مقاله پژوهشی

تشخیص سریع پیش از تولد آنوپلوئیدی به روش واکنش زنجیره ای پلیمر از فلورسانس کمُی (QF-PCR) در خانواده‌های ایرانی

پروین رستمی، روشنک نجفی، سحر ولیزادگان، مریم قلندری،هاشم ایمانیان، سید نوید المدنی، فریبا افروزان، سوگل کیوانی، رزیتا حیدری، آریانا کریمی نژاد، رکسانا کریمی نژاد، حسین نجم آبادی*

مرکز ژنتیک و پاتولو ژی کریمی نژاد – نجم آبادی، تهران، شهرک غرب، خیابان حسن سیف، کوچه چهارم، پلاک ۱۱۴۳

چکیده

واکنش زنجیره‌ای پلیمراز فلورسانس کمُی (QF-PCR) روشی ارزان، سریع و قابل اعتماد برای تشخیص پیش از تولد آنیوپلوئیدی در کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱، X و Y می‌باشد که به تازگی در برخی آزمایشگاه‌های ژنتیک راه اندازی شده است. در این مطالعه دقت آزمایش QF-PCR برای تشخیص پیش از تولد آنیوپلوئیدی‌های شایع دوران جنینی و مقایسه نتیجه آن با یافته‌های ما با سیتوژنتیک در ایران بررسی شده است.

در این آزمایش یک Multiplex PCR برای تکرار کوتاه (STRs) روی DNA کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱، X و Y برای بررسی آنیو پلوئیدی‌های جنینی طراحی شد. و بررسی کروموزومی نیز برای کلیه نمونه‌ها صورت گرفت. در نهایت نتایج حاصل از روش QF_PCR و بررسی سیتوژنتیک با یکدیگر مقایسه شد.

در مجموع ۴۲۵ نمونه جنینی آنالیزشد که ۳۹۳ مورد از آنها مایع آمنیون و ۳۲ مورد نمونه پزر جفت بودند. که در ۱۳ مورد از انها ناهنجاری مشاهده شد که عبارتند از:۶ نمونه سندرم داون(۱/۴۱٪)، ۲ نمونه سندرم ادوارد(۰/۴۷٪) و سندرم Patau ،سندرم کلاین فلتر (47,XXY) و ابرمرد (47,XYY) هرکدام یک مورد (۰/۲۳٪).همه نمونه‌های CVS طبیعی بودند. علاوه بر این ۲ مورد (۰/۴۷٪) تریپلوئید (69,XXX) بودند. ما توانستیم همه ناهنجاری‌های کروموزوم‌های X،۱۳،۱۸،۲۱ و Y را تشخیص دهیم و نتایج آنها با نتایج حاصل ازبررسی‌های سیتوژنتیک تایید شد. از ۴۲۵ نمونه، ۱۲ نمونه (۲/۸۲٪) به شدت آلودگی با سلول‌های خونی مادر داشتند که ما نتوانستیم جوابی ارائه نماییم. علاوه بر این نتایج آزمایش سیتوژنتیک یک مورد را با وارونگی کروموزوم ۹، یک مورد با جابجایی t(۱۴;۹) و یک مورد موزائیسم XX/XY نشان داد که QF-PCR قادر به تشخیص آنها نیست. با استفاده از روش QF-PCR ما توانستیم ناهنجاری‌ها رادر ۹۶/۴۷٪ از خانواده‌های مراجعه کننده تشخیص دهیم. پیشنهاد می‌کنیم که روش سریع و قابل اعتماد QF_PCR برای تمامی موارد غربالگری‌های پیش آز تولد همراه با بررسی سیتوژنتیک آنجام شود تا بدین وسیله سریع به نتایجی قابل قبول در خانواده‌های در معرض خطر آنوپلوئیدی دست یابیم. علاوه بر این پیشنهاد می‌شود ازمایش QF-PCR برای تمام افرادی که آزمایش‌های پیش از تولد برای بیماری‌های تک ژنی انجام می‌دهند نیز انجام شود.

واژگان کلیدی: QF_PCR؛ بررسی سیتوژنتیک؛ آنوپلوئیدی؛ ایران.

مقدمه

تشخیص پیش از تولد آنیوپلوئیدی‌های کروموزومی بطور معمول با روش‌های استاندارد سیتوژنتیک از جمله کاریوتایپ در همه کشورها و همچنین در ایران انجام می‌شود. ریسک اغلب ناهنجاری‌های کروموزومی با افزایش سن مادر و بدلیل non disjunction افزایش می‌یابد که در نتیجه آن یک کروموزوم کم یا اضافه می‌شود. این اتفاق در همه سلولها و گاهی بصورت موزائیک در برخی از آنها دیده می‌شود (۳). ازمزایای روش کاریوتایپ این است که در این روش تعداد و ساختار هر ۲۳ جفت کروموزوم بررسی می‌شود. از مزایای دیگر کاریوتایپ بررسی ناهنجاری‌های ساختاری کروموزومی

* حسین نجم آبادی، PhD

استاد ژنتیک مولکولی دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

تهران، اوین، بلوار دانشجو، خیابان کودکیار، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، مرکز تحقیقات ژنتیک

مرکز پاتولوژی ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی، تهران، شهرک غرب، بلوار فرحزادی، خیابان حسن سیف، کوچه چهارم، پلاک ۱۱۴۳

پست الکترونیک: yahoo.com@hnajm۱۲

تاریخ دریافت: ۱۳۹۰/۴/۱۵

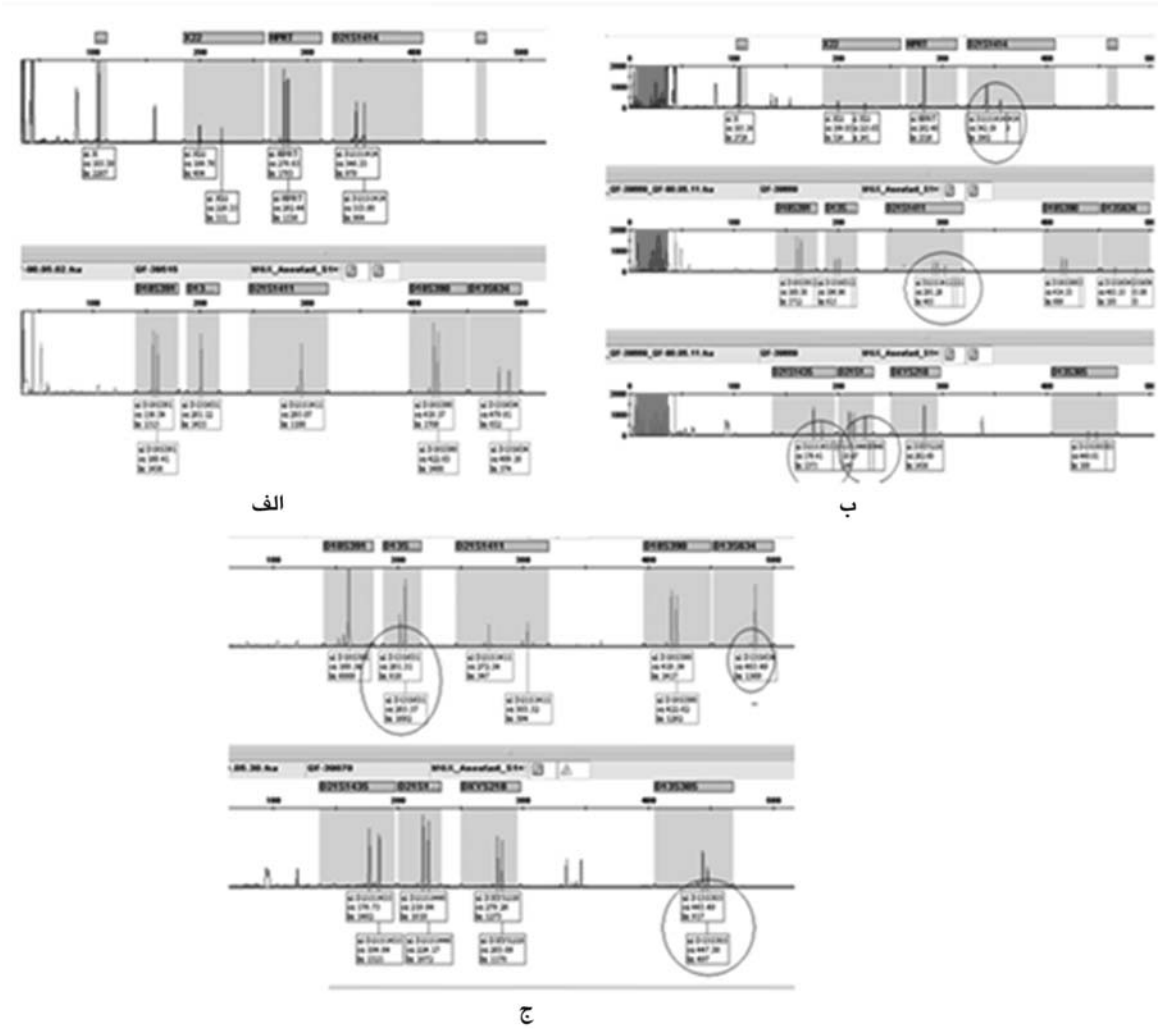
تاریخ پذیرش: ۱۳۹۰/۵/۱۳

Archive of SID

www.SID.ir

همانند جابجایی‌های متعادل و وارونگی‌های کروموزومی است که با تکنیک‌های بندینگ با دقت بالا قابل پیگیری هستند. البته ریسک این مشکلات با افزایش سن مادر بالا نمی رود و تست‌های بیوشیمیایی هم پیش آگهی در مورد آنها نمی دهند ولی در غربالگری پیش از تولد مفید می‌باشند (۴). از معایب آن اینست که در این روش سلول‌های جنینی باید کشت داده شوند که این عمل حدود دو هفته و حتی در مواردی بیشتر به طول می‌انجامد. این مدت زمان طولانی بخصوص در مورد والدینی با ریسک بالای وجود ناهنجاری، به دلیل سن بالای مادر و یا نتیجه تست‌های بیوشیمیایی مشکوک، نگرانی شدیدی را به آنها تحمیل می‌کند . درکل خطای کاریوتایپ حدود ۴ تا ۱۴ مورد در هر ۱۰۰۰ نمونه مورد آزمایش تخمین زده شده است (۴). ۰.۱ تا ۰.۶ ازخطاها، اشتباه در تعیین جنسیت جنین به علت آلودگی نمونه با سلول‌های مادری (۵و۶و ۷و۸)، و درصدی مربوط به خطای آزمایشگاهی می‌باشد. در حدود ۵/۰ درصد از موارد هم به دلیل از بین رفتن سلول‌های جنینی در حین کشت امکان جواب دهی نمی‌باشد (۱۲) .

در سالهای اخیر دو روش هیبریداسیون فلئورسانس درجا (FISH) و واکنش زنجیره ای پلیمراز کمی فلئورسانس (QF-PCR) برای تشخیص سریع (۲۴ تا ۴۸ ساعت) ناهنجاری‌های کروموزومی بکار می‌روند(۹و۱۰و۱۱). در FISH از پروب‌هایی نشاندار شده با رنگ‌های فلئورسانت و از جنس DNA و مکمل مناطق خاصی از کروموزوم استفاده می‌شود. این پروبها بطور اختصاصی به محل خود



الف ب ج

شکل۱: الف. گراف مربوط به یک نمونه نرمال، ب. گراف مربوط به یک نمونه سندرم داون، ج. گراف مربوط به سندرم ادوارد.

www.SID.ir

می‌چسبند. نور ساطع شده از آنها با میکروسکوپ فلئورسانت مشاهده می‌گردد. در صورت عدم وجود آنوپلوئیدی از هر پروب دو نشان، در صورت وجود تریزومی سه نشان و در صورت وجود مونوزومی یک نشان مشاهده می‌گردد (۴). اشکال FISH درهزینه زیاد ان است. از سال ۱۹۹۳ مطالعه و تشخیص سریع آنوپلوئیدی‌های شایع جنینی از طریق بررسی توالی‌های تکراری کوتاه پراکنده در سطح ژنوم (STRs) بوسیله واکنش زنجیره ای پلیمراز فلئورسانس کمّی (QF-PCR) مورد بررسی قرار گرفت (۱و۲). این روش حساسیت بالایی برای تشخیص ناهنجاری‌های کروموزومی دارد، از جمله اینکه در مدت زمانی کوتاه می‌توان تعداد زیادی نمونه را بررسی کرد، زیرا بیشتر مراحل آن توسط دستگاه و بطور خودکار انجام می‌شود. برای انجام آزمایش میزان بسیار کمی نمونه مایع آمنیون یا پرز جفت نیاز است و همچنین نیازی به کشت سلولی نمی باشد. مزیت دیگر آن هزینه پایین تست با توجه به دقت بالای آن می‌باشد. همچنین در زمانی که مایع آمنیون با سلول‌های مادری آلوده شده این امکان وجود دارد که با مقایسه با STRهای مادری و شناسایی آلودگی با سلول مادری جوابی دقیقتر به بیمار داده شود. از محدودیت‌های این تست ناتوانی آن برای تشخیص تغییرات ساختاری کروموزومی و آنوپلوئیدی‌هایی می‌باشد که بصورت موزائیک رخ داده است. در این آزمایش نتایج بررسی آنوپلوئیدی‌های جنینی را با روش QF-PCR ومقایسه آن با نتایج کاریوتایپ ارائه شده است.

مواد و روش‌ها

۲۰میلی‌لیتر مایع آمنیون از ۳۹۳ بیمار و۳۲ نمونه از پرزهای جفت (CVS) از بیماران حدود ۱۰ تا۳۲ هفته‌ای (min=15 W) گرفته شد. میزان ۵/۱ میلی‌لیتر از آن برای استخراج DNA با استفاده از CHELEX 100 (InstaGene Matrix-BIO RAD-Cat.N732-6030) بکار برده شد و باقیمانده آن برای کشت کروموزومی استفاده گردید. میزان ۵ میکرولیتر از DNA بدست آمده در دو واکنش multiplex PCR با کیت Aneufast QF-PCR بکارگرفته شد. پس از انجام PCR به محصول بدست آمده مارکر GeneScan Liz 500 (ABI) اضافه شده و در دستگاه ABI Genetic Analyzer 3130 الکترفورز شد. نتیجه حاصل از الکتروفورز با نرم افزار Genemapper V.4 ABI آنالیز شد. برای پیگیری وجود احتمالی آلودگی مایع آمنیون با سلولهای خونی مادری، حدود ۱۰ میلی لیتر از خون محیطی مادر گرفته شد تا در صورت لزوم DNA آن استخراج شود و پس از انجام PCR والکترفورز، نتیجه آن با نتیجه حاصل از مایع آمنیوتیک مقایسه شود.

حدود ۱۸ میلی لیتر مایع آمنیون با روش‌های استاندارد کشت داده شد و پس از بندینگ مورد مطالعه کروموزومی قرارگرفت. در نهایت نتیجه بدست آمده از QF_PCR با نتیجه سیتوژنتیک مقایسه گردید.

نتایج

در مجموع ۳۹۳نمونه آمنیون و ۳۲ نمونه CVS بوسیله QF_PCR بررسی شد. از این تعداد۴۱۳ نمونه آلودگی واضح نشان نمی دادند و تعداد ۱۲ (۸۲/۲%) نمونه آلودگی با خون مادر داشتند. DNA همه نمونه‌ها استخراج شد. از میزان ۲ میلی لیتر از مایع آمنیون DNA استخراج شد و باقی نمونه برای کشت کروموزومی بکار گرفته شد. در مورد نمونه‌هایی که آلودگی با سلول‌های مادری داشتند، میزان ۲ میلی لیتر از خون محیطی مادری گرفته شده DNA آن استخراج شد و همراه نمونه آمنیون PCR و آنالیز شد. جواب هر نمونه در صورتی قابل قبول بود که حداقل دو مارکر از مارکرهای مربوط به هر کروموزوم به صورت هتروزیگوت (دارای دو پیک و با نسبت ۱:۱) مشاهده می‌شد و باقی مارکرها حالت هموزیگوت (تک باند) را نشان می‌دادند. در صورتی که در یک نمونه حتی یکی از مارکرها وضعیت تریزومی (سه باند با نسبت ۱:۱:۱ و یا دوباند با نسبت ۲:۱) و یا همه مارکرها وضعیت مونوزومی (تک باند) نشان می‌دادند، برای دستیابی به جواب قابل قبول از مارکرهای اختصاصی آن کروموزوم برای تایید استفاده شد. در شرایطی که دو تا از مارکرهای یک کروموزوم حالت تریزومی نشان می‌داد نیز برای تایید حالت تریزومی مارکرهای اختصاصی آن نیز آنالیز شد و در صورت تایید جواب به صورت تریزومی رد شد. در مواردی که مایع آمنیوتیک آلوده به خون به نظر می‌رسید DNA خون مادر هم استخراج شده و در کنار مایع آمنیون آنالیز گردید. در مواردی که آلودگی کم بود با توجه به سایز STRها امکان تشخیص نمونه جنین از نمونه مادر وجود داشت جواب رد شد و در غیر این صورت جواب به صورت غیر قابل قبول گزارش گردید. در نهایت نتیجه تمام نمونه‌ها با نتیجه حاصل از مطالعه سیتوژنتیک آنها مقایسه گردید و درهمه موارد نتایج مطابق بود.

در ۴۰۰ نمونه (۹۴.۱۱%) جواب نرمال بود، ۶ نمونه (۱۴/۱%) سندرم

Archive of SID

www.SID.ir

جدول ۱. نتایج بدست آمده از بررسی ۴۲۵ نمونه جنینی بروش QF_PCR

نتایج	تعدادکل نمونه	تعداد نمونه آمنیون	تعداد CVS
XX,46	۲۱۶	۲۰۰	۱۶
XY,46	۱۸۴	۱۷۱	۱۳
XX+21,47	۴	۴	۰
XY+21,47	۲	۲	۰
XX+18,47	۱	۱	۰
XY+18,47	۱	۱	۰
XX+13,47	۰	۰	۰
XY+13,47	۱	۱	۰
XXY,47	۱	۱	۰
XYY,47	۱	۱	۰
XO,45	۰	۰	۰
XXX,69	۲	۲	۰
XXY,69	۰	۰	۰
Inconclusive	۱۲	۹	۳
تعدادکل نمونه	۴۲۵	۳۹۳	۳۲

داون، ۲ مورد (۰/۴۷%) سندرم ادوارد، و سندرم Patau، سندرم کلاین فلتر (47,XXY) و ابرمرد (47,XXY) هر کدام یک مورد (۲۳/۰%) دیده شد. شکل ۱ نمودار فرد طبیعی را با نمونه‌های سندرم داون و سندرم ادوارد مقایسه می‌نماید.کلیه CVSs طبیعی بودند. خلاصه نتایج در جدول ۱ گزارش شده است.

بحث و نتیجه گیری

در این مطالعه ۳۹۳ نمونه مایع آمنیون برای آنوپلوئیدی کروموزوم‌های ۱۳،۱۸،۲۱، X و Y به روش QF_PCR بررسی شد و نتایج حاصل با نتایج مطالعه سیتوژنتیک مقایسه گردید. بر طبق نتایج بدست آمده همه نمونه‌های دارای تریزومی‌های ۱۳،۱۸ و ۲۱ بوسیله تست QF_PCR به درستی تشخیص داده شدند و نتایج آنها کاملا با نتیجه بررسی سیتوژنتیک مطابق بود. اما در یک مورد سندرم کلاین فلتر بوسیله QF_PCR تشخیص داده نشد. هیچ نمونه مثبت کاذب یا منفی کاذب در نتایج QF_PCR مشاهده نشد. در یک نمونه مطالعه شده در آزمایشات سیتوژنتیک ناهنجاری کروموزومی از نوع جابجایی t(9;14) و نمونه دارای وارونگی ۹، یک مورد موزائیسم XX/XY و یک مورد دارای کروموزوم کاذب مشاهده شد.

در مواردی که نتیجه QF_PCR ناهنجاری نشان می‌داد نمونه با FISH هم بررسی شد و در صورت تایید جواب توسط تکنیک FISH نتیجه به خانواده اطلاع داده شد. با توجه به مقایسه نتایج QF_PCR ، FISH و سیتوژنتیک به نظر می‌رسد که QF_PCR مزایایی نسبت به هر دو تکنیک یاد شده دارد. از جمله این که نیازی به کشت سلول‌های امنیوتیک نمی باشد در صورتی که در سیتوژنتیک نیاز به کشت کروموزومی می‌باشد که این با صرف هزینه و زمان زیادی همراه است. همچنین در مواردی که آلودگی با سلول‌های مادری وجود دارد امکان رسیدن به جواب صحیح، به جز مواردی که آلودگی با سلول‌های مادر بالاست، توسط QF_PCR نسبت به دو تکنیک دیگر بیشتر است.

پیشنهاد ما استفاده از هر دو تکنیک در کنار هم می‌باشد که بتوانیم از مزایای هر دو تکنیک استفاده کنیم. شناسایی اختلالات کروموزومی شایع در زمانی کوتاه، از طرف دیگر وقتی آزمایش تهاجمی از قبیل نمونه برداری از جفت و یا آمنیوسنتز لازم باشد باید بتوانیم جنین را از نظر تمام اختلالات کروموزومی بررسی کنیم.

Archive of SID

www.SID.ir

References
1. Mansfield ES. Diagnosis of Down Syndrome and other aneuploidies using quantitative polymerase chain reaction and small tandem repeat polymorphisms. Hum. Mol. Genet 1993; 2:43–50.
2. Adinolfi M, Pertl B, Sherlock J. Rapid detection of aneuploidies by microsatellite and the quantitative fluorescent polymerase chain reaction. Prenat Diagn 1997; 17: 1299–1311.
3. Ferguson-Smith MA, and Yates JRW. Maternal age specific rates for chromosome aberrations and factors influencing them: report of a European collaborative study on 52,965 amniocentesis. Prenat Diagn 1984; 4:5–44.
4. Nicolini U, Lalatta F, Natacci F et al. Human Reproduction Update, Vol. 10, No. 6, pp. 541–548.
5. Garver KL, Marchese SL, Boas EG. Amniotic fluid culture failure: possible role of syringes. N Engl J Med 1976; 295:286–290.
6. Hsu LYF. Prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities through amniocentesis. In Milunsky A (ed) Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention and Treatment. 3rd ed. Baltimore: John Hopkins University Press; 1992.
7. Berry AC, Docherty Z, Bobrow M. Abnormal chromosome complement after normal amniocentesis result. Lancet 1992; 340:1361–1362.
8. Griffiths MJ, Miller PR. Stibbe HM. A false-positive diagnosis of Turner syndrome by amniocentesis. Prenat Diagn 1996; 16:463–466.
9. Von Eggeling F, Freytag M, Fahsold et al. Rapid detection of trisomy 21 by quantitative PCR. Hum Genet 1993; 91:567–570.
10. Pertl B, Yau SC, Sherlock J et al. Rapid molecular method for prenatal detection of Down's syndrome. Lancet 1994; 343:1197–1198.
11. Divane A, Carter NP, Spathas DH et al. Rapid prenatal diagnosis of aneuploidy from uncultured amniotic fluid cells using five-color fluorescence in situ hybridization. Prenat Diagn 1994; 14:1061–1069.
12. Milunsky A. Genetic Disorders and the Fetus. 4th ed. Baltimore and London: John Hopkins University Press; 1998

Archive of SID

بیشتر بدانیم

تشخیص پیش از تولد سریع آنوپلوئیدی‌های شایع کروموزومی با Quantitative Fluorescent-PCR

تشخیص پیش از تولد

تشخیص پیش از تولد ناهنجاری‌های کروموزومی در آزمایشات سیتوژنتیکی با استفاده از کشت سلول‌های جنینی حاصل از آمنیوسنتز یا بیوپسی از جفت امکان پذیر است. کاریوتایپ امکان تشخیص تغییرات شمارشی و ساختاری را در کلیه کروموزوم‌ها فراهم می‌سازد، اما وقتگیر است و نیازمند بکارگیری تکنیک‌های بسیار تخصصی می‌باشد.

QF-PCR چیست؟

در طی ۱۰ سال اخیر تکنیک فلئورسنت کمی PCR (QF-PCR) برای تشخیص سریع پیش از تولد آنوپلوئیدی‌های کروموزومی شایع بکار گرفته شده است. در این روش تکرارهای کوتاه (STRs) یا مارکرهای موجود بر روی DNA کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱، X و Y تکثیر شده، با نشانگرهای فلئورسنتی نشانه گذاری و مقدار آنها با الکتروفورز اندازه گیری می‌شود.

آزمایش بر روی چه نمونه‌هایی صورت می‌گیرد؟

پرزهای یا مایع آمنیوتیک با برچسب نام و مشخصات نمونه به همراه نمونه خون وریدی مادر (۵ تا ۱۰ میلی لیتر در لوله آغشته به ماده ضد انعقاد EDTA) می‌بایست به آزمایشگاه ارسال گردد. در برخی موارد که نتیجه آزمایش مبهم است نمونه خون مادری برای تشخیص بهتر مورد استفاده قرار می‌گیرد. در صورت گرفتن نتیجه مطلوب بدون نیاز به خون وریدی مادر، نمونه خون دور ریخته می‌شود. کلیه نمونه‌های پرزهای و مایع آمنیوتیک بوسیله QF-PCR مورد آزمایش قرار می‌گیرد و در صورتی که علائم و نشانه‌های مشخص بالینی ابتلاء به بیماری در جنین

www.SID.ir

وجود داشته باشد، کاریوتایپ نیز به همراه این آزمایش صورت می‌گیرد.

نتایج به چه صورتی ارائه می‌شود؟

نتایج بصورت نموداری ارائه می‌گردد که در آن نسبت‌های محاسبه شده ثبت شده است. برای هر مارکری که مورد آزمایش قرار گرفته است، نتیجه نرمال یا طبیعی بصورت دو پیک مساوی با طول و مساحتی یکسان بر روی نمودار مشخص می‌گردد. نام مارکر در مستطیلی خاکستری واقع در بالای پیک نوشته می‌شود. اعدادی که در زیر پیک‌ها ارائه می‌شوند بیانگر طول یا اندازه مارکر (sz به معنای سایز یا اندازه است) و نیز مقدار یا مساحت پیک (ar) می‌باشند. چهار ردیف بر روی این نمودار دیده می‌شود که بیانگر چهار نشانگر مختلف فلئورسنت است که برای نشاندار کردن DNA مورد استفاده قرار گرفته است– حداقل یک مارکر و در کل پنج مارکر برای هر کروموزوم در هر ردیف وجود دارد.

در زیر نمودار نمونه ای طبیعی یا نرمال ترسیم شده است:

در صورتی که نمونه طبیعی نباشد، الگوی متفاوتی بر روی نمودار دیده می‌شود: در نمودار زیر کلیه این نتایج نشان‌دهنده وجود سه نسخه از کروموزوم ۲۱ است و به این معناست که جنین مبتلا به سندرم داون می‌باشد. توجه داشته باشید که مارکرهای کروموزوم‌های ۱۳ و ۱۸ الگوی طبیعی را نشان می‌دهند:

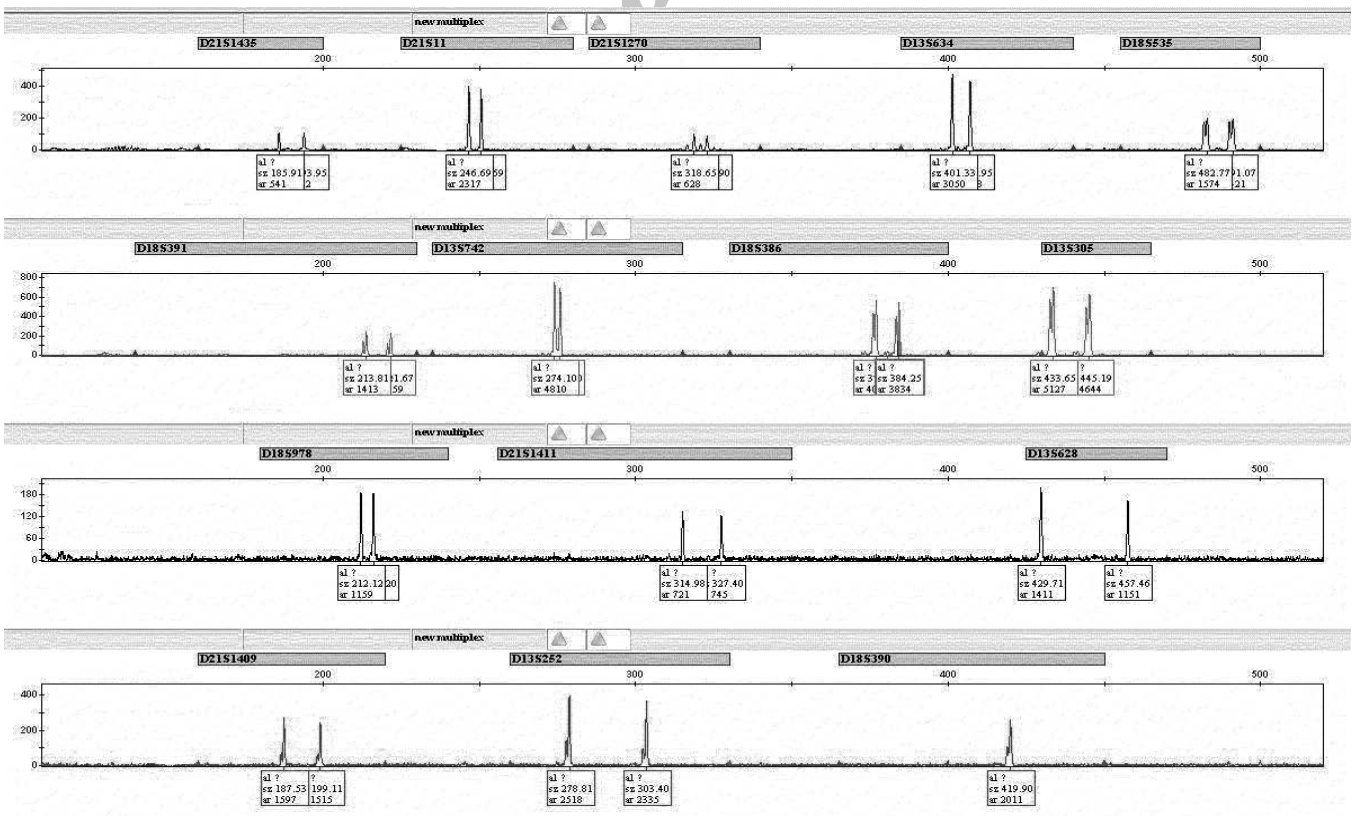
فوائد بکارگیری تکنیک QF-PCR چیست؟

۱. فوائد این روش بطور مکرر مورد تائید قرار گرفته است و با حساسیت و اختصاصیت بالا ناهنجاری‌های کروموزومی عمده را تشخیص می‌دهد.

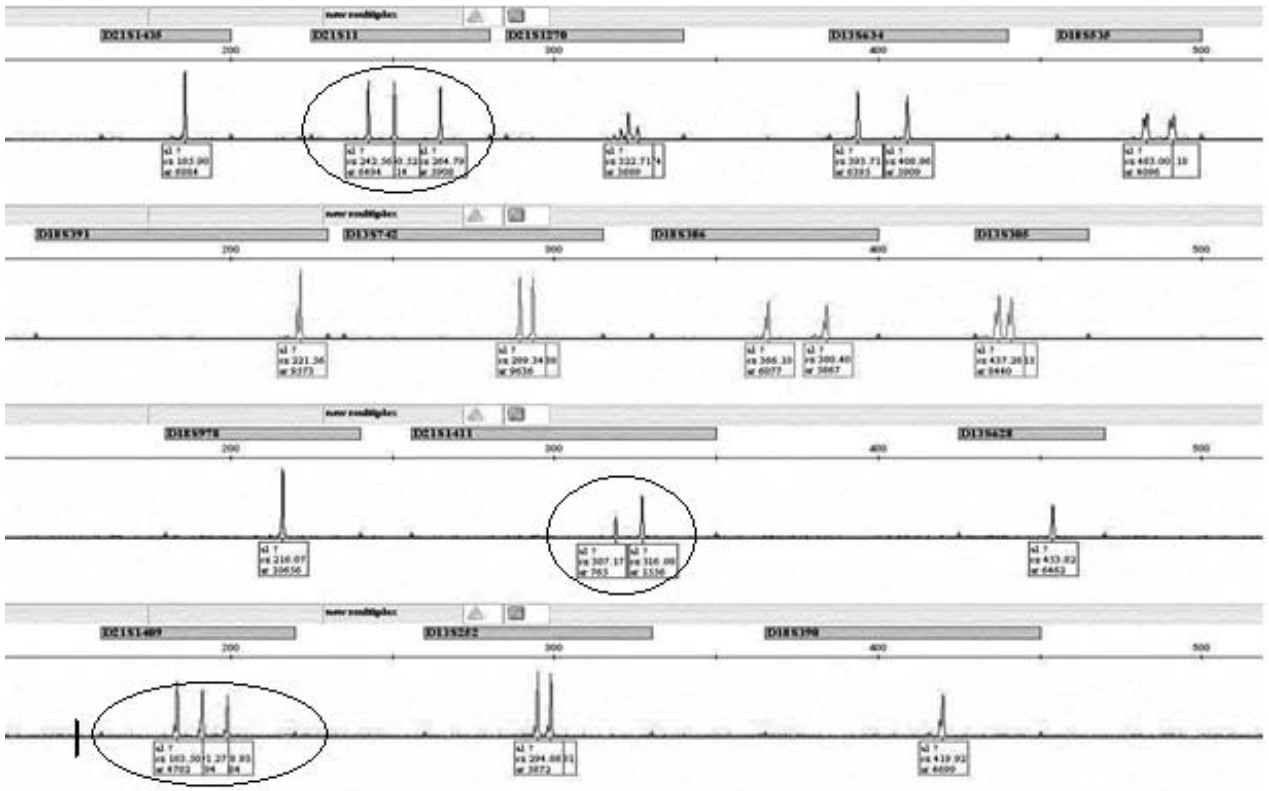
۲. بخش عمده ای از این بطور اتوماتیک انجام می‌شود و همین امر باعث توان عملیاتی بالا با صرف هزینه ای بسیار کم می‌گردد و همچنین تشخیص پیش از تولد سریع را برای کلیه بارداری‌ها امکان پذیر می‌سازد. به همین علت اضطراب حاصل از انتظار درازمدت والدین برای تکمیل نتایج آزمایش کاریوتایپ را کاهش داده است.

۳. این روش دارای حساسیت بسیار بالایی است و در نتیجه نمونه بسیار کمی مورد نیاز است.

۴. در این تکنیک به علت استفاده از مارکرهای STR که بسیار پلی مرف یا چندشکل هستند، انجام آزمایش بر روی نمونه‌های جنینی که آلوده به سلول‌های مادری است امکان پذیر می‌شود و نیز امکان



www.SID.ir



ارزیابی کیفیت تخم لقاح شده (زیگوسیتی) در بارداری‌های چندقلو وجود دارد.

۵. بکارگیری STRهای بسیارمتعددالشکل و خاص کروموزومی نیز تشخیص تریزومی‌های جزئی (partial trisomies) را امکان پذیر می‌سازد.

۶. کارآیی این تکنیک تاثیرپذیر از سن جنینی نیست و در هر زمان از بارداری قابل انجام است.

محدودیت‌های تکنیک QF-PCR چیست؟

۱. در این روش درجات پائین موزائیسم قابل تشخیص نیستند (در صورتی که سلول‌های ناهنجار کمتر از ۱۵ تا ۲۰ درصد از خط سلولی را تشکیل دهند).

۲. QF-PCR روشی قابل اطمینان برای تشخیص حذف‌ها نمی باشد.

۳. در موارد بسیار نادری جواب آزمایش نمی تواند گویای وضعیت کلیه مارکرها بر روی یک یا چند کروموزوم باشد. در این موارد نمونه‌ها بروش FISH یا کاریوتایپ مورد بررسی قرار خواهند گرفت.

۴. در برخی موارد نتایج مبهمی بدست می‌آید، که در اینگونه موارد آزمایش تکرار می‌شود.

مدت زمان مورد نیاز برای آزمایش چقدر است؟

۱. آزمایشگاه معمولا" جواب آزمایش را سه روز پس از انجام نمونه گیری آماده می کند.

۲. آزمایشگاه پس از حصول نتایج بلافاصله پزشک یا خانواده را از جواب آزمایش مطلع می‌سازد.

۳. در مواردی که نتیجه آزمایش مبهم باشد، آزمایش تکرار خواهد شد.

Archive of SID

www.SID.ir