

معرفی و خدمات آزمایشگاه ژنتیک

درباره آزمایشگاه ژنتیک بیشتر بدانید

امروزه ژنتیک پزشکی یکی از مهم‌ترین شاخه‌های علم ژنتیک است که بیشتر به بررسی علل ناهنجاری‌های ژنتیکی در انسان می‌پردازد. متخصصان آن در تلاش هستند تا راه‌حلهایی برای پیشگیری از بروز بیماری‌های ژنتیکی و حتی درمان آن‌ها ایجاد کنند. به همین دلیل، حضور مشاور ژنتیک و وجود آزمایشگاه ژنتیک در کلیه مراکز درمانی، بیمارستان‌ها و کلینیک‌های تخصصی ضروری است. بهتر است بدانید که ناهنجاری‌های کروموزومی می‌توانند در اولین سلول‌های جنینی (حاصل لقاح تخمک و اسپرم) یا پس از تولد در هر یک از سلول‌های بدن رخ دهند. اصولاً تغییر در ساختار کروموزوم می‌تواند باعث ایجاد ژن‌های معیوب شود که در نهایت زمینه اختلال در عملکرد پروتئین‌های ساخته شده توسط این ژن‌ها را فراهم می‌کند.

بسته به اندازه، مکان، زمان و نوع تغییرات ساختاری کروموزوم‌ها، درجات مختلفی از نقایص مادرزادی، سندروم‌ها، اختلالات عصبی یا حتی **سرطان‌ها** وجود دارد که در ادامه به انواع آزمایش‌های ژنتیک موثر در تشخیص هرکدام اشاره خواهیم کرد. اصولاً هرکدام از این آزمایش‌ها در بخش‌های مختلفی از آزمایشگاه ژنتیک مانند آزمایشگاه ژنتیک سرطان، آزمایشگاه ژنتیک خون و آزمایشگاه ژنتیک مولکولی انجام می‌شوند.

آزمایشگاه ژنتیک چیست؟

همه ما در هر سلول بدن خود 46 عدد کروموزوم داریم که 23 عدد از مادر و 23 عدد از پدر به ارث برده‌ایم. ساختار هر کروموزوم از DNA تشکیل شده است و هر رشته DNA حاوی هزاران ژن است. این ژن‌ها به‌عنوان کد می‌توانند دستور ساخت انواع پروتئین را به سلول بدهند. اصولاً کمبود هر نوع پروتئین یا تولید پروتئین‌هایی با ساختار اشتباه در اثر ایجاد جهش یا نقص در ژن‌ها، می‌تواند زمینه بروز ناهنجاری‌های ژنتیکی مختلف را فراهم کند. زیرا در این شرایط سلول‌ها عملکرد صحیح خود را از دست می‌دهند.

خوشبختانه افزایش آگاهی عمومی از رابطه بین ژنتیک و سلامت بدن، تقاضا برای مراجعه به آزمایشگاه ژنتیک را افزایش داده است. انواع آزمایش ژنتیک می‌توانند با شناسایی

تغییرات در ژن‌ها، کروموزوم‌ها یا پروتئین‌های بدن به تشخیص علت بروز برخی از بیماری‌ها یا شانس ایجاد یا انتقال یک اختلال ژنتیکی کمک کنند. معمولاً در آزمایشگاه ژنتیک نمونه‌ای از خون، پوست، مو، بافت یا مایع آمنیوتیک گرفته می‌شود و DNA آن پس از استخراج مورد بررسی قرار می‌گیرد.

کاربرد آزمایشگاه ژنتیک چیست؟

از آنجایی که هر فردی یک ژنوم منحصر به فرد دارد که از کروموزم، DNA و ژن‌ها تشکیل شده است، بررسی دقیق قسمت‌های کدکننده پروتئین در DNA می‌تواند ژن‌های جهش‌یافته یا معیوب که عامل بروز بسیاری از ناهنجاری‌های ژنتیکی هستند را تعیین کند و متناسب با این مساله روند درمان آغاز شود. به طور کلی، از کاربردهای آزمایشگاه ژنتیک و مزایای انجام به‌موقع انواع آزمایش ژنتیک می‌توان به موارد زیر اشاره کرد:

انواع آزمایش ژنتیک اطلاعات مناسبی در مورد ژن‌هایی که در هسته سلول‌ها قرار دارند ارائه می‌دهند.

آزمایش‌های ژنتیک می‌توانند تایید کنند که آیا شما بیماری ژنتیکی خاصی دارید یا خیر.

آزمایش‌های ژنتیک می‌توانند تعیین کنند که آیا شما در معرض خطر ابتلا به برخی از مشکلات سلامتی به‌خصوص بیماری‌های ارثی، نادر و حتی برخی از سرطان‌ها هستید یا خیر.

به کمک نتایج آزمایش‌های ژنتیک می‌توانید بفهمید که آیا شما حامل ژن جهش‌یافته خاصی هستید یا خیر و آیا احتمال وراثت آن به فرزندان شما وجود دارد یا خیر.

معرفی بخش‌های آزمایشگاه ژنتیک

اصولاً آزمایشگاه ژنتیک از چندین بخش سیتوژنتیک، سیتوژنتیک مولکولی، ژنتیک مولکولی، توالی‌یابی ژنومیک، ژنتیک بیوشیمیایی و باروری تشکیل شده است که در ادامه به جزئیات هر کدام اشاره خواهیم کرد.

آزمایشگاه سیتوژنتیک

بخش سیتوژنتیک با انجام تکنیک‌های سیتوژنتیک و آزمایشات سیتوژنتیک مولکولی (FISH)، خدمات جامعی را در زمینه تشخیص انواع اختلالات کروموزومی مانند ناهنجاری‌های قبل از تولد، اختلالات مادرزادی و اختلالات هماتولوژیک یا انکولوژیک ارائه می‌دهد. در واقع در این بخش تعداد و ساختار کروموزوم‌های عامل بسیاری از سندرم‌های ژنتیکی، عقب‌ماندگی ذهنی و جسمی مورد بررسی قرار می‌گیرد. معمولاً پزشکان برای تشخیص دقیق‌تر نازایی، مشکلات جنسی و بدخیمی‌های خونی و سرطان‌ها شما را به این بخش ارجاع می‌دهند.

آزمایشگاه سیتوژنتیک مولکولی

در بخش سیتوژنتیک مولکولی، صرفاً از تکنیک FISH برای بررسی و شناسایی مکان ژن‌ها یا توالی‌های DNA و RNA به‌منظور کشف توالی‌های خاص با نشانگرهای فلورسنت استفاده می‌شود.

آزمایشگاه ژنتیک مولکولی

در بخش ژنتیک مولکولی تست‌های تخصصی زیادی مانند Multiplex PCR، GAP-PCR، ARMS-PCR، RFLP-PCR، MLPA، PCR-QF، NIPT انجام می‌شوند تا اختلالات ژنتیکی با دقت نظر بیشتری تشخیص داده شوند. منظور از PCR همان آزمایش واکنش زنجیره‌ای پلیمراز (Polymerase chain reaction) است. این تست قابلیت آن را دارد که برای انجام آزمایش‌های ژنتیک، از یک نسخه DNA تعداد زیادی کپی تهیه کند.

آزمایشگاه توالی‌یابی ژنومیک

اصولاً در زمانی‌که نتایج آزمایش‌های ژنتیک رایج نتوانند منجر به تشخیص قطعی شوند، پزشک دستور توالی‌یابی ژنوم (NGS) را می‌دهد. چرا که در طی توالی‌یابی، ژن‌های جهش‌یافته یا معیوب به شکلی دقیق مکان‌یابی می‌شوند.

آزمایشگاه ژنتیک بیوشیمیایی

این بخش به ارزیابی و تشخیص بیماران و خانواده‌های مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی می‌پردازد. زیرا با تجزیه و تحلیل متابولیکی و آنالیز آنزیمی مایعات و بافت‌های فیزیولوژیکی می‌تواند ناقلین ژن‌های معیوب را از افراد سالم تمایز دهد.

آزمایشگاه باروری

این بخش از آزمایشگاه ژنتیک، تست‌های تحلیلی را برای ارزیابی وضعیت باروری بیماران مرد (در درجه اول) ارائه می‌دهد. آنالیز کلی مایع منی، آنالیز مایع منی پس از واکتومی، آنالیز آنتی‌بادی ضد اسپرم و ارزیابی مورفولوژی اسپرم از جمله کارهای انجام‌شده در این بخش هستند. البته در مورد خانم‌ها نیز آزمایش ژنتیک برای بررسی وضعیت تخمک انجام می‌شود.

انواع آزمایش‌های ژنتیک

برحسب ساختار مورد بررسی، سه نوع آزمایش ژنی، کروموزومی و پروتئینی وجود دارد که در ادامه به چند نمونه از آن‌ها اشاره خواهیم کرد.

آزمایش ژنتیک پیش‌علامتی

این نوع از آزمایش با جستجوی تغییرات و جهش‌ها در ژن‌ها، میزان خطر ابتلا به بیماری‌های ژنتیکی و انواع خاصی از سرطان مانند **سرطان سینه** را بررسی می‌کند. در واقع با انجام آن می‌توانید متوجه شوید که قبل از بروز هرگونه علائمی به یک اختلال ژنتیکی مبتلا خواهید شد یا خیر. به‌خصوص اگر سابقه خانوادگی ابتلا به آن را داشته باشید.

آزمایش ژنتیک ناقل

کسی که حامل یک آلل ژن معیوب یا جهش‌یافته در ارتباط با یک صفت با توارث اتوزوم مغلوب است و علائمی نداشته باشد، ناقل محسوب می‌شود. اگر شریک زندگی این فرد نیز ناقل باشد، خطر انتقال بیماری‌هایی مانند تالاسمی ماژور به فرزندان وجود دارد. در این

شرایط، قبل از بارداری انجام آزمایش ژنتیک لازم است تا از تولد نوزادان بیمار جلوگیری شود.

آزمایش ژنتیک تشخیصی

آزمایش‌های تشخیصی می‌توانند احتمال ابتلا به بیماری‌های ژنتیکی یا مشکلات کروموزومی مانند موارد زیر را تایید یا رد کنند:

بیماری هانتینگتون

فنیل کتونوریا

سنرم داون

کمخونی داسی شکل

سرطان کولون (راست روده)

سرطان پستان

آزمایش ژنتیک قبل از لانه‌گزینی

معمولا این نوع آزمایش ژنتیک برای تعیین جهش‌های ژنتیکی در جنین‌هایی که با استفاده از تکنیک‌های کمک‌باروری مانند لقاح آزمایشگاهی شکل گرفته‌اند، استفاده می‌شود. بدین‌شکل، فقط جنین‌های سالم در رحم قرار داده می‌شوند تا مادر یک بارداری ایمن را آغاز کند.

آزمایش ژنتیک قبل از تولد

به کمک این آزمایش می‌توان بروز هرگونه جهش در ژن‌ها یا کروموزوم‌های جنین در حال رشد را تشخیص داد. نوزادان دارای سابقه خانوادگی ناهنجاری‌های ژنتیکی یا نوزادانی که علائمی از اختلالات در حین غربالگری بارداری از خود نشان می‌دهند، بهتر است تحت آزمایش ژنتیک قبل از تولد قرار بگیرند. معمولا از مایع آمنیوتیک به‌عنوان نمونه استفاده می‌شود.

آزمایش ژنتیک برای غربالگری نوزاد

معمولا این نوع آزمایش دو تا سه روز بعد از تولد نوزاد برای تشخیص برخی از اختلالات ژنتیکی، متابولیک یا هورمونی انجام می‌شود تا در صورت شناسایی هر نوع مشکل روند درمان به سرعت آغاز شود.

مشاوره ژنتیک

بهتر است بدانید که مشاوره ژنتیک فقط مختص زوجین (قبل از ازدواج و بارداری) نیست، بلکه شما ممکن است در هر زمانی برای بررسی موارد زیر به مشاور ژنتیک ارجاع داده شوید:

جزئیات انواع آزمایش ژنتیک مورد نیاز و نتایج آن‌ها

میزان خطرات و مزایای آزمایش ژنتیک مورد نظر

میزان خطر انتقال انواع بیماری ارثی جدی در خانواده مانند سرطان خانوادگی

میزان خطر انتقال برخی از بیماری‌های شما و همسران به فرزندان

راهکارهای پیشگیری برای جلوگیری از ابتلا فرزند دوم به بیماری ارثی

بهترین آزمایشگاه ژنتیک چه ویژگی‌هایی دارد؟

از آنجایی که انجام آزمایش‌های ژنتیک نیاز به دقت عمل ویژه‌ای دارد و هرگونه خطا می‌تواند زمینه بروز پیامدهایی مانند **سقط جنین**، تولد نوزاد مبتلا به مشکلات ژنتیکی، پیشرفت سرطان و غیره را افزایش دهد، یک آزمایشگاه ژنتیک باید از نظر پرسنل و تجهیزات در بالاترین سطح قرار داشته باشد. از ویژگی‌های بهترین آزمایشگاه ژنتیک می‌توان به موارد زیر اشاره کرد:

اجرای سیستم مدیریت کیفیت مطابق با استانداردهای ملی و ISO 15189 و ISO 9001

نظارت مستمر بر کیفیت آزمایش‌ها و توجه به کنترل کیفی داخلی و خارجی

انجام برخی از آزمایش‌های اضطراری به صورت اورژانسی

داشتن متخصصان با تجربه و آموزش دیده در رشته‌های مرتبط با ژنتیک
استفاده از تجهیزات و تکنولوژی روز دنیا

هزینه آزمایش‌های ژنتیک چقدر است؟

قبل از مراجعه به آزمایشگاه ژنتیک بهتر است بدانید که هزینه آزمایش‌های ژنتیک بسته به ماهیت و پیچیدگی هر آزمایش، نوع آزمایش درخواستی توسط پزشک، شرایط بالینی بیمار آزمایشات مورد نیاز و کیفیت تجهیزات آزمایشگاه متغیر است. پیشنهاد می‌کنیم در این زمینه با استفاده از مشاوره ژنتیک از اطلاعات دقیق بهره مند گردید.

سخن آخر

بنابراین یک آزمایشگاه ژنتیک باید در ارتباط با استفاده از آخرین یافته‌های علمی، تکنیک‌ها و فناوری‌های به‌روز و تخصصی، تشخیص قبل از تولد اختلالات کروموزومی (مانند سندرم داون و غیره)، تشخیص قبل از تولد تالاسمی‌ها، تشخیص سیتوژنتیکی ناباروری و سقط جنین، تشخیص ژنتیکی بدخیمی‌ها (سرطان‌ها) و سایر بیماری‌های ژنتیکی به بهترین نحوه عمل کند. مطمئناً مشورت با متخصصان علم ژنتیک، می‌تواند اطلاعات دقیق‌تری در این زمینه در اختیار شما بگذارد. یکی از مراکز گروه پاتوبیولوژی رهسا، آزمایشگاه ژنتیک غدیرخم می‌باشد که با بهره‌گیری از متخصصان و استفاده از بروزترین تجهیزات و تکنولوژی روز دنیا آماده خدمت‌رسانی به پزشکان و مراجعان عزیز می‌باشد. در این مرکز می‌توانید از خدماتی نظیر مشاوره ژنتیک و انجام آزمایشات ناباروری، ژنتیک سرطان، عقب ماندگی ذهنی، اختلالات مادرزادی، سلامت جنین، بارداری، اختلالات ژنتیکی ارثی، مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج، مشاوره ژنتیک قبل از بارداری، ناشنوایی، تالاسمی، بیماری‌های عفونی، تعیین ابوت و سایر آزمایشات ژنتیک بهره مند گردید. آزمایشگاه ژنتیک غدیرخم در خیابان پاسداران تهران واقع شده است و همه روزه از ساعت 7 الی 20 و جمعه‌ها و ایام تعطیل از ساعت 8 الی 14 در خدمت مراجعان عزیز می‌باشد. برای دریافت اطلاعات بیشتر با شماره تلفن 79227 در ارتباط باشید.



RAHSA PATHOBIOLOGY GROUP
گروه پاتوبیولوژی رهسا

Clinical - Pathology - Genetic
ISO Certificates 15189 - 10004 - 9001

مطالب بخش مقاله و انتشارات سایت گروه پاتوبیولوژی رهسا تنها جنبه اطلاع رسانی و آموزشی دارد

✓ با ما در مسیر سلامتی گام بردارید ✓

