



دبیرخانه شورای راهبردی تدوین راهنماهای سلامت

شناسنامه و استاندارد خدمت

کارتویایپ ملیج آمیون، کارتویایپ پرزجنتی (CVS)

(بادامنه تشحیص پیاری های ژنیکی)

پاییز ۱۳۹۹

تنظیم و تدوین:

جناب آقای دکتر سیامک میراب سمیعی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
سرکارخانم دکتر سماوات (اداره ژنتیک)
جناب آقای دکتر سعید رضا غفاری (موسسه ابن سینا)
جناب آقای دکتر سیروس زینلی (انستیتو پاستور)
سرکارخانم دکتر صغری روحی (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر سعید طالبی (دانشگاه ایران)
جناب آقای دکتر علی آهنی (آزمایشگاه مندل)
سرکارخانم دکتر پانته آ ایزدی (دانشگاه تهران)
سرکارخانم دکتر معصومه احمدیان (اداره ژنتیک)
سرکارخانم دکتر فائزه عزیزی (اداره ژنتیک)
سرکارخانم نفیسی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
سرکارخانم دکتر رفعتی (موسسه ابن سینا)
جناب آقای دکتر کرامتی پور (دانشگاه تهران)
سرکارخانم دکتر مریمی (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر گرشاسبی (انجمن ژنتیک پزشکی)
جناب آقای دکتر کریمی پور (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر رشیدی نژاد (انجمن ژنتیک پزشکی)
سرکارخانم دکتر کریمی نژاد (آزمایشگاه ژنتیک پزشکی کریمی نژاد- نجم آبادی)
جناب آقای دکتر طباطبایی فر (دانشگاه علوم پزشکی اصفهان)
جناب آقای دکتر نوروزی نیا (دانشگاه تربیت مدرس)
سرکارخانم دکتر داودی (انستیتو پاستور)
جناب آقای دکتر اکرمی (انجمن ژنتیک پزشکی)
سرکارخانم دکتر انجرائی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
سرکارخانم دکتر خداوردیان (آزمایشگاه مرجع سلامت)

جناب آقای دکتر اکبری (آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر اکبری)
سرکار خانم دکتر صدرنبوی (دانشگاه علوم پزشکی اصفهان)
سرکار خانم دکتر فرزامی (آزمایشگاه مرجع سلامت)
جناب آقای دکتر عباس زادگان (دانشگاه علوم پزشکی مشهد)
جناب آقای دکتر مهدیه (انجمن ژنتیک پزشکی)
سرکار خانم دکتر باقرصاد (اداره ژنتیک)
سرکار خانم دکتر حنطوش زاده (دانشگاه علوم پزشکی تهران)
سرکار خانم دکتر پیری (دانشگاه علوم پزشکی تهران)
سرکار خانم دکتر بهجتی (دانشگاه علوم بهزیستی)
جناب آقای رفیعی (آزمایشگاه مرجع سلامت)

با همکاری:

اداره ژنتیک دفتر مدیریت بیماریهای غیر واگیر

تحت نظارت فنی:

**گروه استاندارد سازی و تدوین راهنماهای سلامت
دفتر ارزیابی فن آوری، استاندارد سازی و تعرفه سلامت**

دکتر عبدالخالق کشاورزی، دکتر مریم خیری

فرانک ندرخانی، آزاده حقیقی

الف) عنوان دقیق خدمت مورد بررسی (فارسی و لاتین) به همراه کد ملی:

کد ملی: ۸۱۰۳۲۸: کاربوتایپ مایع آمینون

کد ملی: ۸۱۰۳۳۰: کاربوتایپ پرز جفتی (CVS)

ب) تعریف و تشریح خدمت مورد بررسی:

این سند به عنوان یک دستورالعمل جهت ارائه الگوی نحوه استفاده از کدهای کتاب ارزش نسبی خدمات سلامت، جهت تعریف استاندارد کاربوتایپ مایع آمینون و CVS برای پزشکان درخواست کننده مجاز در آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی که سیستم مدیریت کیفیت مستقر نموده و پس از اعتبار بخشی، تأیید شده و یا جهت پذیرش ارجاعات تشخیص ژنتیک نظام سلامت منتخب شده اند، کارایی دارد. روسای آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی / مسئولین فنی آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی، جهت مدیریت صحیح هر تکنیک لازم است نکات ضروری این تکنیک را با توجه به الزامات استانداردهای ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت با رویکرد انطباق با استاندارد INSO-ISO 15189 رعایت نمایند. در این قسمت لازم است الزامات فضا، الزامات کارکنان، الزامات تجهیزات، الزامات قبل از آزمایش، حین آزمایش و پس از آزمایش شامل صدور و گزارش نتایج و نحوه حفظ اطلاعات و داده ها مد نظر قرار گیرد.

ت) موارد ضروری انجام مداخله تشخیصی (اندیکاسیون ها)

دلیل ارجاع بیمار حتما در نسخه پزشک ارجاع دهنده ذکر شده باشد و مطابق با دستورالعمل درخواست آزمایش باشد. در این قسمت به مثال هایی از این موارد پرداخته شده است:

- جواب پرخطر در غربالگری سه ماهه اول یا دوم
- NT بالای ۳ میلی متر یا بالاتر از صدک ۹۹
- مشاهده آنومالی ساختاری در سونوگرافی، آنومالی اسکن و یا اکوکاردیوگرافی جنینی
- سابقه فرزند قبلی با اختلال کروموزومی قابل تشخیص در کاربوتایپ
- وجود اختلال کروموزومی در یکی از زوجین (حتی به صورت موزاییک)
- بررسی اختلالات کروموزومی در مواردی که نمونه برداری به علل دیگری (مثلا پر خطر بودن برای اختلالات تک ژنی) انجام شده باشد

ج) تواتر ارائه خدمت

ج-۱) تعداد دفعات مورد نیاز

یک بار در هر بارداری براساس اندیکاسیون

ج-۲) فواصل انجام

ندارد

د) افراد صاحب صلاحیت جهت تجویز (Order) خدمت مربوطه و استاندارد تجویز:

پره ناتالورژیست

ه) ارائه کننده اصلی صاحب صلاحیت جهت ارائه خدمت مربوطه:

دانش آموخته دکتری تخصصی رشته ژنتیک پزشکی که صلاحیت او برای ارائه خدمت بر مبنای سطح بندی تخصصی احراز شده باشد.

و) عنوان و سطح تخصص های مورد نیاز (استاندارد) برای سایر اعضای تیم ارائه کننده خدمت:

ردیف	عنوان رشته	تعداد مورد نیاز به طور استاندارد به ازای ارائه هر خدمت	مقطع تحصیلی	سابقه کار و یا دوره آموزشی مصوب در صورت لزوم	نقش در فرایند ارائه خدمت
۱	علوم آزمایشگاهی احراز صلاحیت شده و کلیه رشته های مرتبط	حداقل ۱ نفر	کارشناسی و بالاتر	-	کارشناس فنی

ز) استانداردهای فضای فیزیکی و مکان ارائه خدمت:

ازمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی

روسای آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی / مسئولین فنی آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی ، جهت مدیریت صحیح تشخیص بیماری لازم است نکات ضروری مورد نیاز جهت تشخیص بیماری را با توجه به الزامات استانداردهای ابلاغی آزمایشگاه مرجع سلامت با رویکرد انطباق با استاندارد INSO-ISO 15189 رعایت نمایند. در این قسمت لازم است الزامات فضا، الزامات کارکنان، الزامات تجهیزات، الزامات قبل از آزمایش، حین آزمایش و پس از آزمایش شامل صدور و گزارش نتایج و نحوه حفظ اطلاعات و داده ها مد نظر قرار گیرد.

ح) تجهیزات پزشکی سرمایه ای به ازای هر خدمت:

اتاق کشت، تجهیزات و مواد مورد نیاز کشت سلولی، میکروسکوپ، نرم افزار آنالیز، رنگ آمیزی و بندینگ، انکوباتور، سانتریفیوژ ، بن ماری، هود لامینار، یخچال، دوربین عکسبرداری، چراغ الکلی، پیپت پاستور و پیپت مدرج

(ط) داروها، مواد و لوازم مصرفی پزشکی جهت ارائه هر خدمت:

ردیف	اقلام مصرفی مورد نیاز	میزان مصرف (تعداد یا نسبت)
۱	سلول خونی لنفوسیت انسانی	به میزان مورد نیاز
۲	KCL	به میزان مورد نیاز
۳	لام و لامل	به میزان مورد نیاز
۴	اسید استیک گالسیال	به میزان مورد نیاز
۵	کلشی سین	به میزان مورد نیاز
۶	سرنگ انسولین	به میزان مورد نیاز
۷	متانول	به میزان مورد نیاز
۸	لوله استریل درب دار	به میزان مورد نیاز
۹	پنی سیلین	به میزان مورد نیاز
۱۰	سرم جنین گوساله	به میزان مورد نیاز
۱۱	فیتو هموگلوآنین	به میزان مورد نیاز
۱۲	هپارین	به میزان مورد نیاز
۱۳	آب مقطر دوبار تقطیر	به میزان مورد نیاز
۱۴	دی کرومات پتاسیم	به میزان مورد نیاز
۱۵	RPMI 1640	به میزان مورد نیاز
۱۶	اسید سولفوریک	به میزان مورد نیاز
۱۷	اکریدین اورنج	به میزان مورد نیاز
۱۸	موستاز	به میزان مورد نیاز
۱۹	ماده رنگی کوئین اکریل	به میزان مورد نیاز
۲۰	هیدروکسید باریم	به میزان مورد نیاز
۲۱	باکتو تریپسین	به میزان مورد نیاز
۲۲	بافر فسفات سورنسون	به میزان مورد نیاز
۲۳	نرمال سالین استریل	به میزان مورد نیاز
۲۴	تریپسین	به میزان مورد نیاز
۲۵	بافر فسفات	به میزان مورد نیاز
۲۶	پروتئاز	به میزان مورد نیاز
۲۷	چسب نوترال	به میزان مورد نیاز

۲۸	اوره	به میزان مورد نیاز
۲۹	آب مقیر	به میزان مورد نیاز
۳۰	کاغذ صافی فیلتر	به میزان مورد نیاز
۳۱	اسیداستیک	به میزان مورد نیاز
۳۲	کاغذ خشک کن	به میزان مورد نیاز
۳۳	رنگ گیمسا	به میزان مورد نیاز
۳۴	استوکارمین	به میزان مورد نیاز
۳۵	استوارسئین	به میزان مورد نیاز
۳۶	روغن گفیلول	به میزان مورد نیاز

(ظ) اقدامات پاراکلینیکی، تصویربرداری و دارویی مورد نیاز جهت ارائه خدمت:

در تمامی موارد تشخیص های پیش از تولد بر پایه CVS، انجام qf-PCR قویا توصیه می شود. در مواردی با آگاهی والدین از موعد سقط قانونی بعد از این سن به درخواست والدین و با وجود اندیکاسیون علمی قابل انجام است گاهی به دلایلی مثل ارزیابی از نظر بلوغ ریه نیاز به آمنیو سنتز در سنین بارداری بالاتر است

● مرحله پیش از انجام آزمایش

برای پذیرش بیمار بسته به اینکه درخواست پزشک معالج و نوع نمونه گرفته شده چیست، آزمایشگاه باید از آخرین کدهای تعیین شده در دفترچه تعرفه خدمات آزمایشگاهی ژنتیک که توسط مقامات ذیصلاح اعلام شده است، برای مایع آمنیوتیک و نمونه پرز جفتی استفاده نماید.

برای انجام کاریوتایپ انجام آمنیوسنتز ارجح است مگر در موارد زیر:

- نیاز به انجام تشخیص ژنتیک برای بیماری های تک ژنی
- نظر پره ناتالوژیست
- درخواست مادر و با تایید پره ناتالوژیست

آخرین مهلت پذیرش، سن بارداری ۱۸ هفته و ۱ روز می باشد. آزمایشگاه بیش از این سن بارداری را تنها در صورتی می تواند پذیرش نماید که متعهد گردد قبل از موعد قانونی سقط، دو نتیجه (تشخیصی و تاییدی) با تکنیک های Rapid آماده نماید. (آزمایشگاه در سن بارداری بالاتر از ۱۸ هفته و ۱ روز فقط تحت این شرط می تواند از تعرفه بیمه استفاده نماید.)

- کدهای فوق گلوبال بوده و آزمایشگاه مجاز به استفاده از کدهای پذیرش و یا خونگیری نمی باشد.
- (5-1-2-3) آزمایشگاه انجام دهنده بایستی دارای مسئول فنی ژنتیک با سیستم مدیریت کیفیت بر اساس استاندارد INSO-ISO-15189 باشد و شواهد انجام موازی ۳۰ مورد آزمایش کاریوتایپ مایع آمنیوتیک را به آزمایشگاه ژنتیک دیگری

که حائز شرایط فوق است به صورت مکتوب داشته باشد. در مورد آزمایش کاربوتایپ CVS، علاوه بر این که آزمایشگاه باید تجربه کاری کافی در زمینه کاربوتایپ مایع آمینوتیک داشته باشد، باید تجربه انجام حداقل ۳۰ کشت پرزهای جفتی را بصورت موازی داشته باشد.

○ آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی ارسال کننده نمونه می بایست واجد شرایط مندرج در سند "دستورالعمل ارجاع نمونه ها جهت تشخیص بیماری های ژنتیک در نظام سلامت" به شماره HD-GO-00-MN-WI-۰۰۱ باشد.

○ میزان و کیفیت نمونه های مایع آمینوتیک و CVS:
مایع آمینوتیک:

سن بارداری انجام آمینوسنتز از هفته ۱۵ بارداری (ترجیحا در ابتدای هفته ۱۶) می باشد. به طور معمول ۲۰ میلی لیتر مایع آمینوتیک شفاف که در دو سرنگ استریل (همراه با نیدل و درپوش) و یا لوله استریل درب پیچ دار جمع آوری شده است برای بررسی سیتوژنتیکی مناسب می باشد. در صورتی که بررسی مولکولی نیز نیاز باشد این میزان بهتر است بیشتر باشد. آزمایشگاه باید نمونه های مایع آمینوتیک را به هر میزان پذیرش نماید ولی اگر میزان مایع آمینوتیک کمتر از ۱۰ میلی لیتر باشد باید به پزشک و بیمار اطلاع رسانی شود که ممکن است این میزان جهت بررسی کامل کافی نباشد. انتقال نمونه به آزمایشگاه باید سریع انجام شود. (در مواردی که امکان انتقال سریع به آزمایشگاه انجام دهنده وجود ندارد می توان نمونه ها را حداکثر تا ۲۴ ساعت در محل خنک و یا یخچال قرارداد. همچنین دقت شود که از یخ زدگی نمونه ها جلوگیری گردد). انتقال نمونه در دمای محیط انجام می شود و باید از انتقال نمونه در دماهای بسیار کم و یا خیلی گرم اجتناب شود.

پرزهای جفتی:

سن انجام نمونه گیری پرزهای جفتی، سن بارداری ۱۱ هفته تا ۱۳ هفته و ۶ روز است. حدود ۲۰ میلی گرم پرز جفتی تمیز شده جهت بررسی سیتوژنتیکی مناسب است. در صورتی که نمونه پرزهای جفتی کمتر از ۵ میلی گرم باشد ممکن است نتوان بررسی سیتوژنتیکی انجام داد. همچنین در صورتی که نیاز به بررسی مولکولی باشد حداقل ۵ میلی گرم دیگر از نمونه نیاز است. توصیه می شود که انتقال نمونه های پرزهای جفتی در دمای محیط و در محیط انتقال دهنده و یا محیط کشت کامل انجام شود.

○ توجه: (انتقال در بافر و یا نرمال سالین می تواند منجر به آسیب به سلول ها شود. همچنین انتقال در آب مقطر سبب تخریب سلول ها و لیز شدن آنها و نهایتا عدم امکان پاسخدهی می شود).

○ توصیه می شود محیط کامل و یا محیط انتقال دهنده را در ظرف هایی تقسیم کرده و در اختیار نمونه گیرنده ها قرار داد تا در فریز $^{\circ}\text{C} -20$ نگهداری نموده و قبل از هر بار استفاده ذوب کنند و به دمای محیط برسانند. توصیه می شود پرزهای جفتی بلافاصله پس از دریافت نمونه توسط آزمایشگاه و حداکثر تا ۸ ساعت پس از نمونه برداری تمیز شوند. در صورتی که آزمایشگاهی قصد ارسال نمونه پرزهای جفتی به آزمایشگاه ارجاع دارد نمونه پرزهای جفتی تمیز شده را ارسال نماید چرا که طولانی شدن روند ارسال امکان جداسازی پرزهای جفتی از بافت های مادری را با مشکل روبرو می نماید و خطر آلودگی با سلولهای مادری را افزایش می دهد.

● مرحله انجام آزمایش

برای تهیه کاریوتایپ جنینی آزمایشگاه موظف به انجام حداقل دو کشت متفاوت و مستقل از نمونه جنین، در دو انکوباتور مجزا می باشد تا چنانچه کشتی از دست می رود کشت دیگر تحت تاثیر قرار نگیرد. انتخاب نوع محیط کشت پروتکل کشت بسته به صلاحدید خود آزمایشگاه و بر اساس اصول استاندارد های کشوری و یا بین المللی می باشد. اکیدا توصیه می شود که هر کشت توسط کارشناسان مختلفی انجام شود و انجام هر مرحله از آزمایش توسط یک فرد ناظر مورد تایید قرار گیرد. در مورد نمونه پرزهای جفتی توصیه به انجام بررسی مستقیم و کشت است. آزمایشگاه ها می توانند به جای انجام بررسی مستقیم از تکنیک های Rapid نظیر FISH، QF-PCR و یا MLPA نیز استفاده نمایند. در صورتی که نتیجه تکنیک Rapid اختلال کروموزومی باشد، نتیجه آزمایش می بایست با یک تکنیک Rapid دیگر تایید گردد. در مواردی که نمونه مایع آمنیون آلودگی مادری دارد تکنیک Rapid انتخابی FISH است. (در این شرایط در صورت وجود اختلال کروموزومی یکی از تکنیک های استفاده شده لزوما می بایست FISH باشد).

- آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی باید دستورالعملی جهت کاهش و برخورد با موارد موزایسم و یا آلودگی با سلول های مادری داشته باشند و اجرا نمایند.
- میزان شکست در کشت و یا جوابدهی به بیمار نباید از ۱٪ بیشتر باشد و هر زمان که این میزان بیشتر از ۱٪ شد، آزمایشگاه باید دلایل رو مورد بررسی قراردادده و تا زمان رفع مشکل بهتر است آزمایشات را به صورت پارالل با آزمایشگاه معتبر دیگری انجام دهد.
- توصیه می شود به منظور بررسی های تکمیلی احتمالی بعدی مقدار محدودی از نمونه جنین بدون هرگونه پردازش تا حداقل یک سال پس از تولد جنین در آزمایشگاه در فریزر -20°C نگهداری شود.
- حد تفکیک پذیرفته شده برای یک نمونه کاریوتایپ جنینی باید حداقل ۴۰۰ bph باشد. با این وجود رزولوشن حداقل ۳۰۰ bph جهت کنارگذاری سندروم داون و سایر اختلالات تعدادی کروموزومی قابل قبول است. همچنین، حداقل ۲۰ سلول از هر نمونه باید مطالعه و گزارش شود (حداقل ۱۰ سلول از هر کشت و در مجموع ۵ سلول آنالیز و ۱۵ سلول شمارش شود).
- ثبت اطلاعات مراجعه کنندگان و روند آزمایش از مرحله نمونه گیری تا تهیه لام بایستی ثبت شده و قابل ردیابی باشد.
- پس از تهیه لام کلیه سلول های بررسی شده اعم از شمارشی و یا آنالیز بایستی با ثبت شماره لام مختصات میکروسکوپی و یافته های کروموزومی ثبت شده و قابل بازیابی باشند.
- از هر مراجعه کننده بایستی تعداد ۵ متافاز آنالیزی عکس گرفته و حداقل دو کاریو تایپ تهیه شود و موجود باشد.
- تمام مراحل مطالعه و افراد کنترل کننده بایستی مشخص بوده و نظر نهایی را با امضا ثبت کرده باشند.
- نگهداری عکس ها به مدت ۱۰ سال و نگهداری لام ها به مدت ۳ سال ضروری است.

(ی) استانداردهای گزارش:

۱. تفسیر

- اگر در طول مطالعه ۲۰ سلول اول، مورد غیر طبیعی دیده شد بنا به صلاحدید آزمایشگاه ۳۰ تا حداکثر ۲۰۰ سلول باید برای بررسی موزایسم مطالعه شود و یا این که با استفاده از روش های نوار بندی اختصاصی موارد مبهم مورد بررسی بیشتر قرار گیرند.

- آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی بایستی تدابیری اتخاذ نماید که هر نمونه قبل از کنترل توسط سوپروایزر توسط حداقل دو نفر به صورت مستقل مطالعه و بررسی شود.
- هر نوع نتیجه غیر طبیعی ساختاری و یا حضور مارکر در کاریوتایپ جنین باید هرچه سریع تر توسط بررسی کاریوتایپ هردوی والدین مورد تایید قرار گیرد.
- در خصوص موارد موزاییک در صورتی که نتیجه غیر طبیعی در هر دو کشت دیده شود می بایست گزارش شود. همچنین در مواردی که نتیجه غیر طبیعی در یک کشت دیده شود و میزان متافاز کافی جهت تکمیل مطالعه و گزارش میزان موزایسم و یا واقعی بودن یا کاذب بودن مطالعه وجود نداشته باشد حتما باید این محدودیت در گزارش نتیجه قید شود.
- در صورت باقی ماندن شک به موزایسم به جای مطالعه متافازهای بیشتر، توصیه می گردد که با استفاده از Interphase FISH بر روی نمونه ترجیحا کشت داده نشده جنینی (نمونه مازاد نگهداری شده جنینی) بررسی های تکمیلی انجام شود.
- آزمایشگاه پزشکی با دامنه فعالیت ژنتیک پزشکی بایستی تجهیزات و توان انجام آزمایشات تکمیلی از قبیل تکنیک های باندینگ c و nor را دارا باشد و یا با آزمایشگاهی که توان انجام آن را داشته باشد قرارداد داشته باشند و کلیه موارد مشکوک از این نظر مورد مطالعه قرار گیرند.
- در موارد عدم جوابدهی آزمایشگاه بایستی مجددا بدون دریافت هزینه مبادرت به تهیه کشت بر روی نمونه مجدد کند.
- آمار عدم جوابدهی نبایستی برای یک مرکز بیشتر از یک درصد بوده و چنانچه بیش از این می باشد بایستی در روند کار بازنگری صورت گرفته و مشکل رفع گردد. توصیه می شود تا حل مشکل نمونه ها به صورت همزمان با مرکز دیگری انجام شود.
- چنانچه در سونوگرافی جنین آنومالی مازور وجود داشته باشد ولی کاریوتایپ نرمال باشد، ادامه روند بارداری و اقدامات تشخیصی بر اساس نظر پره ناتالوژیست خواهد بود.

۲. گزارش

در گزارش کاریوتایپ علاوه بر قرارداد یک تصویر واضح از کاریوتایپ جنین باید تعداد سلول مطالعه شده، تاریخ دریافت نمونه و تاریخ تهیه جواب بایستی وجود داشته باشد. همچنین نوع روش رنگ آمیزی و حد تفکیک باندینگ یا سایر روش های مورد استفاده به وضوح ذکر شود. فرمت فرم جوابدهی آزمایش سیتوژنتیک به شماره HD-GO-00-LA-FO-۰۰۲ برای ایجاد گزارش توصیه می گردد.

- گزارش یا عدم گزارش واریانت های نرمال همانند inversion کروموزوم ۹ و کروموزوم Y و یا هتروکروماتین هایی که از حد طبیعی بزرگتر یا ماهواره های کروموزوم ها به صلاحدید آزمایشگاه و سیاست های مسئول فنی است و توضیح عدم اهمیت بالینی به زبان ساده لازم است.
- نتیجه آزمایش علاوه بر یافته سیتوژنتیک مطابق با آخرین ویرایش ISCN که شامل تعداد کروموزوم ها، ترکیب کروموزوم های جنسی و یافته های تعدادی و ساختاری کروموزوم ها است بایستی شامل نتیجه به زبان ساده و اهمیت بالینی آن باشد.
- در گزارش حتما باید نوع گزارش (اولیه، نهایی و یا اصلاحی) قید گردد. در مورد گزارش های اصلاحی حتما باید به گزارش قبلی که اصلاح می شود اشاره گردد.
- توصیه می شود کیفیت نمونه (مناسب، کافی، نامناسب، ناکافی، دارای خون کم، بسیار خونی) در گزارش قید گردد.

۳. مرحله تفسیر بالینی

- در صورت وجود اختلال کروموزومی مشخص ذکر سندرم بالینی لازم است و در مواردی که ارزش بالینی یافته به راحتی شناخته شده نباشد توضیح و شرح اهمیت بالینی یافته در فرد و خانواده او و در مواردی که نیاز به بررسی های بیشتر وجود داشته باشد ذکر توصیه ها و روند پی گیری الزامی است.
- گزارش یا عدم گزارش واریانت های نرمال همانند inversion کروموزوم ۹ و کروموزوم Y و یا هتروکروماتین هایی که از حد طبیعی بزرگتر یا ماهواره های کروموزوم ها به صلاحدید آزمایشگاه و سیاست های مسئول فنی است و توضیح عدم اهمیت بالینی به زبان ساده لازم است. الگوی استاندارد از نحوه نوشتن گزارش کاریوتایپ در ضمیمه این سند ارائه شده است.
- توضیح و نوشتن محدودیت های کاریوتایپ و حدود تشخیصی آن به صورت disclaimer توصیه می شود.
- سوابق بیماری های ویروسی، Radiation، برخورد با داروی خاص یا مواد شیمیایی و سابقه بارداری (طبیعی، IVF، Donation، یا Surrogacy) ثبت شود.
- سوابق و نتایج آزمایش های قبلی ژنتیک در سایر افراد خانواده ثبت گردد.

- والد مونث حامل ژن بیماری وابسته به کروموزوم X است
- در موارد وجود آنومالی مازور و جنین مرده داخل شکم CMA توصیه میشود

گ) شواهد علمی در خصوص کنتراندیکاسیون های دقیق خدمت:

-

ل) مدت زمان ارائه هر واحد خدمت:

۲ هفته تا ۱ ماه

ف) موارد ضروری جهت آموزش به بیمار:

نتایج به دست آمده باید توسط پزشک مشاور ژنتیک یا پزشک متخصص برای افراد مشاورهجو توضیح داده شود.

منابع:

۱. استاندارد INSO-ISO-15189
۲. کتاب "مجموعه ای از مستندات سیستم مدیریت کیفیت در آزمایشگاه پزشکی" (آزمایشگاه مرجع سلامت- انجمن آسیب شناسی ایران)، چاپ دوم، سال ۱۳۹۱.
۳. آیین نامه مستند سازی، شماره گذاری، کنترل مدارک، بازنگری و نحوه صدور به شماره HD-GO-00-MN-RE-001
۴. good clinical practices, Belgian society of human genetics 2012.
۵. American college of medical genetics, standards and guidelines for clinical genetic laboratories, 2010.
۶. Professional guidelines for clinical cytogenetics, general best practice guidelines (2007) v1.04.

● تاریخ اعتبار این راهنما از زمان ابلاغ به مدت ۳ سال می باشد و بعد از اتمام مهلت زمانی میبایست ویرایش صورت پذیرد.

