

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه



نمپ ۶۱ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)



آزمایش ژنتیکی تشخیص لوسمی پرومیلوسیتیک



دارنده گواهینامه های ایزو
از موسسه BRSM آمریکا

Parseh

Pathobiology &
Genetics Lab.

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار
شهید کلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه
نبش کوچه عابدزاده ساختمان پارسه
طبقات همکف تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

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



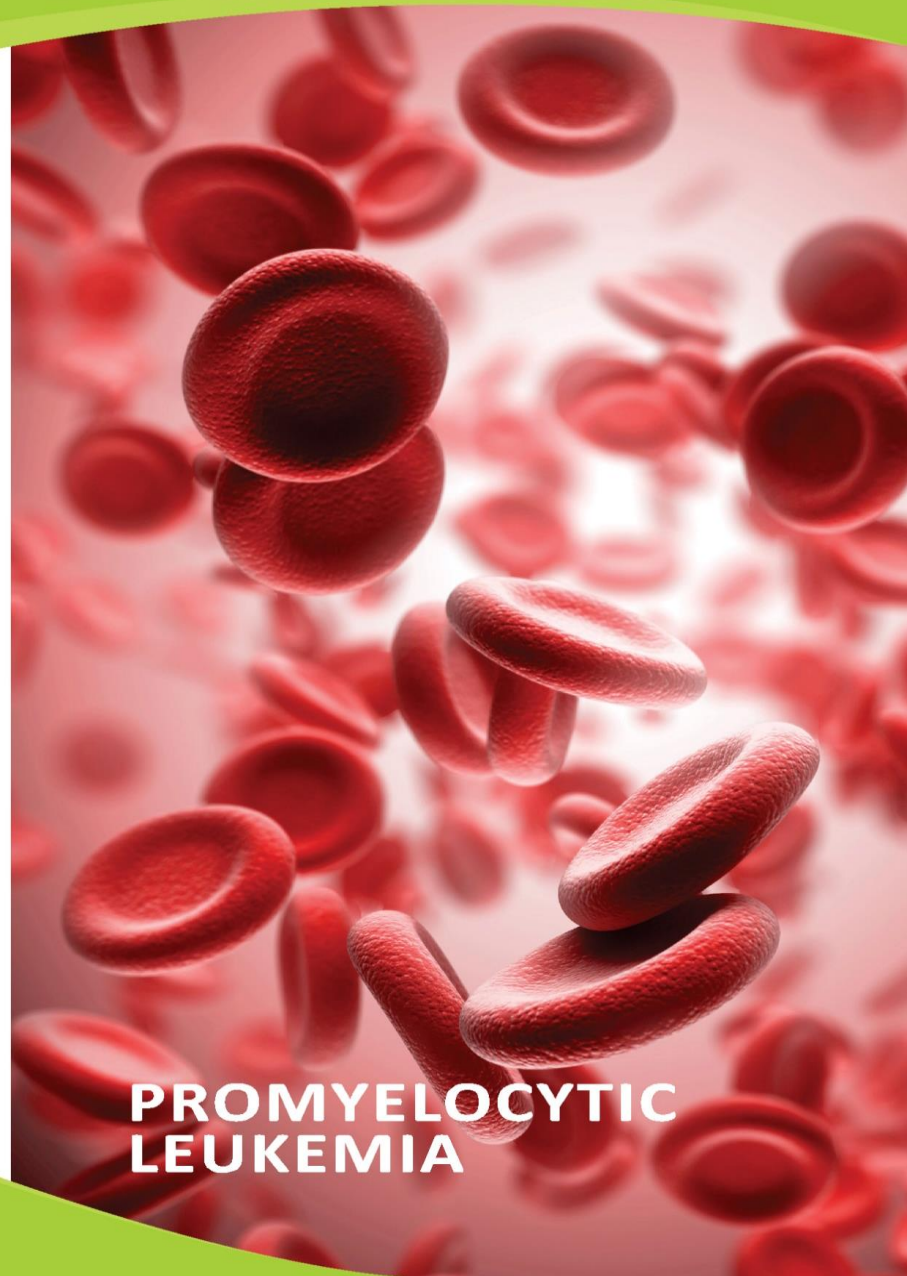
آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک
پارسه



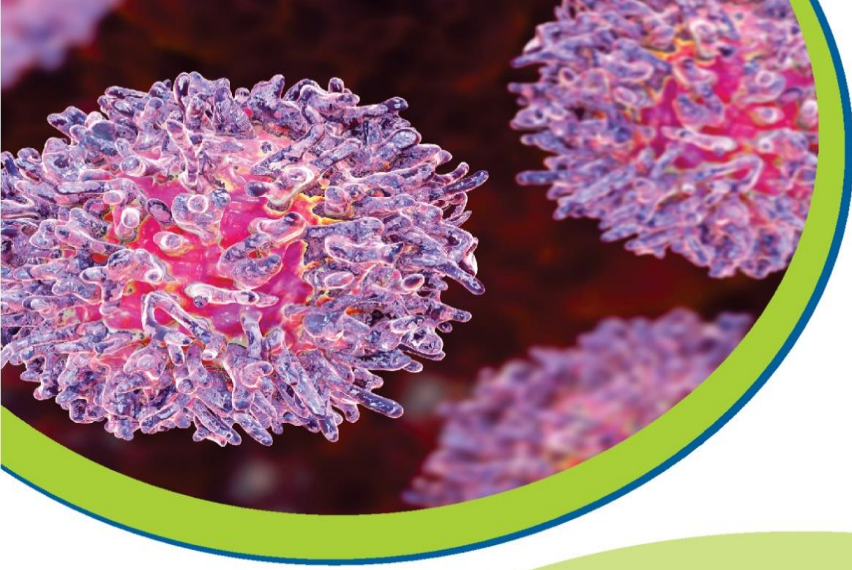
تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار
شهید کلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه
نبش کوچه عابدزاده ساختمان پارسه
طبقات همکف تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

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



PROMYELOCYTIC LEUKEMIA



اندازه گیری می کنند تا مشخص کنند آیا فردی مبتلا به سرطان خون حاد پرومیلوسیتیک (APL) زیرگونه ای از لوسمی حاد میلوئیدی AML است. توالی ژن تلفیقی PML-RARA یکی از این تغییرات اکتسابی (جهش) است که با جدا شدن قطعات کروموزوم ۱۵ و کروموزوم ۱۷ و جابجایی مکان آنها (انتقال) ایجاد می شود. ناحیه ژن PML در کروموزوم ۱۵ سپس با ناحیه ژن RARA در کروموزوم ۱۷ جوش میخورد. این رخداد به عنوان جابجایی متقابل شناخته می شود و این ویژگی معمولاً به صورت t(15;17) بیان می شود.

به طور نرمال ژن PML پروتئینی را رمزگذاری میکند که از رشد سلول کنترل نشده جلوگیری می کند و به عنوان سرکوب کننده تومور عمل میکند. ژن RARA پروتئینی را که برای بلوغ گلبولهای سفید خون بسیار مهم است، کد میکند؛ زیرا این سلولها معمولاً طی چندین مرحله در مغز استخوان قبل از آزاد شدن در گردش خون، رشد می کنند ژن ادغامی جهش یافته PML-RARA یک پروتئین همجوشی غیرطبیعی را کدگذاری میکند که هیچ یک از این عملکردها را انجام نمی دهند اما در عوض منجر به تولید و تجمع غیر قابل کنترل لکوسیت های سرطانی (لوکمیک) میشود که فراتر از مرحله پرومیلوسیت، بالغ نمی شوند. با ازدیاد این سلولهای غیر طبیعی در مغز استخوان، علائم و نشانه های سرطان خون ظاهر میشود.

تا ۹۸ درصد موارد سرطان خون حاد پرومیلوسیتیک دارای یک مشخصه t(15;17) جا به جایی کروموزومی متقابل PML-RARA است.

در حدود ۲ درصد موارد APL جابجایی های دیگر درگیر کننده ژن RARA و ژنهایی غیر از PML گزارش شده است.

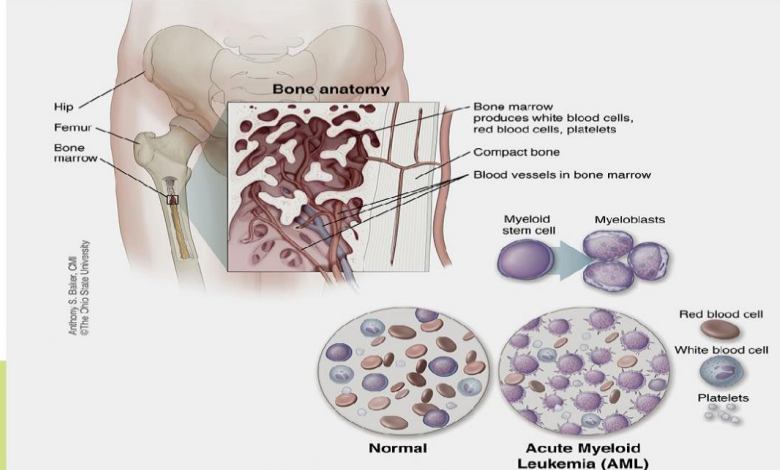
این آزمایش، ژن ادغامی PML-RARA یا رونوشت های آن، کپی های RNA ساخته شده توسط سلول را از توالی ژن غیر طبیعی، DNA تشخیص می دهد. وجود جابجایی PML-RARA به تایید تشخیص APL کمک می کند.

این آزمایش همچنین می تواند درمان APL را هدایت کند و حداقل بیماری باقی مانده را که می تواند کشنده باشد، در دوره پایش بیماری ارزیابی نماید.

درمان این سرطان

درمان APL معمولاً شامل اسید رتینوئیک تمام ترانس (ATRA) است (دارویی که به گیرنده های اسید رتینوئیک سلولها متصل می شود).

این دارو می تواند بر اثرات پروتئینی غیر طبیعی PML-RARA غلبه کند و سیگنالینگ به طرف پایین و بلوغ WBC ها را القا کند. این روش درمانی همراه



اسامی مترادف: **PML-RARA t(15;17)(q22;q12)**، لوسمی حاد پرومیلوسیتیک، AML-M3 به روش Real-Time PCR

چه زمانی باید آزمایش انجام شود؟

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

در این آزمایش چه چیزی بررسی می شود؟

انسانها به طور معمول ۲۳ جفت کروموزوم دارند که شامل ۲۲ جفت کروموزوم غیرجنسی (که به آنها اتوزوم نیز گفته میشود) و ۱ جفت کروموزوم جنسی (XX برای زنان، XY برای مردان). ترکیب ژنتیکی یک فرد در کروموزومهای او وجود دارد. ژنهایی که روی کروموزومها قرار دارند، نقشه اولیه تولید هزاران پروتئین را تشکیل میدهند. گاهی اوقات به دلیل قرار گرفتن در معرض اشعه، سموم یا به دلایل نامشخص، ممکن است تغییراتی در کروموزومها و یا ژنهای فرد در طول زندگی رخ دهد. این مواجهه میتواند منجر به جهش ژنی یا جابجایی (ترانسلوکاسیون) کروموزوم شود. گیرنده های لوسمی پرومیلوسیتیک / اسید رتینوئیک آلفا یا PML-RARA به توالی ژن ادغام شده غیر طبیعی اشاره دارد. این حالت یک بازآرایی خاص از مواد ژنتیکی از دو کروموزوم جداگانه است (جابجایی کروموزومی یا ترانسلوکاسیون) و با نوع خاصی از سرطان خون در ارتباط است. توسط این آزمایش، PML-RARA را در خون یا مغز استخوان تشخیص داده و

با شیمی درمانی به خوبی کار می کند اما فقط در آن مواردی که ژن همجوشی PML-RARA وجود داشته باشد. طبق گزارشهای انجمن سرطان آمریکا، این درمان موجب بهبودی در حدود ۸۰ تا ۹۰ درصد از این بیماران می شود. درصد کمی از افراد مبتلا به APL بین ژن و ژن دیگری همجوشی دارند و ممکن است از طریق ATRA درمانی بر اساس ژن اختصاصی درگیر شده، سود ببرند یا خیر.

چرا آزمایش انجام می شود؟

برای کمک به تشخیص لوسمی حاد پرومیلوسیتی، (APL) برای کمک به راهنمایی و یا نظارت بر درمان APL یا نظارت بر سلول های لوسمی که پس از درمان باقی مانده اند (حداقل بیماری باقی مانده) یا عود بیماری، از این آزمایش استفاده می شود.

نتیجه این تست چگونه تفسیر می شود؟

نتیجه آزمایش ممکن است:

مثبت (توالی ژن غیرطبیعی وجود داشته باشد)

یا منفی گزارش شود (توالی ژن غیرطبیعی وجود ندارد).