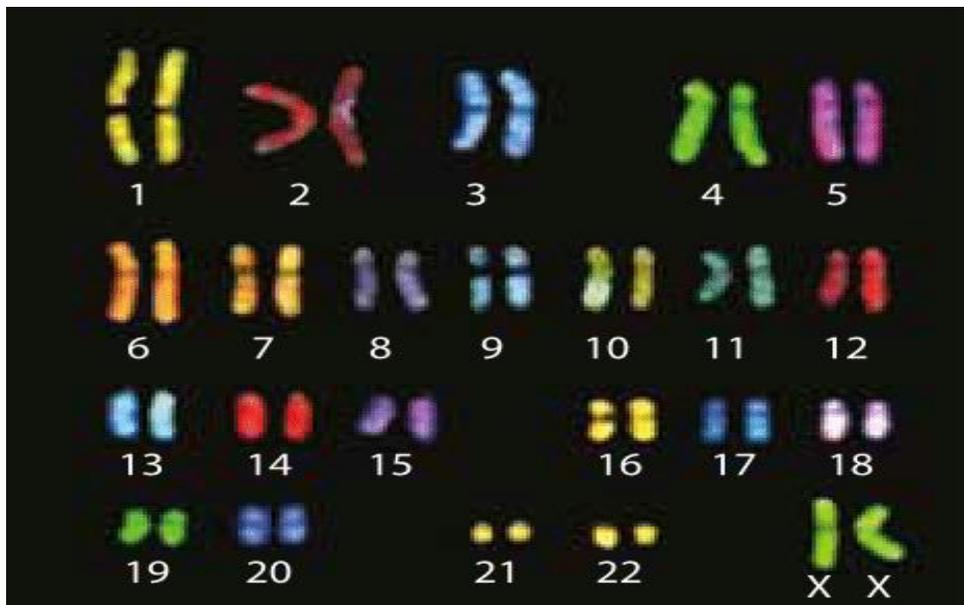


کاریوتایپ چیست؟

تمامی خصوصیتی که یک فرد از والدین خود به ارث می برد مانند قد، هوش، رنگ چشم، سوخت و ساز مواد مختلف و... از طریق واحدهایی به نام ژن به ارث می رسد. این ژن ها بر روی کروموزوم ها که در هسته سلول ها مستقرند، قرار دارند. تعداد کروموزومها در انسان 23 جفت یا 46 عدد می باشد که از هر جفت، یکی از پدر و دیگری از مادر به فرد منتقل شده است. امروزه مشخص شده که علت بسیاری از بیماری های ژنتیکی اختلال در حالت و وضعیت کروموزوم هاست. بنابراین کم و زیاد شدن تعداد کروموزوم ها یا جا به جایی بین آنها باعث ایجاد بیماری خواهد شد. مشخص کردن وضعیت کروموزوم ها و بررسی تغییرات عددی یا ساختاری آنها با روش سیتوژنتیک و انجام کاریوتایپ امکان پذیر می باشد.

کاریوتایپ یعنی تعدادی از سلولهای موجود در مایعات بدن یا بافتهای بدن برای ارزیابی یا بررسی تغییرات کروموزومی مورد بررسی قرار می گیرد. آزمایش کاریوتایپ روی نمونه های خون، مایع آمنیوتیک، محصول سقط، مغز استخوان، بافت و دیگر سلول های زنده بدن قابل انجام است ولی نمونه خون و مایع آمنیوتیک بیشتر از بقیه موارد جهت انجام کاریوتایپ مورد استفاده قرار می گیرند. برای انجام کاریوتایپ از سلول هایی استفاده می شود که قابلیت رشد و تقسیم داشته باشند. بدین منظور از کروموزوم های سلول در مرحله متافاز میتوز که قابل مشاهده زیر میکروسکوپ هستند، عکس گرفته می شود.



10 μ m

تصویر مربوط به یک زن نرمال با کاریوتایپ XX و 46 طبیعی

انجام کاریوتایپ برای چه کسانی ضروری است:

- ✓ نوزادان متولد شده با اختلالات و نقص های مادرزادی
- ✓ افرادی که ابهام جنسی و یا تاخیر در بلوغ و صفات ثانویه جنسی دارند
- ✓ خانم هایی که آمنوره اولیه و یا ثانویه دارند
- ✓ آقایانی که الیگواسپرمی یا آزواسپرمی و یا سایر مشکلات جنسی دارند
- ✓ زوجهایی که سقط های مکرر و ناباروری دارند
- ✓ افراد با مشکلات یادگیری، عقب ماندگی ذهنی، تاخیر در رشد، گفتارو...
- ✓ کمک به درمان مناسب در بعضی از سرطان ها
- ✓ والدینی که سقط جنین داشته اند و جنین آنها از نظر کروموزومی بررسی نشده است. بخصوص در مواردی که چندین بار سقط صورت گیرد
- ✓ سابقه خانوادگی مشکوک برای اختلالات کروموزومی درجایی که کاریوتایپ شخص مبتلا مشخص نیست
- ✓ تهیه کاریوتایپ از اهداکنندگان اسپرم و تخمک
- ✓ بررسی کاریوتایپ زوج هایی که قصد انجام عمل IVF را دارند
- ✓ تهیه کاریوتایپ در سندروم های ناشی از شکست کروموزومی از قبیل سندرم های آتاکسی تلانژکتازی، سندرم بلوم و آنمی فانکونی
- ✓ تهیه کاریوتایپ در افراد مشکوک به سندرم X شکننده

روش کار در بررسی کروموزومی روی نمونه های خونی :

آزمایش کاریوتایپ روی نمونه های خون با قدرت تفکیک پذیری بالا انجام می گیرد. مراحل انجام آزمایش :

- ✓ جمع آوری نمونه
- ✓ کشت سلولهای خون
- ✓ هم فاز کردن رشد و تقسیم سلول ها
- ✓ ایجاد تغییراتی بر روی غشاء سلولها به منظور آزادسازی کروموزوم ها از سلول ها
- ✓ تهیه گستره متافازی از کروموزوم ها
- ✓ رنگ آمیزی کروموزوم ها
- ✓ آنالیز کروموزومی

برای کشت کروموزومی خون محیطی، باید در حد امکان از خون تازه که به آن ماده ضد انعقاد (سدیم هپارین) اضافه شده است استفاده شود. (در مواردی خون 4-5 روزه نیز برای کشت استفاده می شود). کشت کروموزومی 72 ساعت وقت نیاز دارد. بعد از اتمام کشت نوبت برداشت است. بعد از برداشت، از کروموزومها گستره متافازی تهیه میگردد. بعد از چند روز کروموزومها رنگ آمیزی شده و سپس برای مرحله آنالیز آماده میگردد. فرد مطالعه کننده با تجربه، به کمک نرم افزار و میکروسکوپ تک تک کروموزومها را برای احتمال وجود اختلال بررسی می کند. در مرحله آنالیز کروموزومهای چندین سلول یا چندین گستره کروموزومی، مورد بررسی قرار می گیرند. پس از اتمام آنالیز، گزارش کتبی به مراجعه کننده اعلام می شود.

آیا تهیه کاربوتایپ یک آزمایش ژنتیک قبل از ازدواج است؟

خیر، کاربوتایپ یک آزمایش ژنتیک قبل از ازدواج نیست، اما در بعضی از موارد توصیه می گردد. علل منفی شدن جواب کاربوتایپ در فردی که مشکل کروموزومی دارد: قدرت تفکیک آزمایش کاربوتایپ به قدرت تفکیک میکروسکوپ نوری و کیفیت کار بستگی دارد. با این قدرت تفکیک بسیاری از اختلالات عددی و ساختاری کروموزوم ها شناسایی می شود، اما گاهی اختلال کروموزومی از حد تشخیص میکروسکوپ نوری کمتر می باشد (مثل ریز حذفهای کروموزومی که قابل مشاهده در کاربوتایپ حتی با قدرت تفکیک بالا نمی باشد) .

مدت زمان جوابدهی :

جواب آزمایش کاربوتایپ بطور معمول 2 الی 3 هفته پس از نمونه گیری آماده می شود.

شرایط نمونه گیری:

- 1- نیازی به ناشتا بودن نیست.
- 2- عدم مصرف داروهای مسکن؛ آنتی بیوتیک و هورمونی حداقل یک هفته قبل از نمونه گیری.
- 3- عدم دریافت واحد خونی حداقل یک هفته قبل از نمونه گیری.
- 4- تا حد امکان عدم مصرف غذای چرب از دو وعده قبل از نمونه گیری.