

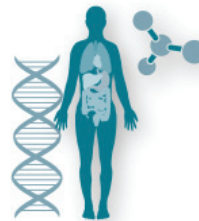


آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور
آزمایشگاه ژنتیک نوران

کاریوتایپ

(بررسی کروموزومی)

Karyotype



آزمایشگاه ژنتیک نوران

تهران، بلوار کشاورز، بین جمالزاده و کارگر شمالی، پلاک 95

تلفن: 66911705 فکس: 66911704

Nooran Genetic Lab

No. 95, Between Jamalzadeh & Kargar shomali
Keshavarz Blv, Tehran



❓ کاریوتایپ در چه مواردی درخواست می‌شود؟

۱. سابقه خانوادگی عقب ماندگی ذهنی و نقایص مادرزادی؛
۲. سابقه بیماری ژنتیکی یا معلولیت در خانواده؛
۳. تشخیص قبل از تولد در بارداری‌های پرخطر و بالای ۳۵ سال و زوجین ناقل یک اختلال کروموزومی؛
۴. بارداری‌های پرخطر با سونوگرافی یا تست غربالگری غیر طبیعی؛
۵. بررسی محصولات سقط و علل مرده زایی؛
۶. نازایی، ناباروری و سقط مکرر (بیش از ۲ سقط پشت سر هم)؛
۷. ابهام تناسلی، اختلال در روند بلوغ و فقدان دوران قاعدگی در زنان؛
۸. ناهنجاری‌ها و بدشکلی‌های مادرزادی؛
۹. خانواده‌های دارای فرزند یا فرزندان معلول، بدون علت مشخص؛
۱۰. تشخیص انواع جابجایی‌های کروموزومی در سرطان‌ها؛
۱۱. انتخاب روش درمان مناسب در سرطان‌ها و ارزیابی پاسخ به شیمی درمانی و رادیو تراپی؛



کروموزوم و اختلال کروموزومی چیست؟

تمامی خصوصیت‌هایی که از پدر و مادر به فرزندان منتقل می‌شوند مانند رنگ مو، رنگ چشم، قد، هوش و... از طریق واحدهایی به نام ژن صورت می‌گیرد. به طور کلی در انسان حدود ۲۵ هزار ژن وجود دارد که وظیفه آن‌ها انتقال خصوصیات پدر و مادر به فرزندان است. این ژن‌ها بر روی کروموزوم‌ها سازمان‌دهی شده‌اند که تعدادشان در انسان ۲۳ جفت است؛ ۲۲ جفت کروموزوم غیر جنسی از شماره ۱ تا ۲۲ و یک جفت کروموزوم جنسی (X، Y).

بطور کلی هر فرد از هر کروموزوم یک جفت دارد که یکی را از پدر و یکی را از مادر دریافت کرده است. بنابراین همه انسان‌ها دارای ۲۲ جفت کروموزوم غیر جنسی و یک جفت کروموزوم جنسی هستند؛ یعنی مجموعاً دارای ۴۶ کروموزوم می‌باشند. در افراد مذکر، کروموزوم‌های جنسی شامل یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y است و در افراد مؤنث شامل دو کروموزوم X می‌باشند. بنابراین وضعیت 46,XX معرف جنسیت مؤنث و وضعیت 46,XY معرف جنسیت مذکر است. کروموزوم‌ها می‌توانند دستخوش تغییراتی

شوند که غالباً بصورت تصادفی در سلول‌های جنسی یک فرد رخ می‌دهد.

اختلالات کروموزومی به دو صورت تغییرات عددی و ساختاری رخ می‌دهند.

الف) تغییرات عددی:

در این حالت تعداد کروموزوم‌ها می‌تواند کم یا زیاد گردد. از بیماری‌هایی که بر اثر تغییرات عددی کروموزوم ایجاد می‌شود می‌توان به سندرم داون (اضافه‌شدن یک کپی از کروموزوم ۲۱)، سندرم پاتو (اضافه‌شدن یک کپی از کروموزوم ۱۳)، سندرم ادوارد (اضافه‌شدن یک کپی از کروموزوم ۱۸)، سندرم کلاین فلتر (اضافه‌شدن کروموزوم جنسی X در مردان)، سندرم ترنر (کم‌شدن کروموزوم جنسی X در زنان) در زنان اشاره نمود.



ب) تغییرات ساختاری:

گاهی ساختار کروموزوم‌ها دچار شکست می‌شود و قطعات کروموزومی به کروموزوم‌های دیگر یا مجدداً به خود آن کروموزوم متصل می‌گردد. بیماری‌هایی نظیر عقب افتادگی ذهنی، سقط مکرر، برخی سرطان‌ها می‌تواند بدلیل تغییرات ساختاری کروموزوم‌ها باشد.

مشخص کردن وضعیت کروموزوم‌ها و بررسی تغییرات عددی یا ساختاری آن‌ها با روش سیتوژنتیک و انجام کاریوتایپ امکان پذیر می‌باشد.

❓ کاریوتایپ چیست؟

کاریوتایپ تستی است برای بررسی کروموزوم‌ها از نظر ساختاری (شکل ظاهری) و تعداد کروموزوم‌ها در یک سلول.

کاریوتایپ یعنی چیدمان کروموزوم‌ها در کنار هم و مقایسه آن‌ها با نمونه سالم، تا بتوان نقص احتمالی را مشخص نمود. به زبان ساده، کاریوتایپ تصویری است که از کروموزوم‌های یک فرد تهیه می‌شود.

آزمایش کاریوتایپ روی نمونه‌های خون، مایع آمنیوتیک، محصول سقط، مغز استخوان، عضله و دیگر سلول‌های زنده بدن قابل انجام می‌باشد.

❓ چگونه کاریوتایپ انجام می‌شود؟

برای انجام کاریوتایپ و بررسی کروموزومی باید از سلول‌هایی استفاده شود که قابلیت رشد و تقسیم سریعی داشته باشند. برای این منظور مناسب‌ترین سلول‌ها، سلول‌های سفید خون بویژه لنفوسیت‌ها هستند.

مراحل انجام آزمایش شامل کشت، برداشت، لام گیری یا تهیه گستره کروموزومی، رنگ آمیزی کروموزوم‌ها و بررسی دقیق زیر میکوسکوپ می‌باشد.

مدت زمان تقریبی جهت جوابدهی کاریوتایپ ۱ ماه می‌باشد.