



آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



شماره سند: PL-RF-231	شماره بازنگری: 2	تاریخ آخرین ویرایش: 98/02/01	شماره صفحه
محدوده توزیع: فرم پذیرش و ارسالی			شرح کلی: شرایط انجام آزمایش قبل از تولد بیماری SMA

شرایط انجام آزمایش قبل از تولد بیماری SMA

آتروفی عضلانی-نخاعی (SMA) از جمله بیماری های ارثی است که در اثر بهم رسیدن دو ژن معیوب ایجاد میشود. والدین فرد مبتلا، هر کدام حامل یک زن مغلوب می باشند. تاکنون 3 نوع از بیماری گزارش شده و در بیش از 95٪ بیماران مبتلا به SMA، حذف در ژن SMN گزارش شده است.

برای تشخیص پیش از تولد بایستی مراحل زیر را به ترتیب انجام گیرد.

قبل از حاملگی:

1. تکمیل کامل پرونده پزشکی
2. نمونه گیری خون والدین و فرزند مبتلا برای تعیین حذف در ژن SMN
3. انجام آزمایش جهت تعیین ناقل بودن والدین در صورت فوت فرزند مبتلا
4. در صورت دستیابی به جواب نهائی و قطعی، زوجین می توانند جهت بچه دار شدن اقدام نمایند.

توجه:

در صورتی که فرزند مبتلا فوت شده باشد این آزمایشات با تصور اینکه تشخیص SMA صحیح بوده، انجام می شود و در صورتی که تشخیص اولیه SMA اشتباه باشد طبیعی است که نتایج بدست آمده نیز اشتباه خواهد بود. در مواردی ممکن است فقط جهش یکی از والدین مشخص شود و ژن جهشی والد دیگر مشخص نشود، در این مورد فقط می توان برای همان آلل معیوب آزمایش انجام داد و چنانچه آلل معیوب وجود نداشته باشد تعیین سلامت جنین منوط به تشخیص صحیح اولیه می باشد.

بعد از حاملگی:

1. تماس مجدد در هفته نهم حاملگی جهت تعیین وقت و برنامه ریزی برای نمونه برداری از پرز های جفتی
2. معرفی به پزشک متخصص زنان جهت سونوگرافی و نمونه گیری
3. مطالعه نمونه جهت جفت CVS و یا مایع آمنیون
4. فقط حذف 7, 8 Exon در ژن SMN در این مرکز مورد بررسی قرار می گیرد که براساس آمار جهانی 92-98 درصد افراد مبتلا به SMA به علت حذف در ژن SMN می باشند



آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



شماره سند: PL-RF- 231	شماره بازنگری: 2	تاریخ آخرین ویرایش: 98/02/01	شماره صفحه
محدوده توزیع: فرم پذیرش و ارسالی		شرح کلی: شرایط انجام آزمایش قبل از تولد بیماری SMA	

5. در مورد خانم هایی که بعد از بارداری مراجعه می نمایند در ورتیکه حذف ژن ناشناخته باشد احتمال جواب مشکوک و حتی در مواردی عدم جوابدهی وجود دارد.

جواب نهائی:

1. نتیجه آزمایش معمولاً 2-4 هفته طول می کشد در صورتیکه اشکال در جوابدهی پیش آید مسلماً این مدت طولانی تر خواهد شد و در بعضی موارد احتیاج به نمونه های مجدد است.
2. در صورتیکه مرحله اول طی شده باشد و جواب ها مشخص شده باشد نتیجه گیری نمونه ها حداقل 1-2 هفته طول می کشد.

توجه: در این مرحله نیز مانند تمام مراحل دیگر احتمال تکرار وجود دارد و برای آزمایشات تکراری هیچگونه وجه اضافی دریافت نخواهد شد.

ایتجانبان خانم و آقای مطالب فوق را مطالعه نموده و توضیح کافی داده شد. در ضمن با اطلاع کامل تقاضا می شود اقدامات لازم جهت تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA معمول دارند.

آدرس: شهر خیابان کوچه پلاک
تلفن محل کار تلفن منزل

امضاء آقا

امضاء خانم