی معده حتی با مصرف مقدار کم غذا
- ◀ احساس ضعف و خستگی
- ◀ تب
- ◀ کاهش وزن بدون علت
- ◀ بی اشتهایی
- ◀ تعریق زیاد هنگام خواب شبانه
- ◀ احساس وجود توده، یا درد در ناحیه بالا و سمت چپ شکم، زیر دنده ها

باید به این نکته توجه شود که هیچکدام از علائم فوق برای بیماری اختصاصی نیستند و در صورت بروز هرکدام از این علائم بهتر است هر چه سریعتر با پزشک مشورت شود.

در این آزمایش چه چیزی مورد بررسی قرار می گیرد؟

BCR-ABL در واقع یک توالی ژنی غیر طبیعی بر روی کروموزوم ۲۲ است، پروتئین این توالی علت ایجاد سرطان خونی CML و فرمی از ALL می باشد. در واقع یک جابجایی متعادل بین کروموزوم های ۹ و ۲۲ اتفاق می افتد، در طی این جابجایی

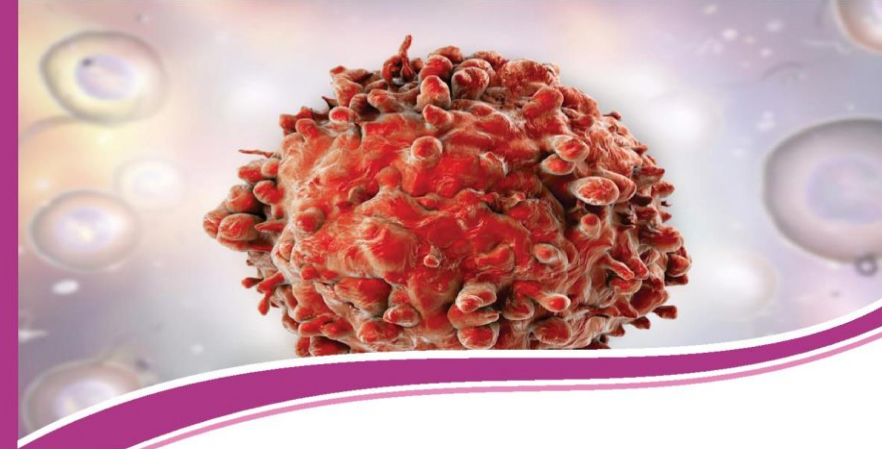
غیر طبیعی و بیش از حد لازم، تقسیم می شود. شیوع CML یا لوسمی میلوئید مزمن در میانسالان و سالمندان بیشتر است. به طور کلی، کودکان به ندرت دچار این بیماری می شوند. خوشبختانه، با پیشرفت علم داروسازی در سال های اخیر، پروتکل های درمانی و داروهای جدیدتر و موثرتری در اختیار بیماران قرار گرفته است و به تبع آن، موجب کیفیت زندگی بهتر و طول عمر بیشتر مبتلایان به لوسمی میلوئید مزمن شده است.



علائم لوسمی میلوئید مزمن

معمولا در مراحل ابتدایی بیماری لوسمی میلوئید مزمن، بیمار علامت خاصی ندارد و در بیشتر موارد، پس از انجام آزمایش دوره ای خون، بیماری تشخیص داده می شود.

Parameter	Chronic Phase	Accelerated Phase	Blast Crisis
White blood cells	≥ 20	$\uparrow$	$\uparrow$
BM Blasts MO	$< 15\%$	$15\% - 20\%$	$\geq 20\%$
Basophils	$< 20\%$	$\geq 20\%$	—
Platelets	$\uparrow$ or normal	$\downarrow$ or $\uparrow$	$\downarrow$
Marrow cellularity	$\uparrow$	$\uparrow$	$\uparrow$
Cytogenetics	Ph+	Ph+	Ph+
Bcr-abl	+	+	+



تشخیص جابجایی BCR-ABL ، t(9;22)، کروموزوم فیلادلفیا (Ph) به روش Real-Time PCR

چه زمانی باید آزمایش انجام شود؟

وقتی نتایج شمارش کامل خون (CBC) و یا علائم و نشانه ها، اعلام می کنند که بیمار دچار سرطان خون است. به طور دوره ای زمانی که تحت درمان CML هستید و یا در دوره بهبودی هستید اما نیاز به پیگیری دارید، از این آزمایش استفاده خواهد شد.

لوسمی میلوئید مزمن یا CML چیست؟

لوسمی میلوئید مزمن (که مخفف آن به انگلیسی CML است) یکی از انواع غیر شایع **سرطان خون** به شمار می رود که از سلول های خونساز مغز استخوان منشا می گیرد. در برخی متون، از این بیماری با عنوان لوکمی میلوئید مزمن هم یاد شده است. واژه «مزمن» به این نکته اشاره می کند که روند بیماری نسبت به نوع حاد کندتر است و واژه «میلوئید» بیانگر رده سلولی در مغز استخوان است که دچار **سرطان** شده و به صورت