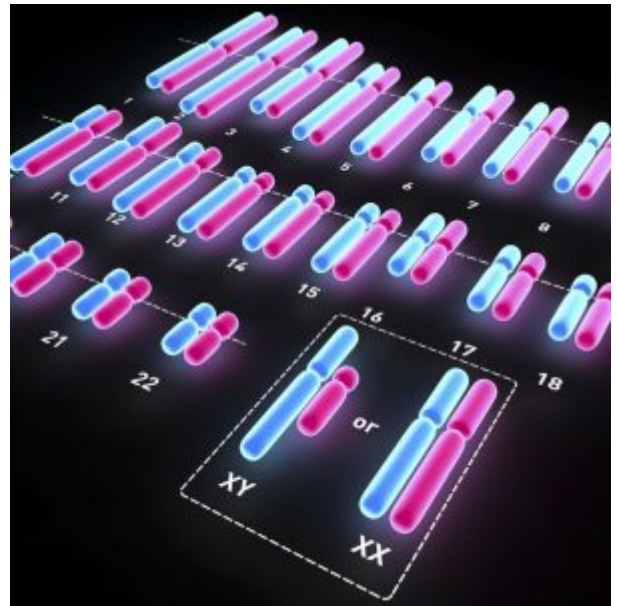


# کاریوتایپ ( karyotype )



آزمایش کاریوتایپ تعداد، شکل و سایز کروموزوم های شما را مشخص می کند. کروموزوم ها در واقع محتوای ژنی شما و بخشی از سلول هستند که از پدر و مادر به ارث میرسند. ژن ها ناقل اطلاعات هستند که ویژگی های شما را مانند قد و رنگ چشم شما را مشخص می کند. هر فردی به صورت نرمال 46 کروموزوم دارند که 23 جفت در هر سلول می باشد. یک جفت از کروموزوم ها از پدر و یک جفت آن از مادر به ارث می رسد. اگر شما دارای تعداد کروموزوم کمتر یا بیشتر از 46 تا باشید این می تواند نشان دهد که شما بیماری ژنتیکی دارید. آزمایش کاریوتایپ اغلب برای کمک به پیدا کردن نقص های ژنتیکی در یک کودک تکامل یافته می باشد.

## کاریوتایپ برای چه مواردی پیشنهاد می گردد

بررسی اختلالات ژنتیکی در جنین قبل از تولد.

تشخیص بیماری ژنتیکی در یک نوزاد یا کودک.

یافتن علت سقط جنین یا نوزاد تازه متولد شده که در اثر اختلال ژنتیکی از بین رفته است.

تشخیص یا درمان انواع خاصی از سرطان ها و اختلالات خونی.

## چرا ما نیاز به آزمایش کاریوتایگ داریم

▪ اگر شما بارداری و جز دسته افراد با افزایش ریسک تولد

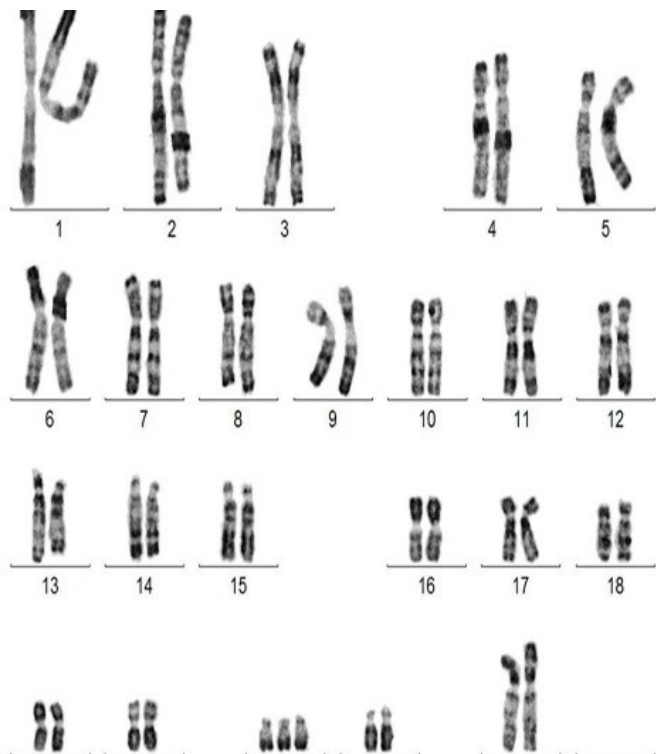
جنین با اختلال کروموزومی هستید می توانید برای بررسی سلام جنین خود کاریوتایپ انجام دهید.

▪ اگر در زمان بارداری سن مادر 35 یا بالاتر باشد احتمال ابتلا جنین به اختلال کروموزومی بالاتر از مادران با سن کمتر است.

▪ در صورت داشتن سابقه اختلال کروموزومی در فامیل خودتان یا همسرتان ریسک ابتلا جنین شما افزایش می یابد.

▪ اگر شما خانمی با مشکل باروری یا حتی چندین سقط مکرر هستید کاریوتایپ می تواند به شما برای تشخیص مشکلاتان کمک رساند. البته در نظر داشته باشید که یک سقط خیلی غیرمتداول نیست و معمولا در بارداری های اول اتفاق می افتد ولی در صورتی که چندین بار سقط تکرار شده است حتما نیاز به پیگیری دارید. که در این حالت شما می توانید با مشورت پزشک متخصص زنان نمونه جنین خود را داخل محلول سرم فیزیولوژی گذارده و سپس برای انجام آزمایشات ژنتیکی و کاریوتایپ تا 24 ساعت بعد از زمان سقط ، محصول حاصل از سقط را به آزمایشگاه انتقال دهید.

▪ در صورتیکه نشانه های لوسمی، لنفوما یا میلوما یا هر نوع خاص دیگر آنمی دیده شود شما نیاز به انجام تست کاریوتایپ دارید و این تست می تواند به تشخیص ، پیگیری و حتی درمان بیماری کمک کننده باشد.



# کاریوتایپ را بروی نمونه های زیر می توان انجام داد:

## خون

برای انجام کاریوتایپ بروی خون، از رگ بازویی خونگیری صورت می پذیرد و در لوله های با ماده ضدانعقاد هپارین تا زمان انجام تست در یخچال نگه داری می شود.

نمونه مایع آمنیون با روش آمنیوسنتز یا نمونه پرز جنینی CVS (پرزهای بسیار ریز کوریونی در جنین).

## آمنیوسنتز

این روش بین هفته 15 تا 20 بارداری انجام می شود. در این روش پزشک متخصص زنان با استفاده از سونوگرافی موقعیت رحم و جنین را مشخص می کند. سپس با استفاده از یک سوزن باریک مقداری از مایع آمنیون اطراف جنین را کشیده و برای انجام کاریوتایپ به آزمایشگاه در شرایط استریل انتقال داده می شود.

## CVS

این نمونه گیری بین هفته 10 تا 13 بارداری انجام می پذیرد. برای این نمونه گیری پزشک متخصص بعد از مشخص کردن جایگاه جنین با استفاده از سونوگرافی به دو روش می تواند این نمونه گیری را انجام دهد. روش اول با استفاده از سوزن باریک از روی شکم. در روش دوم با استفاده تیوب نازکی به نام کاتتر از راه واژن انجام می پذیرد.

## نمونه مغز استخوان

اگر فردی مشکوک به بیماری خاصی مانند سرطان ها یا اختلالات خونی باشد، می توان برای پیگیری روند بیماری فرد از کاریوتایپ نمونه مغزاستخوان استفاده کرد. در این روش متخصص مربوطه با استفاده از ابزاری که در داخل مغزاستخوان وارد می شود و با چرخش آن نمونه گیری انجام می پذیرد.

## تفسیر نتایج کاریوتایپ

اگر نتایج آزمایش غیرنرمال بود بدین صورت که فرد آزمایش دهنده یا تعداد کروموزوم بیشتر یا کمتر داشته باشد و یا اینکه اختلالی در سائز و شکل کروموزوم های خود داشته باشد. در این حالت اختلالات کروموزومی می تواند باعث یکسری مشکلات جسمی و سلامتی گردد. علائم و شدت آن وابسته به این می باشد که کدام کروموزوم دچار اختلال شده است.

**بعضی از مهمترین اختلالات کروموزومی شامل:**

### سندرم داون

یا **تریزومی 21** وضعیتی است که در آن ماده ژنتیکی اضافی موجب تاخیر در رشد و نمو طفل مبتلا و اغلب منجر به عقب ماندگی ذهنی می گردد. بعنوان مثال راه افتادن و شروع به تکلم دیرتر از سایر اطفال صورت می گیرد. سندرم داون از هر 800 الی 1000 نوزاد یکی را مبتلا می سازد. سندرم داون در هنگام تولد قابل تشخیص است. ( چشمهای بادامی شکل، گوشهای کوچک، صورت پهن و کاهش تون عضلانی از علائم مشخصه آن است).

### سندرم ادوارد

کودکان مبتلا ، سر کوچک ( **میکروسفالی** ) به همراه برجستگی پشت گردن را ( دولیکوسفالی ) دارند. گوش ها کاملاً غیر عادی و محل قرار گیری آن ها پایین تر از حد طبیعی است . دهان و چانه کوچک است شکل خاص و غیر طبیعی دست ها و پاها ، فتق ناف یا دیاستاز رکتوس ، جناغ سینه کوتاه ، و ناهنجاری های ادراری تناسلی بدشکلی های شایع این سندرم هستند .

### سندرم ترنر

نوزادان دچار سندرم ترنر در معرض خطر بالایی برای مرگ در دوران نوزادی قرار دارند. بطوریکه ۹۸٪ از تمام جنینهای مبتلا به این سندرم به طور خودبخود سقط میشوند. در صورت زنده ماندن زنان مبتلا اغلب کوتاه قد و نازا بوده، **آمنوره** اولیه دارند. سندرم ترنر تنها مونوزومی سازگار با طبیعت است که فرصت تولد پیدا می کند.

**اگر شما طبق مطالب گفته شده احساس می کنید نیاز به انجام آزمایش کاریوتایپ دارید، مشاوره و صحبت با مشاوره ژنتیک بسیار به شما**

کمک کننده است. مشاوره ژنتیک به صورت کاملاً تخصصی در ژنتیک و آشنایی با انتخاب نوع آزمایشات ژنتیک آموزش دیده است که میتواند به شما در تفسیر آزمایشات کاریوتایپ کمک رساند.

تهیه و ترجمه توسط : خانم شراره سلمانی زاده ( [آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - مرکز تحقیقات سلولی مولکولی و ژنتیک ژنوم ) .