



آزمایش توالی‌یابی تمام اگزوم
Whole Exome Sequencing

چه مواردی myExome را از سایر آزمایش‌های توالی‌یابی اگزوم متمایز می‌کند؟

- استفاده از جدیدترین و بهترین تکنولوژی‌های موجود آزمایشگاهی برای انجام این آزمایش
- گزارشات کامل و جامع که با تمرکز بر روی نتایج، تفاوت در روند مراقبت‌های پزشکی بیمار و خانواده او ایجاد خواهد کرد.
- هزینه بسیار مناسب و رقابتی
- با تجربه ۱۰ ساله انجام چنین آزمایشاتی
- پوشش کامل تمامی DNA میتوکندریال
- پوشش بیش از ۹۵٪ توالی شناخته شده بیماری‌زا در نواحی غیر کدکننده ژن‌ها

یادداشت

.....
.....
.....

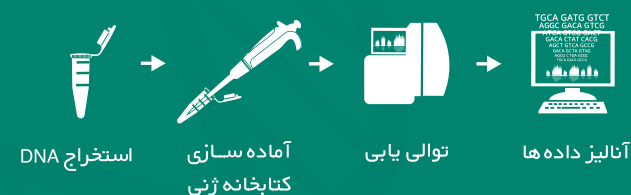
چه کسانی باید این آزمایش را انجام دهند؟

آزمایش myExome برای افراد زیر مفید است:

- افراد مبتلا به یک نقص ژنتیکی نامشخص
- افراد مبتلا به یک اختلال ژنتیکی مشخص که یک آزمایش ژنتیکی خاص برای بررسی آن وجود ندارد.
- افراد مبتلا به یک اختلال ژنتیکی نامشخص که تشخیص‌های مختلفی برای آن وجود دارد.
- افرادی که از سایر آزمایش‌های ژنتیکی رایج به نتیجه مطلوب نرسیده‌اند.
- زوج‌های سالمی که ارتباط فAMILIAL باهم دارند و می‌خواهند در مورد احتمال تولد کودک با بیماری ژنتیکی اطلاعات بیشتری کسب نمایند.



مراحل انجام آزمایش



آزمایش myExome برای یافتن علت ژنتیکی بیماری یا ناتوانی یک فرد انجام می‌شود. تخمین زده می‌شود که در حدود ۲۰ هزار ژن در هر سلول بدن انسان وجود دارد. ژن‌ها اطلاعات وراثتی را حمل می‌کنند. ترکیب تمامی ژن‌ها در یک فرد ژنوم نامیده می‌شود. بخش‌های مهم و عملکردی ژنوم که پروتئین‌ها را می‌سازند اگزوم نام دارند. واژه اگزوم (Exome) به تمامی اگزون‌های ژنوم اطلاق می‌شود. این آزمایش به‌طور هم‌زمان تقریباً ۹۳ تا ۹۷ درصد تمامی ژن‌های شناخته شده در ژنوم انسان را آنالیز کرده و ضمن مقایسه آن با ژنوم افراد سالم به بررسی تغییراتی در DNA که مرتبط با بیماری فرد آزمایش شونده است، می‌پردازد. با به دست آوردن اطلاعات از طریق انجام این آزمایش و ترکیب آن با سایر منابع و مقالات پزشکی موجود، این امکان حاصل می‌شود که بتوان تصمیم گرفت آیا این تغییرات یافت شده در DNA، باعث بروز مشکل در بیمار شده‌اند یا خیر.

فایده انجام آزمایش myExome چیست؟

آزمایش myExome اطلاعات مفیدی را در اختیار کادر درمانی بیمار قرار می‌دهد:

- تشخیص بالینی صورت گرفته برای بیمار را تایید می‌کند.
- علت اصلی بیماری را در موارد بدون تشخیص بالینی، تعیین می‌نماید.
- خطرات بالقوه بیماری و اثرات آن بر روی سلامت فرد را در صورت پیشرفت بیماری، بیان می‌کند.
- به اتخاذ تصمیمات پزشکی و یک برنامه درمانی کامل کمک می‌کند.
- به شناسایی سایر بستگان که در معرض خطر قرار دارند کمک می‌کند.
- همچنین به اتخاذ تصمیمات آگاهانه تر خانواده برای بچه دار شدن در آینده کمک می‌کند.

نتیجه آزمایش به چه صورتی ارائه می‌شود؟

آنالیز اطلاعات ژنتیکی یک فرد کار دشواری است و نتایج ممکن است پیچیده باشد. نتیجه آزمایش می‌تواند شامل جدولی با یک یا تعداد بیشتری از تغییرات یافت شده در ژنوم بیمار باشد. از بررسی اگزوم، ۳۰ نوع نتیجه را می‌توان انتظار داشت.

یک یا چند تغییر بیماری‌زا یا احتمالاً بیماری‌زا: این یک تغییر در DNA فرد است که بیماری‌زا بوده یا به احتمال زیاد باعث بروز بیماری می‌شود و در ژنی قرار دارد که تغییر در این ژن با ویژگی‌ها و نشانه‌های فرد بیمار مطابقت می‌کند. گام بعدی در مواجهه با این جواب بسیار واضح است و این تغییر می‌تواند به عنوان شاخصی برای انجام آزمایش بر روی سایر اعضای خانواده، به منظور ارزیابی خطر ابتلای فرزندان دیگر خانواده به این بیماری، مورد بررسی قرار گیرد.

یک یا چند تغییر با اهمیت بالینی نامشخص (VUS): بدین معنی است که تغییراتی در یک ژن مشاهده شده است و به نظر می‌رسد تغییر در این ژن با بروز بیماری در فرد مرتبط باشد، اما مطمئن نیستیم که آیا تغییر یافت شده علت اصلی بروز بیماری است یا خیر. گام بعدی در مواجهه با VUS واضح نیست و ممکن است برای تفسیر نهایی نتایج، نیاز به کسب اطلاعات بیشتر از طریق انجام آزمایش بر روی سایر اعضای خانواده باشد.

نتیجه منفی: بدین معناست که تغییر ژنتیکی مرتبط با مشخصات بالینی فرد بیمار در ناحیه اگزوم مورد آزمایش، یافت نشده است. این لزوماً بدین معنی نیست که بیماری تحت تاثیر عوامل ژنتیکی نیست. این احتمال وجود دارد که جهش بیماری‌زا در منطقه اگزوم قرار دارد ولی توسط این آزمایش قابل تشخیص نمی‌باشد و یا جهش بیماری‌زا خارج از ناحیه اگزوم قرار دارد و با آزمایش اگزوم تشخیص داده نمی‌شود. در صورت مشاهده جواب منفی، با پزشک یا مشاور ژنتیک برای انجام آزمایشات بیشتر مشورت کنید.

یافته‌های ثانویه:

باید بدانید که ممکن است در طی انجام آزمایش، تغییرات بیماری‌زایی در DNA شما یافت شوند که لزوماً مرتبط با علت مراجعه اولیه شما برای انجام این آزمایش نیستند. به این گونه تغییرات، یافته‌های ثانویه می‌گویند. علائم این یافته‌ها می‌تواند در حال حاضر مشهود نباشد و ممکن است در آینده بروز کرده و یا اصلاً بروز نکنند. در طول دوره بررسی نتایج شما، ما می‌توانیم در صورت درخواست، یافته‌های ثانویه شما که تصویب می‌کنیم از نظر پزشکی کارایی داشته باشند را در اختیار تان بگذاریم. یک مثال برای این موارد، تغییراتی هستند که زمینه ابتلای شما به انواع خاصی از سرطان را فراهم می‌کنند. ممکن است شما یا پزشک شما بخواهید با توجه به نتیجه آن یافته‌ها برای آینده‌تان اقداماتی را اتخاذ کنید.

آیا myExome می‌تواند تمامی علت‌های ژنتیکی بیماری را تشخیص دهد؟

myExome نمی‌تواند تمامی علت‌های ژنتیکی احتمالی بیماری را تشخیص دهد. تمامی تغییراتی که در خارج از اگزوم واقع شده‌اند یا افزایش توالی‌های تکراری قابل تشخیص با این آزمایش نیستند. اگر چه myExome حذف‌ها و اضافه‌های بزرگ ژنتیکی را در صورت درخواست مورد بررسی قرار می‌دهد ولی دقت آن برای یافتن چنین تغییراتی خیلی بالا نمی‌باشد.

چرا نمونه‌های والدین بیمار و سایر اعضای مبتلای خانواده اهمیت دارند؟

این نمونه‌ها حاوی مفیدترین و جامع‌ترین اطلاعات برای تحلیل اگزوم فرد بیمار هستند. برای مثال، مقایسه اطلاعات حاصل از توالی‌یابی اگزوم فرد بیمار با اطلاعات نمونه والدینش می‌تواند نشان دهد که تغییر بیماری‌زا از والدین منتقل نشده و در بیمار ایجاد شده است. این اطلاعات به والدین این آگاهی را می‌دهد که احتمال وجود این بیماری در فرزند بعدی کمتر است.