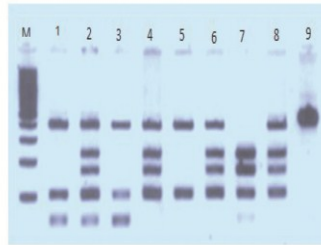
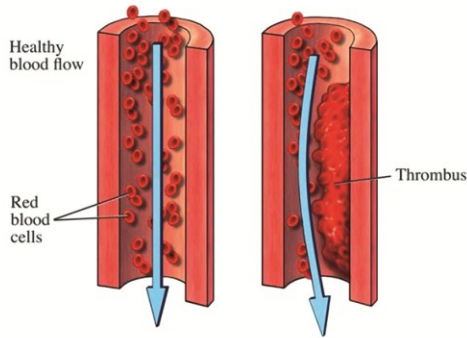




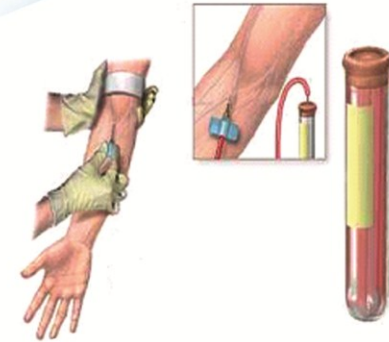
تشخیص مولکولی ترومبوز وریدی



شکل ۱: آنالیز جهش در ژن MTHFR که بیماران هتروزیگوت و هموزیگوت از نرمال قابل شناسایی می باشند.

افرادی که باید برای انجام تست مراجعه کنند:

- ۱ - افرادی که سابقه ترومبوز وریدی یا آمبول ریه (VTE) و مخصوصاً قبل از سن ۵۰ سالگی دارند.
- ۲ - زنان بارداری که دارای VTE هستند یا از قرص های ضد بارداری و یا HRT استفاده می کنند.
- ۳ - زنان با سقط های مکرر بعد از سه ماهه اول
- ۴ - افرادی که سابقه بیماریهای مزمن مثل سکنه قلبی دارند.
- ۵ - بیماریهای عروق محیطی به ویژه بیماریهای انسدادی عروق
- ۶ - فردی که یافته های آزمایشگاهی قبلی حاکی از مقاومت به پروتئین C فعال شده دارد.



مدت زمان جوابدهی:

۷ روز

مقدار نمونه مورد نیاز:

۵ میلی لیتر خون آغشته به EDTA که در دمای اتاق نگهداری شده است برای انجام تست مورد نیاز می باشد.

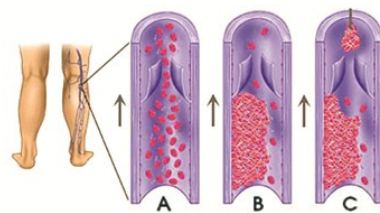
خدمات قابل ارائه:

- ۱ - تشخیص جهشهای مختلفی که در بیماری ترومبوز وریدی موثر می باشد.
- ۲ - آزمایش ژنتیکی برای بستگان درجه یک بیمار (Carrier Testing)
- ۳ - مشاوره ژنتیک توسط متخصصین ژنتیک و مشاوره

آزمایشات مولکولی در تشخیص جهشهای ژنی شایع و موثر در ترومبوز به شرح زیر می باشد:
ابتدا DNA از ۵ میلی لیتر خون بیمار استخراج و تخلیص می گردد. سپس با استفاده از پرایمرهای اختصاصی ژنهای مربوطه توسط واکنش زنجیره ای پلی مرز (PCR) تکثیر می گردد. تشخیص نهایی موتاسیونهای شایع ژنهای ترومبوز با استفاده از تکنیک RFLP انجام می گردد.
دقت آزمایش:
حساسیت آنالیتیکی و specificity این تست ۹۹ درصد می باشد.



۲- فاکتور II دومین عامل موثر شایع در ابتلا به ترومبوز وریدی (VTE) و همراه با افزایش سطح پروترومبین می باشد.
۳- Methylene Tetrahydrofolate Reductase (MTHFR) عامل دیگر در ترومبوز وریدی می باشد که به علت جهش در ژن مربوط به آنزیم تبدیل کننده هموسیستین به متیونین به وجود می آید. تقریباً ۴۴٪ از جمعیت برای MTHFR هتروزیگوت و ۱۲٪ هموزیگوت می باشند.



A. Normal Blood Flow
B. Deep Vein Thrombosis
C. Embolus

ترومبو آمبولی وریدی (Venous Thrombo Embolism) شامل ترومبوز وریدی عمقی (Deep Vein Thrombosis) و آمبولی ریه (Pulmonary Embolism) می باشد. ترومبوز وریدی عامل عمده مرگ و میر در کشورهای توسعه یافته در دوران بارداری و کودکی می باشد. تقریباً ۵۰٪ از زنان باردار و ۱۰٪ از جمعیت عمومی دچار این بیماری می شوند. ترومبوز وریدی ممکن است نتیجه اختلالات ژنتیکی، تغییرات ایجاد شده در روند لخته شدن خون و یا بر اثر تعامل بین این دو ایجاد شود. جهش در فاکتور V لیدن (Factor V Leiden) و جهش پروترومبین (Factor II) شایع ترین اختلالات ترومبوفیلی ارثی هستند.

سه عامل در ایجاد ترومبوز وریدی نقش دارند:
۱- فاکتور V عمده ترین دلیل ترومبوز وریدی است و در ۲۰ تا ۶۰٪ بیماران مبتلا دیده می شود.