

بخش تشخیص قبل از تولد:

- شاخصهای بررسی کروموزومی با استفاده از مایع آمنیوتیک
 - (۱۵ تا ۱۷ هفته‌گی حاملگی)
 - بالا بودن سن مادر (۳۵ سال و بیشتر)
 - تعیین جنسیت در مواردی که بیماری وابسته به ایکس باشد.
 - مارکرهای چندگانه سرم مادری غیر طبیعی (تست غربالگری سلامت جنین) (مثلا برای سندرم داون)
 - سونوگرافی غیرطبیعی که نشانه ناهنجاری کروموزومی است.
 - (مثل ضخیم بودن پوست پشت گردن برای سندرم داون)
 - فرزند قبلی دارای ناهنجاری کروموزومی باشد.
 - یکی از والدین حامل یک ناهنجاری کروموزومی باشد مثل ترانسلوکاسیون

تکنیک هیبریداسیون فلورانس درجا (Fluorescence In Situ Hybridization) FISH:

FISH یک تکنیک در سیتوژنیتیک پزشکی محسوب می‌شود که جهت مشخص کردن حضور یا عدم حضور یک قطعه از رشته DNA بر روی کروموزومها استفاده می‌شود که بیشترین تمایل را برای اتصال‌های پایدار دارا می‌باشند. ابزار مورد نیاز جهت مطالعه در این تکنیک، میکروسکوپ فلورسانس می‌باشد. کاربرد بالینی این تکنیک، جهت تشخیص قبل و بعد از تولد و جهت تشخیص نوع و مرحله انواع سرطان‌ها و همینطور جهت تشخیص ژنتیکی قبل از مرحله لانه‌گزینی (PGD) می‌باشد.

با این تکنیک می‌توان کروموزوم‌های خاصی را با استفاده از پروب‌های فلورسنتی که برای هر کروموزوم اختصاصی هستند، ارزیابی نمود. پروب‌های نشان‌دار به کروموزوم‌ها متصل شده و زیر میکروسکوپ فلورسنت مرئی می‌گردند. در حال حاضر، با این تکنیک می‌توان حداکثر تا پنج کروموزوم (X، Y، ۱۳، ۱۸ و ۲۱) را به طور همزمان در یک سلول تکی مورد ارزیابی قرار داد. در مورد بیماری‌های پیوسته به جنس نیز می‌توان از این تکنیک برای تعیین جنسیت و ناهنجاری‌های کروموزومی عددی و ساختاری مثلا غربالگری آنیوپلویدی استفاده کرد.

۱) تشخیص قبل از تولد سریع ناهنجاری‌های کروموزومی (تکنیک Rapid FISH): این

روش در هفته ۱۵ بارداری بعد از انجام آمنیوسنتز انجام می‌شود. در این پژوهشکده بارداری‌هایی که مشکوک به حضور اختلال کروموزومی در جنین باشند (که شایع‌ترین آنها تریزومی کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱ (به ترتیب سندرم پاتو، ادوارد و داون)، اختلالات مربوط به کروموزوم‌های جنسی همانند سندرم کلاین فلتر (XXY، 47) و سندرم ترنر (X، 45) و همینطور تعیین جنسیت جنین می‌باشند) در حداقل زمان ممکن اقدام به آماده نمودن جواب بیماران می‌نماید. از آنجایی که در این روش جواب آزمایش ۲روزه آماده می‌شود به آن تکنیک Rapid FISH می‌گویند. که با استفاده از پروبهای Rapid و بدون نیاز به هیبریدیزاسیون شبانه انجام می‌گردد.

۲) **تشخیص انواع سرطان‌ها:** تکنیک FISH باعث تشخیص صحیح انواع سرطان‌ها، همانند سرطان‌های خونی با استفاده از مغز استخوان و همینطور گره‌های لنفی و تومورهای جامد می‌شود. برای مثال، CML سرطان خونی یا لوسمی مزمن بزرگسالان می‌باشد، در اکثر موارد جابجایی کروموزوم‌های (۲۲؛ ۹) و مجاور شدن ژن‌های BCR و ABL باعث بروز این نوع سرطان می‌شود که با این روش قابل شناسایی می‌باشد. و یا برای تشخیص مرحله یا grade بدخیمی‌ها همانند سرطان پستان که نیاز به شیمی درمانی دارند، جهت بررسی تکثیر ژن‌های HER2/neu از تکنیک FISH استفاده نمود.

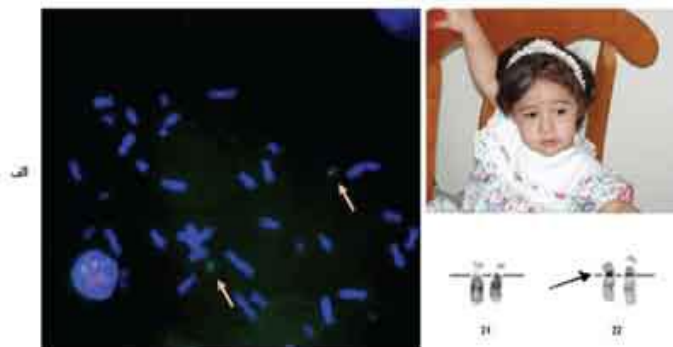
۳) **تشخیص بعد از تولد:** در خانواده‌هایی که سابقه فرزندی با مشکلات ذهنی یا اختلالات رشدی دارند و قبل از بارداری مجدد نیاز به تشخیص دقیق و به موقع بیماری را در کودک خود دارند تا از بروز مجدد آن جلوگیری کنند از FISH جهت تشخیص این اختلالات استفاده می‌شود. بیماری‌هایی که با این روش می‌توان منشأ ژنتیکی آنها را مشخص کرد به شرح زیر می‌باشند: سندرم‌های انجلمن، پرادر ویلی، حذف کروموزوم ۲۲، کرای دوشات، دی جرج، سندرم ویلیامز، ولف هیرش هورن و سندرم اسمیت مگینس و ...

۴) **تشخیص قبل از لانه‌گزینی (PGD):** والدینی که ناقل جابجایی کروموزومی هستند و باعث سقط جنین‌های مکرر در سه ماهه اول بارداری می‌شوند می‌توانند با این روش رویان سالم را شناسایی و سپس به رحم مادر جهت لانه‌گزینی منتقل کرد. از تکنیک FISH می‌توان برای مشخص نمودن ماهیت کروموزوم‌های مارکر و ناشناخته نیز استفاده نمود. در مجموع خانم‌های بارداری که هفته بارداری آنها بالا می‌باشد و نگران آینده جنین خود می‌باشند یا آزمایش‌های غربالگری آنها میزان بروز اختلالات کروموزومی را با ریسک بالا نشان می‌دهند، می‌توانند از هفته ۱۵ بارداری جهت انجام آمنیوسنتز و انجام آزمایش Rapid FISH بر روی نمونه مایع آمنیوتیک جنین اقدام نمایند. زمان لازم جهت انجام این آزمایش ۲ روز می‌باشد، این آزمایش بر روی سلول‌های آمنیوسیتی انجام می‌شود که منشأ آن پوست و مخاط جنین می‌باشد. با استفاده از پروب‌های نشاندار که به کروموزوم‌های موجود در هسته سلول‌های امینوسیت که اتصال‌های پایدار ایجاد می‌کنند می‌توان جنسیت جنین و انوپلویدی‌های شایع در بارداری‌ها را شناسایی کرد تا بتوان از تولد نوزاد، با مشکلات کروموزومی پیشگیری نمود و مراجعین از آرامش بیشتری در هنگام بارداری برخوردار باشند.

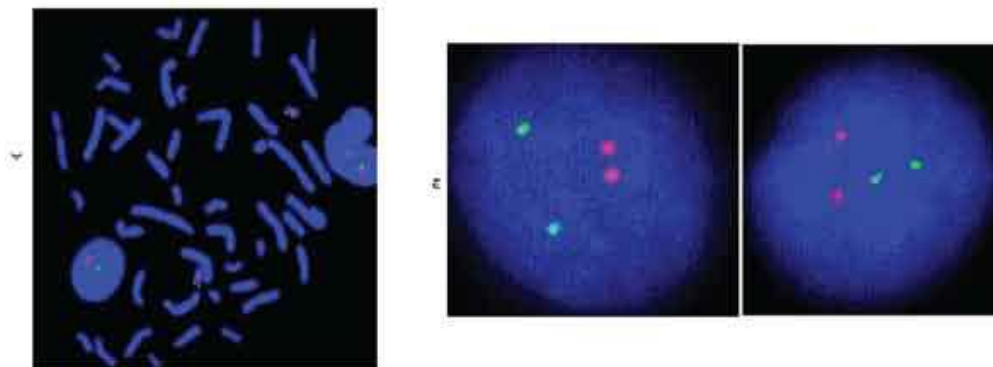
شرایط نمونه‌گیری، انتقال و نگهداری مایع آمنیون (AF):

۱. در مورد شاخص‌های انجام آمنیوسنتز و اخذ رضایت‌نامه با بخش ژنتیک هماهنگی شود.
۲. در صورت امکان، بیمار برای مشاوره قبل از انجام تست به بخش مشاوره ژنتیک ارجاع داده شود.
۳. ترجیحاً آمنیوسنتز بعد از اتمام هفته ۱۴ بارداری (با توجه به LMP یا سونوگرافی جنینی) بین هفته‌های ۱۵ تا ۱۷ (و در موارد استثنایی در هفته ۱۴) نمونه‌گیری می‌شود.

۴. پس از آماده کردن بیمار و رعایت شرایط استریل، نمونه مایع آمنیون را بگیرید.
۵. حدود ۲۰CC مایع آمنیون برای انجام تست‌ها کافی است بعلت ریسک آلودگی سلولهای جنین به سلولهای مادری، بایستی ۵ CC اول نمونه‌گیری دور ریخته شود و سرنگ حاوی بقیه نمونه بلافاصله به بخش ارسال گردد.
۶. در موارد استثنایی نمونه را می‌توان در یخچال تا دمای ۴ درجه سانتی‌گراد تا ۲۴ ساعت نگهداری نمود.



G38226: 46,XX,del(22)(q11.2q11.2)
Compatible with Velo-cardio-facial syndrome



G50151: 46,XY,ish 22q11.2(D22S75x2)[95] nuc ish 22q11.2(D22S75x2)[24]
Normal male for locus D22S75 (DSCR) by FISH4