

جهت تشخیص علت بیماری‌ها لازم است اطلاعات موجود بر روی DNA انسان مطالعه گردد هم‌اکنون برای این منظور از روش توالی‌یابی استفاده می‌شود. تعیین توالی DNA یا همان سکوئنسینگ (Sequencing)، اولین بار در سال ۱۹۷۰ توسط سَنگر (Frederick Sanger) انجام گرفت. ایشان جایزه نوبل این تکنولوژی را از آن خود کرد و در حال حاضر توالی‌یابی به عنوان یک روش طلائی در تشخیص بیماری‌ها در جهان شناخته شده است. این روش در طی سال‌های متمادی تا کنون پیشرفت بسیاری کرده و امکان تعیین توالی را تا ۱۰ میلیارد برابر افزایش داده است که در تشخیص بیماری‌ها و درمان هدفمند بیماران -personalized medicine- بسیار موثر است. با این روش سَنگر فقط امکان بررسی یک ژن در یک زمان ممکن می‌باشد. ولی اکنون روش جدید Next Generation Sequencing که به اختصار (NGS) نامیده می‌شود بررسی توالی تعداد زیادی از ژنهای احتمالی عامل یک بیماری را به صورت همزمان و با هزینه بسیار کمتر امکان‌پذیر کرده است. از جمله بیماری‌های قابل بررسی با روش توالی‌یابی (NGS) ناشنوایی و سرطان‌های فامیلی و نارسائی مغزی و می‌باشند. لطفا جهت اطلاع از نام بیماری‌ها و ژن‌های عامل آن بیماری که تاکنون شناخته شده است به سایت مرکز که مکرراً به روزرسانی می‌شود مراجعه و یا با شماره تلفن همراه مرکز ۰۹۱۴۶۴۳۷۲۹۸ تماس حاصل فرمائید.

تعیین توالی از روی DNA انسانی چیست؟

تعیین توالی مانند خواندن یک کتاب است یعنی اینکه بتوانیم کتاب ژنتیک یک فرد را کلمه به کلمه و حرف به حرف بخوانیم و غلط‌ها یا همان جهش‌ها را پیدا کنیم، زیرا جهش‌های روی DNA انسانی منجر به بیماری یک فرد می‌شود.

فرق بین استفاده از روش تعیین توالی DNA قدیمی (روش سنگر) با روش نسل جدید تعیین توالی‌های ژنتیکی (NGS) در تشخیص بیماری‌ها چیست؟

این فن‌آوری به جای تعیین توالی خیلی محدود و نقطه‌ای یک ژن یا یک قطعه ژنومیک DNA انسانی، توانایی تعیین توالی تعداد خیلی زیادی ژن یا حتی همه ژنوم (DNA) انسان را در یک نوبت آزمایش دارا می‌باشد.

بطور کلی انجام روش نسل جدید تعیین توالی‌های (NGS) ژنتیکی چه مزیتی در تشخیص بیماری‌ها دارد؟

روش قدیمی و فعلی تعیین توالی DNA انسانی (سنگر) شبیه این است که یک فرد بتواند خودش کتابی را بخواند و ویرایش و غلط‌های آن را پیدا کند اما این روش بسیار زمان‌بر و محدود است چرا که نمی‌شود در یک روز چند میلیون صفحه کتاب را خواند و ویرایش کرد، ولی روش جدید شبیه نرم‌افزار جستجوی کامپیوتر است که می‌تواند در چند صدم ثانیه تعداد زیادی اسناد یا صفحات کتاب را بخواند و جستجو کند.

انجام روش نسل جدید تعیین توالی های ژنتیکی (NGS) چه مزیتی برای پزشکان دارد؟

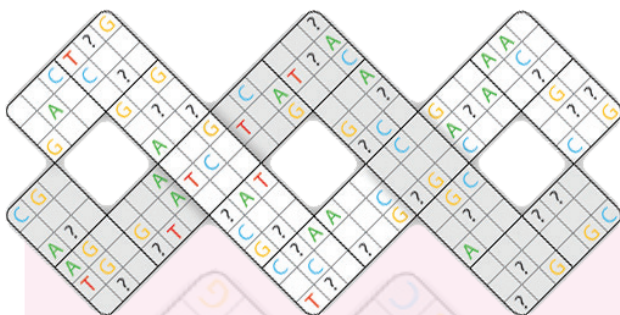
با ارائه این خدمات پزشکان محترم بالینی قادر به تشخیص سریع و انبوه بیماریهای ژنتیکی در مراحل مختلف زندگی شامل مرحله قبل از لانه گزینی جنین، قبل از تولد و در مراحل مختلف بعد از تولد هستند.

چه تعداد بیماری و یا چه تعداد ژن را می توان با انجام روش نسل جدید تعیین توالی های ژنتیکی (NGS) شناسایی کرد؟

روش نسل جدید تعیین توالی های ژنتیک میتواند تعداد زیادی ژن (همه ۲۰-۳۰ هزار ژن انسان یا حتی همه ژنوم انسان) را در یک نوبت آزمایش تعیین توالی نماید و جهش ها و اتفاقات غیرطبیعی را پیدا کند.

مراحل پذیرش بیماران برای انجام آزمایشات NGS در مرکز تشخیص ژنتیک تبریز چگونه می باشد؟

- ۱- بیمار توسط پزشک محترم همکار به مرکز معرفی می گردد .
- ۲- نوشتن نام آزمایش و یا نام ژن عامل احتمالی بیماری ضروری نمی باشد.
- ۳- کافی است که پزشک محترم تنها نام بیماری که به آن مشکوک هستند درخواست نماید (برای مثال سرطان سینه و نارسایی مغزی یا ...).



۴- بیمار در مرکز ابتدا توسط پزشک متخصص مورد مشاوره ژنتیکی قرار گرفته و شجره نامه جهت درک سابقه فAMILIARY بیماری ترسیم می گردد.

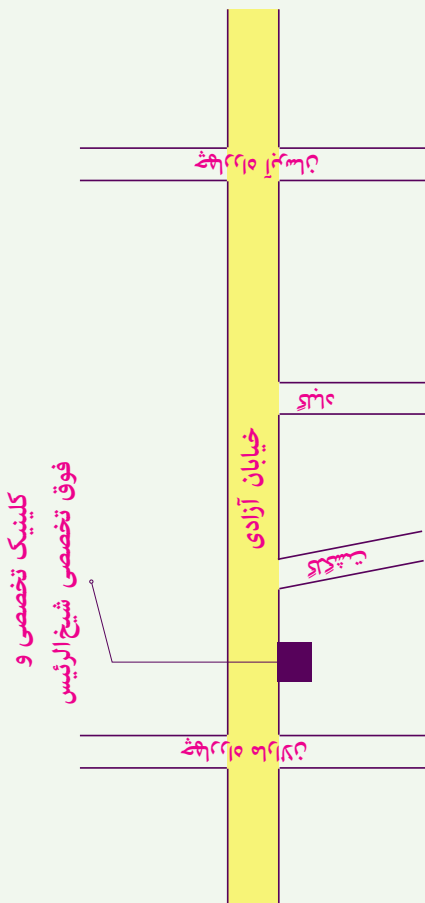
۵- سپس براساس درخواست پزشک محترم و اطلاعات اخذ شده از مشاوره ، تست ژنتیکی اختصاصی (اکثرا شامل تعداد زیادی از ژن های عامل احتمالی بیماری) انتخاب می گردد.

۶- از بیماران عمدتا نمونه خون اخذ شده و بعد از طی مراحل پذیرش، نسبت به انجام آزمایشات آنها اقدام می گردد.

۷- نتیجه نهایی آزمایشات کتبا تقدیم بیمار و پزشک محترم شده و تفسیر نتایج جهت جلوگیری از بروز دوباره بیماری در سایر اعضاء خانواده در یک جلسه مشاوره دیگر به بیمار ارائه می گردد.

۸- در صورتیکه بیماری در افراد دیگر خانواده نیز وجود داشته باشد (بروز فAMILIARY) تکرار این آزمایش در آنها ضرورتی ندارد، یعنی کافی است فقط یک عضو خانواده که علائم بالینی در ایشان بروز کرده مورد آزمایش قرار گیرد و در صورت یافتن ژن معیوب و جهش بیماریزا افراد دیگر خانواده صرفا برای آن جهش تست می گردند.

آدرس مرکز: تبریز-خیابان آزادی- مابین سه‌راهی گلگشت
و چهارراه مارالان - کلینیک تخصصی و فوق تخصصی شیخ‌الرئیس
طبقه پنجم-مرکز تشخیص ژنتیک تبریز- اتاقهای ۵۰۷، ۵۰۸ و ۵۰۹



تلفن: ۰۴۱-۳۳۳۷۰۶۸۴ / تلفکس: ۰۴۱-۳۳۳۷۷۳۱۹
ایمیل: Info@tgac1387@yahoo.com - [tgac1387@yahoo.com](mailto:Info@tgac1387@yahoo.com)
ساعات پذیرش: ۹ صبح تا ۲۱ شب

تشخیص سریع و توام

ژنهای دخیل در بروز بیماریها

به روش نسل جدید

تعیین توالی یابی ژنتیکی

مرکز تشخیص ژنتیک تبریز

پیشرو در ارائه خدمات تخصصی ژنتیک پزشکی در شمال غرب کشور
و عضو شبکه مراکز تشخیص پیش از تولد کشور

دکتر ابراهیم سخی نیا

متخصص ژنتیک انسانی از دانشگاه منچستر انگلستان

فوق دکتری (دوره پنج ساله) ژنتیک مولکولی پزشکی

از دانشگاه منچستر انگلستان

دانشیار گروه ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

