

معامل شعبة الوراثة البشرية

1. معمل الوراثة البشرية الخلوية:

*يقدم المعمل أحدث الخدمات في مجال التشخيص الوراثي:

1. تحليل الكروموسومات (Karyotype) في الحالات التالية (الاجهاض المتكرر- فحص روتيني ما قبل الزواج - الاعاقة الفكرية والتأخر في الكلام- التأخر الحركي- العيوب الخلقية - وفاة ما حول الولادة- متلازمة داون والمتلازمات الأخرى الناتجة عن اختلال الكروموسومات- قصر القامة -تأخر علامات البلوغ - العقم الأولي في الرجال والنساء - التباس الجنس)

2- تحليل الكروموسومات بتقنيتي DEB وSCE لتشخيص متلازمات تكسير الكروموسومات.

3. التهجين الفلوريسنتي الموضعي (FISH) في الحالات التالية (التهجين الجنس- تشخيص بعض المتلازمات الوراثية الناتجة عن اختلال كروموسومي)

4. تقنية تضخيم المجسات التعددي المعتمد على الربط (MLPA) لرفع معدل تشخيص حالات الاعاقة الفكرية و العيوب الخلقية المتعددة.

5. تقنية مصفوفات التهجين الجينومي (micro-array) وهي تقنية متناهية الدقة على مستوى الجينوم كاملا تهدف لتشخيص مرضى التأخر العقلي و التشوهات الخلقية و الأمراض الوراثية للجهاز العصبي التي يصعب تشخيصها بالطرق الأخرى.

6- التشخيص المبكر لمرض الزهايمر باستخدام الدلالات الوراثية الخلوية.

المعامل المركزية الدور الخامس/داخلي 2350

2. معمل الوراثة البيوكيميائية:

*يقوم معمل الوراثة البيوكيميائية بالكشف المبكر عن الامراض الوراثية القابلة للعلاج عن طريق:

1-المسح الشامل للمواليد:

-من خلال جهاز قياس طيف الكتلة: اضطرابات التمثيل الغذائي, زيادة الفينيل الانين في الدم و الهوموسيتينيما.

-من خلال جهاز الاليزا: كالجلكتوسيميا و الفينيل كيتونيوريا.

2-قياس النشاط الانزيمي لبعض الأمراض الوراثية:

كالنيم بيك , الجوشر ,التاي ساكس ,مرض مثل المادة البيضاء متبدل اللون (MLD) ,الساند هوف.

3-تشخيص الأمراض الناتجة عن زيادة الاحماض العضوية من خلال جهاز كروماتوغرافيا.

4-تشخيص مرضى عديدات السكريد المخاطية (MPS):

من خلال القياس الكمي لمادة الجليكوزامينو جليكاتز و الفصل الكهربائي مع قياس نشاط الانزيم لتحديد نوع المرض.

مبنى التميز الطبي الدور السادس معمل 605/داخلي: 1605 ت: 01003346260

3. معمل الوراثة الجزيئية الطبية:

*يقوم بعمل التحاليل الجزيئية للكشف عن الجينات المسببة للأمراض الوراثية و تشخيصها لتحديد الطفرات الجينية أو لتحديد عدد نسخ جين معين في المريض و حاملي المرض أو الجنين

-أمراض ضمور العضلات

Spinal muscular atrophy (SMA)- Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)- Cerebrospinal Ataxia

-أمراض الدم الوراثية

Thalassemia (α and β) - Thrombosis (Jak 2 gene) - Favism (G6PD deficiency)

-أمراض تشوهات العظام

Achondroplasia - Pycnodystosis - Osteopetrosis

-أمراض وراثية أخرى

Fragile X syndrome - Huntington's disease - Rett syndrome – Papillon Lefèvre syndrome - Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH) - Non syndromic deafness - Cystic Fibrosis - Phenylketonuria (PKU) - Kindler syndrome - Cockayne syndrome - Metachromatic Leukodystrophy (MLD)

مبنى التميز الطبى الدور السادس معمل 602 و 607 /داخلي:1607

4. معمل الوراثة الجزيئية و الانزيمات:

*يقوم بعمل التحليل الجزيئي للجينات المسببه لأمراض التالية:

- حمى البحر المتوسط.
- طفرة و أنزيم مرض انيميا الفول.
- مرضى فقد النطاف.
- مرضى عيوب القلب الخلقية.
- الهيموفيليا α و β .
- أنيميا الفانكوني.
- فصل الخلايا الجذعية للاغراض البحثية.
- التشخيص المبكر لمرض الزهايمر باستخدام الدلالات الوراثية الجزيئية.

مبنى النسيج الدور السابع معمل 715 / داخلي:2267

5- معمل الوراثة المناعية:

- إجراء التحاليل المناعية اللازمة للأمراض الوراثية و امراض نقص المناعة الوراثية لتشخيص الخلل في الجهاز المناعي المصاحب للمرض :
- قياس نسبة و عدد الخلايا المناعية بأنواعها
 - قياس نسبة الاجسام المضادة بأنواعها

مبنى التميز الطبى الدور السادس معمل 606/داخلي 1234

<http://www.nshg-society.eg.net>

مع تحيات الجمعية القومية للوراثة البشرية



<https://www.facebook.com/MediaTeamHumanGenetics.NRC>

مع تحيات الفريق الاعلامي لشعبة الوراثة البشرية