

خدمات: ارزیابی شکستگی کروموزومی در کم خونی فانکونی

معرفی اجمالی:

آنمی فانکونی عارضه ای ارثی است که بسیاری از ارگانهای بدن را درگیر خود میکند. در بخش سیتوژنتیک با در معرض قرار دادن سلولهای فرد دارای آنمی فانکونی با ماده مایتومايسين ، کروموزومهای فرد بیمار بیشتر از ۱۰ برابر فرد نرمال و سالم شکستگی در قسمتهای مختلف کروموزومهای خود خواهد داشت ، که این آزمایش با کنترل منفی نمونه فرد سالم همزمان و با شرایط یکسان انجام می پذیرد و شکستگی های آنها با یکدیگر مقایسه میشوند. درمان این بیماری میتواند با داروها و همچنین پیوند مغز استخوان انجام گیرد پس بنابراین تشخیص به موقع و صحیح آن بسیار حائز اهمیت می باشد. کشت نمونه خون این افراد با غلظتهای سریالی از ماده ماتومايسين و محیط کشت انجام می گیرد و پس از گذشت ۷۲ ساعت از کشت خون محیطی بیمار مرحله هاروست آن فرا میرسد. در این مرحله سلولها بعد از متورم شدن سیتوپلاسم و ترکیدن آن ،تنها قسمت هسته حاوی کروماتین و کروموزوم باقی می ماند که در این مرحله بخش هاروست پایان یافته و وارد مرحله لامگیری از نمونه می شویم و گستره سلول همراه متافازها بر روی لام قرار می گیرد و سپس رنگ آمیزی شده و توسط میکروسکوپ آنالیز میشوند. در مرحله پایانی میتوان با استفاده از نرم افزارهای اختصاصی کاریوتایپ، کروموزوم ها را به ترتیب کنار هم قرار داده و به صورت کاریوتایپ تحویل می دهیم. در مقایسه گستره های کنترل و فرد بیمار مشاهده میکنیم که شکستگی های این فرد بیش از ۱۰ برابر فرد نرمال و کنترل خواهد بود.

اهداف:

به دست آوردن گستره های متافازی افراد و بررسی شکستگی های کروموزومی آنها و مقایسه آن با یک فرد سالم بسیار اهمیت بالایی دارد که با تشخیص به موقع آن میتوان به درمان هرچه سریعتر فرد مبتلا اقدام نمود. همچنین میتوان در تحقیقات، دیگر عوامل شکست دهنده کروموزوم و همچنین شکستگی های کروموزومی در افراد و سلولهای سرطانی بررسی شوند.