

آزمایشگاه ژنتیک پزشکی بیمارستان الزهرا به عنوان تنها آزمایشگاه ژنتیک دولتی، مرکزی تشخیصی و تحقیقاتی در مرکز آموزشی درمانی الزهراء وابسته به دانشگاه علوم پزشکی اصفهان می باشد. این آزمایشگاه از سال ۱۳۸۹ با در اختیار داشتن تجهیزات متعدد و نیروی انسانی متخصص و کارآموده با مشارکت اعضای هیئت علمی دانشگاهی به مراجعه کنندگان خدمات ارائه می دهد. هدف از ایجاد این مرکز کمک به تشخیص صحیح و دقیق بیماری ها در جهت حفظ و ارتقاء سطح سلامت جامعه می باشد.

در این آزمایشگاه برای تایید جهش های ناشناخته و یا کمتر شناخته شده از روش های متعدد مولکولی مانند PCR، Linkage using linked SNP و MLPA، RFLP، Gap PCR، ARMS PCR استفاده می شود تا بهترین و دقیق ترین جواب به مراجعین عزیز و پزشکان محترم داده شود.

یکی از رسالت ها و اهداف این آزمایشگاه تشخیص پیش از تولد بیماریهایی همچون تالاسمی و SMA بر مبنای برنامه غربالگری کشوری می باشد.

تشخیص قبل از تولد به اقداماتی اطلاق می شود که طی آن سلامت جنین از نظر بیماری ژنتیکی شناسایی شده در خانواده، مورد ارزیابی قرار می گیرد.

لیست بیماریهایی که در این آزمایشگاه برای آن تشخیص پیش از تولد انجام می شود:

تالاسمی:

بیماری تالاسمی بیماری ارثی خونی می باشد که در آن بدن به میزان کافی هموگلوبین (پروتئین گلبول قرمز که اکسیژن را به سمت سلول ها حمل می نماید) تولید نمی کند.

انواع مختلفی از تالاسمی وجود دارد که براساس بخشی از هموگلوبین که دچار نقص شده است طبقه بندی می گردد. هموگلوبین دارای زنجیره های آلفا و بتا می باشد. اگر زنجیره های آلفا دچار نقص باشد فرد مبتلا به تالاسمی آلفا و اگر زنجیره های بتا دچار نقص باشد فرد مبتلا به تالاسمی بتا می باشد.

تالاسمی در افرادی که سابقه خانوادگی دارند شایع تر است. همچنین ناقلین بتا تالاسمی با آزمایش CBC و هموگلوبین الکتروفورز مشخص می گردند. افراد مبتلا به تالاسمی دارای کم خونی شدید و یا وابسته به تزریق خون می شوند که باعث درد و زحمت برای بیمار و خانواده ی او می گردد. انواع تالاسمی شامل: ۱- بتا تالاسمی ۲- آلفا تالاسمی ۳- دیگر اختلالات هموگلوبین می باشد. این بیماری دارای وراثت اتوزومی مغلوب می باشد و تشخیص قبل از تولد برای این بیماری امکان پذیر است.

دیستروفی عضلانی دوشن DMD:

دیستروفی عضلانی دوشن (و نوع خفیف تر آن دیستروفی عضلانی بکر) ناشی از جهش در ژن DMD می باشد. این بیماری شایع ترین دلیل اختلالات حرکتی در بین جوامع انسانی است. این اختلال ژنتیکی با ضعف عضلانی پیشرونده به دلیل تغییرات پروتئینی به نام دیستروفین، که به حفظ سلول های عضلانی کمک می کند، مشخص می شود. این بیماری دارای وراثت وابسته به جنس مغلوب بوده و تشخیص قبل از تولد برای این بیماری امکان پذیر می باشد.

SMA:

آتروفی عضلانی نخاعی یا بیماری SMA، نوعی بیماری ژنتیکی است که باعث ضعف عضلانی و مشکلات حرکتی می گردد. این بیماری روند خطرناکی را به مرور زمان طی می کند. بیماری SMA انواع مختلفی دارد که هر کدام در سنین

مختلف اتفاق می‌افتد و دارای عوارض مختلفی است. این بیماری دارای وراثت اتوزومی مغلوب بوده و درمان قطعی برای آن وجود ندارد به همین دلیل تشخیص قبل از تولد برای این بیماری کمک کننده می باشد.

تشخیص سریع اختلالات کروموزومی شایع در نمونه های جنینی QF :

مطالعات بسیار زیادی بر روی نتایج حاصل از مطالعات کروموزومی بر روی نمونه های جنینی انجام شده است. بررسی نتایج این مطالعات نشان می دهد که شایع ترین ناهنجاری های موجود در نمونه های جنینی شامل سندروم داون (تریزومی ۲۱)، تریزومی های ۱۳ و ۱۸ و مشکلات مربوط به کروموزوم های جنسی می باشد. در این آزمایشگاه بررسی این اختلالات توسط روش QF-PCR انجام می گیرد. ذکر این نکته حائز اهمیت است که این تست علی رغم سریع بودن محدودیت‌هایی را نسبت به تست کاریوتایپ دارد که شرح آن طبق پروتکل‌ها در جواب آزمایش بیمار ذکر می گردد.

علاوه بر تست های تشخیص پیش از تولد برای بیماریهای مذکور، این آزمایشگاه تست های دیگری را نیز در زمینه های چون ناشنوایی، سرطان، ناباروری مردان، تعیین هویت، HLA Typing و سندرم هایی مانند VCF و Rett انجام می گیرد.

ناشنوایی (GJB2):

ناشنوایی غیر سندرمی ۷۰٪ موارد ناشنوایی با منشاء ژنتیکی را تشکیل می دهد که در این حالت فقط ناشنوایی بروز می کند و درگیری سایر سیستم های بدن مشاهده نمی شود. جهش در ژن GJB2 عامل ناشنوایی غیر سندرمی می باشد. ژن GJB2 دستورالعمل‌هایی را برای ساخت پروتئینی به نام gap junction beta 2، که بیشتر به نام کانکسین ۲۶ شناخته می شود، ارائه می کند. کانکسین ۲۶ عضوی از خانواده پروتئین کانکسین است. در این آزمایشگاه بررسی جهش های موجود در این ژن انجام می شود. وراثت جهش های این ژن اتوزومی مغلوب می باشد.

سندرم VCF (Velo-cardio-facial):

شکاف کام و شکاف لب از رایج ترین نقص های مادرزادی است که در برخی نوزادان تازه متولد شده دیده می شود. غالباً این شکاف ها زمانی ایجاد می شوند که اجزای صورت جنین هنگام رشد به صورت کامل بسته نمی شوند. شکاف کام ممکن است به تنهایی یا همراه با دیگر علائم و به صورت سندرم های ژنتیکی باشد. مثلاً در بعضی موارد شکاف کام در اثر سندرم VCF که یک اختلال ژنتیکی است برای کودک اتفاق می افتد. وراثت این بیماری اتوزومی غالب می باشد و تشخیص این سندرم در این آزمایشگاه با روش MLPA انجام می گیرد.

سندرم رت (Rett):

سندرم رت از اختلالات نادر پسرفت رشد نوزادان بوده که ناشی از مشکلات رشد مغزی است. نوزاد تا سن ۵ ماهگی رشدی طبیعی دارد. بین ۶ ماهگی تا ۴ سالگی کودک دچار مشکلات تنفسی پیشرونده شده و تکلم و آموخته های قبلی از بین می رود. این بیماری اختلالی نادر است که فقط مختص دختران می باشد. علت سندروم رت نوعی اختلال ژنتیکی است که بر اثر جهش ژنی خاص در کروموزوم X اتفاق می افتد. جهش های ژنتیکی که باعث بروز تصادفی این بیماری می شوند،

بیشتر بر ژن MECP2 اثر می‌گذارند که یک پروتئین ضروری را که در جهت عملکرد طبیعی مغز و توسعه سیستم عصبی نقش دارد، تولید می‌کند. وراثت این بیماری وابسته به X غالب می‌باشد و در این آزمایشگاه با استفاده از تکنیک توالی یابی اگزون‌های مهم بررسی می‌شوند.

Cancer (سرطان):

آزمایش JAK2 :

این ژن یک پروتئین تیروزین کیناز را کد می‌کند که در تحریک رشد و تقسیم سلولی، بخصوص در کنترل تولید سلول‌های خونی در مغز استخوان، نقش دارد. انواعی از نئوپلازی‌های میلوپرولیفراتیو (MPN) در اثر جهش در ژن JAK2 ایجاد می‌شوند. این جهش‌ها باعث تغییر عملکرد پروتئین و در نتیجه آن رشد غیر قابل کنترل سلول‌های خونی می‌شوند. با توجه به اینکه جهش در ژن JAK2 در انواع خاصی از بیماری‌های MPN رخ می‌دهد، این آزمایش ابزاری برای تشخیص این دسته از بیماری‌ها می‌باشد. از طرفی دیگر دارویی با هدف مهارکنندگی JAK2 برای درمان بعضی از بیماری‌های MPN برای مثال برای درمان میلو فیبروز تجویز می‌شود که با انجام این آزمایش در این گروه بیماران می‌توان درباره اثربخشی این دارو و مصرف آن تصمیم‌گیری نمود. در این آزمایشگاه جهش V617F موجود در اگزون ۱۴ ژن JAK2 مورد بررسی قرار می‌گیرد.

آزمایش BCR-ABL :

برخلاف اغلب سرطان‌ها، علت سرطان خون مزمن میلوژن (CML) و برخی دیگر از انواع لوسمی‌ها را می‌توان در یک ناهنجاری ژنتیکی خاص در یک کروموزوم جستجو کرد. BCR-ABL به توالی ژنی در کروموزوم غیرطبیعی ۲۲ اشاره دارد که در برخی از افراد مبتلا به لوسمی یافت می‌شود. وجود توالی ژنی BCR-ABL به تشخیص CML و لنفوم لنفوبلاستیک حاد (ALL) کمک می‌کند. تست شناسایی BCR-ABL برای نظارت بر درمان و عود و تشخیص مقاومت در برابر درمان نیز کاربرد دارد. این تست با روش Real-Time PCR در این آزمایشگاه انجام می‌گیرد.

بررسی حذف‌های نواحی AZF در کروموزوم Y :

یکی از عواملی که موجب ناباروری در مردان می‌شود اختلالات ژنتیکی است. از اختلالات ژنتیکی مهم، نقص در ژن AZF است که موجب آزو اسپرمی (نبود اسپرم) یا الیگو اسپرمی (تعداد کم اسپرم) می‌شود. مطالعات نشان می‌دهد بیش از ۲۵ درصد مردان مبتلا به ناباروری در ژن AZF نقص دارند. از این رو انجام آزمایش AZF برای تعیین علت ناباروری و موفقیت آمیز بودن درمان‌های ناباروری اهمیت بسیاری دارد. در این آزمایشگاه این تست با روش Multiplex PCR انجام شده و با روش RFLP تایید می‌گردد.

Paternity (ابویت):

تعیین هویت آزمایشی است که غالباً به منظور تأیید رابطه والد - فرزندی انجام می‌گیرد. به این آزمایش Paternity نیز می‌گویند و به‌عنوان دقیق‌ترین روش تشخیصی رابطه ابویت مورد استفاده قرار می‌گیرد و دارای دقت ۹۹/۹٪ است. آزمایش تعیین هویت با توجه به درخواست متقاضیان در مواردی که به هر دلیل نیاز به اثبات این رابطه وجود داشته باشد

انجام می‌شود. در این آزمایش نمونه DNA پدر یا مادر فرضی با نمونه فرزند مقایسه می‌شود. در این آزمایشگاه این تست با استفاده از STR و VNTR بر روی نمونه خون انجام می‌گیرد.

HLA-Typing:

آزمایش لکوسیت انسانی یا آزمایش HLA آزمایشی است که قبل از پیوند سلول‌های بنیادی یا پیوند عضو انجام می‌شود. چرا که یکی از عوامل اصلی و مهم در موفقیت پیوند این است که پروفایل HLA سلول‌های فرد گیرنده با فرد دهنده مطابقت داشته باشد. این فرآیند بسیار پیچیده تر از تطابق گروه خونی بین بیماران است. در این آزمایشگاه HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLA-DR, HLA-DQ و HLA-E با روش SSP-PCR انجام می‌شود.

پذیرش و جوابدهی:

در مرحله اول دریافت نوبت توسط مراجعین به صورت تلفنی یا حضوری انجام می‌شود. در صورتی که آزمایش ژنتیک مورد نظر مورد تایید بیمه باشد نسخه باید توسط پزشک متخصص به صورت الکترونیک در سامانه ثبت شود. لازم به ذکر است برای تاییدیه بیمه آزمایشات ژنتیک بیمار باید حضوری همراه با مدارک لازم به اداره بیمه (تامین اجتماعی، سلامت و نیروهای مسلح) مراجعه نموده و تاییدیه را دریافت کند.

پس از پذیرش در آزمایشگاه، مراحل انجام آزمایش شروع می‌شود. بعد از آماده شدن جواب، با بیمار جهت مراجعه به آزمایشگاه و دریافت جواب تماس حاصل می‌گردد. لازم به ذکر است که به دلیل حساسیت و بعضاً محرمانه بودن جواب برخی آزمایشات، آزمایشگاه از ارائه جواب به صورت تلفنی معذور بوده و جواب صرفاً با ارائه کارت شناسایی تحویل می‌گردد.

اطلاعات تماس:

آدرس: بلوار صفا، بیمارستان آموزشی درمانی الزهراء، طبقه همکف، آزمایشگاه ژنتیک

تلفن: 03138222171

نمابر: 03136684510

ایمیل: isf_alzahrageneticslab@yahoo.com