

آینده ای سالم با

مشاوره ژنتیک

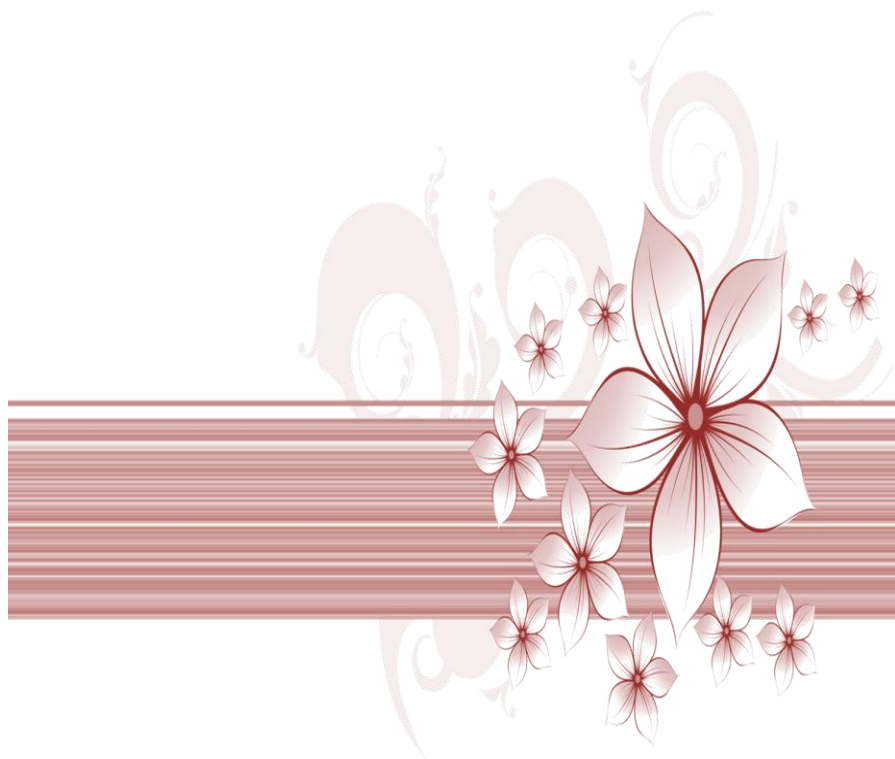
عبداله گراوند



عنوان : آینده ای سالم با مشاوره ژنتیک
گردآوری : عبدالله گراوند (کارشناس ارشد ژنتیک)

ایمیل : Abdolah.Gravand@gmail.com

تابستان ۱۳۹۶



فهرست

صفحه	عنوان
۴	➤ مقدمه
۵	➤ مشاوره ژنتیک چیست؟
۶	➤ مراحل مشاوره ژنتیک
۷	➤ مشاوره ژنتیک آینده نگر و گذشته نگر
۸	➤ چه کسانی به مشاوره ژنتیک نیاز دارند؟
۱۶	➤ روند مشاوره ژنتیک
۲۰	➤ غربالگری ژنتیکی چیست؟
۲۳	➤ اصطلاحات

مقدمه

در چند دهه اخیر کاهش قابل توجهی در بیماری های ناشی از عوامل محیطی مانند سوء تغذیه، کمبود ویتامین ها و املاح در دوران بارداری و عوامل عفونی رخ داده است و در مقابل افزایش چشمگیری در اهمیت نسبی ژنتیک و اختلالات ژنتیکی به عنوان علل ناخوشی و مرگ و میر به ویژه در میان کودکان مشاهده شده است.

اکثر بیماری های ژنتیکی قابل درمان نیستند ولی قابل پیشگیری یا کنترل هستند و از آنجا که مهمترین سرمایه هر کشوری داشتن فرزندان سالم، با هوش و خلاق برای نسل آینده است جلوگیری از بروز اینگونه بیماری ها به عنوان یک مسئله مهم مطرح می باشد و در حال حاضر موثرترین راه جلوگیری از بروز چنین بیماری هایی انجام مشاوره ژنتیک برای افرادی است که خطر داشتن بچه ی مبتلا به بیماری های ژنتیکی جدی مثل ناشنوایی، نابینایی، عقب ماندگی ذهنی، تالاسمی و... آنها را تهدید می کند.

امیدواریم با همکاری و همیاری همه ارگان های مربوط و ارتقاء یافتن سطح اطلاعات و آگاهی مردم، اقدامات ضروری در جهت سالم سازی و بهسازی نسل آینده به عمل آید.

مشاوره ژنتیک چیست؟

مشاوره ژنتیک همانگونه که عنوان آن نشان می دهد با دو رشته از دانش بشری - علم ژنتیک و مشاوره - در ارتباط است. بنابراین مشاور ژنتیک باید هم با اصول و مبانی ژنتیک آشنا باشد تا بتواند اختلالات ژنتیکی را تشخیص دهد و هم با روشهای برقراری ارتباط و شیوه های کمک رسانی به افراد آشنایی داشته باشد تا بتواند به حل مشکل، یاری رساند. مشاوران ژنتیک رابطه نزدیکی بین پزشکان ارجاع دهنده، آزمایشگاه های تشخیصی و خانواده ها برقرار می کنند. تجربه خاص آنها برای آزمایشگاههای بالینی بسیار با ارزش است. زیرا توضیح و تفسیر آزمایش های ژنتیکی برای بیماران و پزشکان ارجاع دهنده، اغلب نیاز به دانش پیچیده ژنتیک و نیز مهارت های خوب ارتباطی دارد. مشاوره ژنتیک فرایندی ارتباطی برای کمک به تشخیص یک اختلال ژنتیکی در خانواده و تعیین میزان خطر تکرار آن در حاملگی های بعدی می باشد. این فرایند که اغلب اولین نقطه تماس بیمار با خدمات ژنتیک پزشکی است به بیمار و خانواده اش کمک می کند تا:

- واقعیت های پزشکی مربوط به خود را درک کند.
- سهم توارث را در بیماری خود و احتمال بروز مکرر آن را در خویشاوندان خود بداند.

- راه های موجود برای رویارویی با مشکل را بشناسد(روشهای تشخیص قبل از تولد و باروری مصنوعی و غیره)
- بتواند روشی را که با اهداف، ارزشها و اعتقادات وی سازگار است انتخاب نماید.
- بتواند در حد امکان با بیماری خود کنار بیاید و تبعات آن را تحمل نماید.

مشاوره ژنتیک را می توان این گونه تعریف کرد: فرایندی آموزشی که به افراد مبتلا یا در معرض ابتلا به یک بیماری ژنتیکی کمک می کند تا درک و فهم درستی از طبیعت بیماری و انتقال آن و همچنین راه های کنترل یا پیشگیری از آن داشته باشند.

بهترین زمان ممکن برای انجام مشاوره ژنتیک، قبل از ازدواج است ولی قبل از بارداری، در دوران بارداری و پس از تولد اولین فرزند ناهنجار نیز می توان برای انجام مشاوره ژنتیک مراجعه کرد.

*مشاوره ژنتیک در مراکز مشاوره ژنتیک دولتی و خصوصی انجام می شود.

مراحل مشاوره ژنتیک:

به طور کلی هر مشاوره ژنتیک دارای مراحل زیر است:

۱- گرفتن سابقه خانوادگی

۲- تشخیص بیماری

۳- تخمین خطر بروز مجدد اختلال در خانواده

۴- ارزشیابی نیازهای مراجع

۵- طرح ریزی برای اقدام

۶- پیگیری

مشاوره ژنتیک ممکن است آینده نگر یا گذشته نگر باشد.

مشاوره ژنتیک آینده نگر

این نوع مشاوره برای پیشگیری از وقوع بیماری‌ها بکار می‌رود و باعث می‌شود افرادی که در معرض خطر بیماری‌های ژنتیکی هستند قبل از بروز علائم و یا قبل از اینکه فرزند مبتلایی را بوجود آورند تشخیص داده شوند. بعد از مشخص شدن افراد حامل (هتروزیگوت) برای آنان توضیح داده می‌شود که چنانچه با فرد حامل دیگری ازدواج کنند احتمال خطر بروز این بیماری برای فرزندان‌شان وجود دارد.

مشاوره ژنتیک گذشته نگر

این نوع مشاوره در مواقعی انجام می‌شود که مواردی از اختلالات مادرزادی، عقب ماندگی ذهنی و بیماری‌های روانی و... رخ داده باشد.

چه کسانی به مشاوره ژنتیک نیاز دارند؟

به طور کلی هر کسی که نگران وجود یک مشکل ژنتیکی و یا معلولیت یا بیماری ناتوان کننده در خود یا نزدیکان خود در حال حاضر یا در آینده یا در نسل های بعدی خود است لازم است قبل از ازدواج و در صورت ازدواج قبل از بارداری و یا در صورت باردار بودن هر چه سریعتر، جهت مشاوره ژنتیک مراجعه نماید. با مشاوره ی دقیق، می توان معلوم کرد که آیا بیماری مورد نظر، ارثی است یا خیر. در صورت ارثی بودن بیماری، میزان بروز آن در فرزندان بعدی نیز اهمیت دارد.

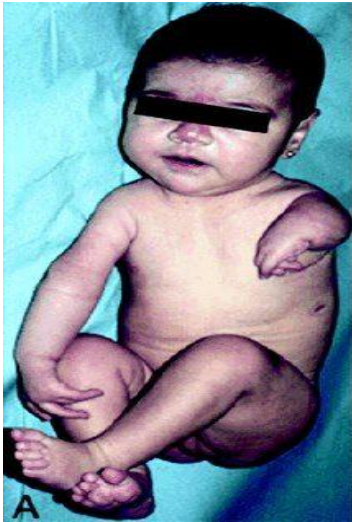
در موارد زیر لازم است مشاوره ژنتیک صورت گیرد:

- نگرانی از خطر بروز مکرر یک بیماری فAMILIAL

اگر در خانواده شما یا فردی که قصد ازدواج با وی را دارید سابقه بیماری های خاصی مثل تالاسمی و یا عقب ماندگی های ذهنی و بدنی و نقایص کروموزومی وجود داشته باشد قبل از تصمیم به ازدواج به مشاوره ژنتیک نیاز دارید.



تالاسمی



- نقایص مادرزادی

اگر نوزاد شما نقایص جسمی در اندامها و دستگاه های بدنش دارد، به مشاوره ژنتیک نیاز دارید.

- عقب ماندگی ذهنی (ناتوانی یادگیری)

مهمترین بخش مشاوره ژنتیک در این خصوص، تشخیص نوع و علت عقب ماندگی ذهنی و در موارد ارثی، تعیین نحوه وراثت با توجه به شجره نامه است. در نهایت راهکارها و توصیه های مفید به بیمار ارائه می شود.

- بیماریهای عصبی مزمن و پیشرونده

مثل بیماری آلزایمر که در آن فرد به تدریج حافظه خود را از دست می دهد.

- ناهنجاریهای مشخص در هنگام تولد مثل نقایص لوله عصبی، لب شکری و شکاف کام



لب شکری

- سابقه اختلالات متابولیک در افراد خانواده

اگر سابقه فAMILIAL بیماری های متابولیک مادرزادی مثل فنیل کتونوری، گالاکتوزومی، کم کاری تیروئید مادرزادی، فاویسم و... را دارید پیش از ازدواج و بارداری مشاوره ژنتیک انجام دهید.

- اختلالات عصبی و عضلانی

جهت تشخیص و تعیین نحوه توارث اینگونه بیماری ها لازم است مشاوره ژنتیکی و بررسی های آزمایشگاهی انجام شود. در این رابطه می توان به بیماری "دیستروفی عضلانی دوشن" اشاره کرد. زنانی که دارای پسر بیمار هستند به عنوان حاملین اجباری دیستروفی عضلانی دوشن شناسایی می شوند.

- اختلالات رفتاری

مثل اختلال دو قطبی، اسکیزوفرنی، اوتیسم و...

- کوتولگی و اختلال رشد

برخی نوزادان و کودکان به صورت طبیعی رشد نمی کنند و رشدشان کمتر و یا بیشتر از همسالانشان است. این اختلالات رشدی از روی منحنی های رشدی که بوسیله پزشک عمومی رسم می شود قابل تشخیص است. در این صورت باید با یک متخصص ژنتیک مشورت کنید.



- نازایی، عقیمی با علت ناشناخته

در این گونه موارد مراجعه به مشاور ژنتیک، می تواند به شما کمک کند.

- سقط های مکرر، مرده زایی و یا مرگ نوزاد (بدون علت غیرژنتیکی شناخته شده)

سقط جنین های متعدد می تواند نشانه یک مشکل ژنتیکی باشد و اگر در بارداری، دوتا بیشتر از جنین هایتان را سقط کرده اید و یا اگر نوزادتان در همان روزهای نخست فوت کرده است لازم است به مشاور ژنتیک مراجعه نمایید.

- حاملگی در سنین بالاتر از ۳۵ سالگی

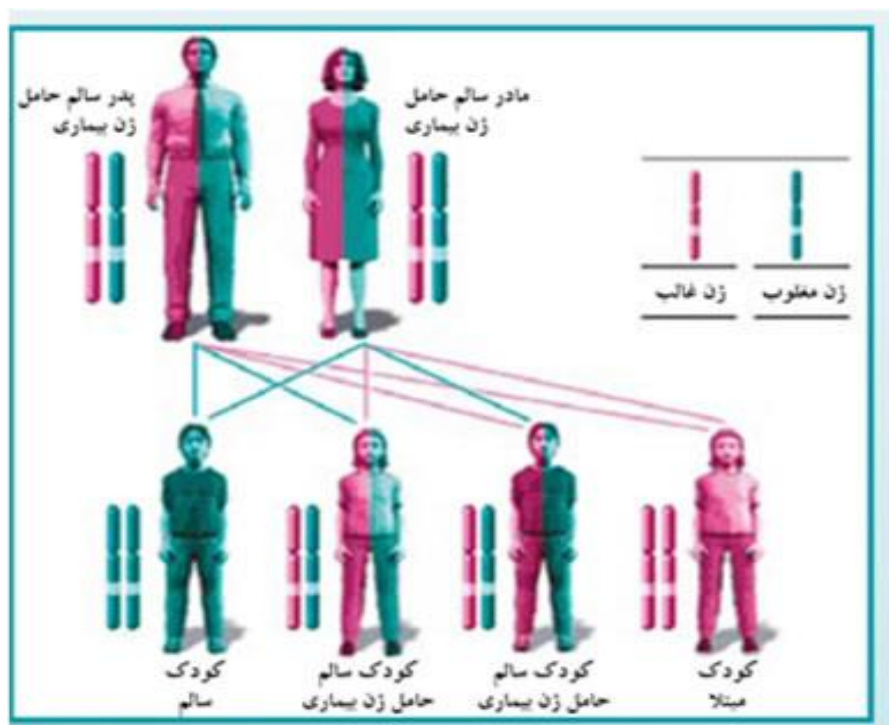
حاملگی پس از ۳۵ سالگی به عنوان حاملگی پرخطر در نظر گرفته می شود. زیرا پس از این سن خطرات و عوارض بارداری، سقط جنین و ناهنجاری های کروموزومی افزایش پیدا می کند.



کودک مبتلا به سندرم داون

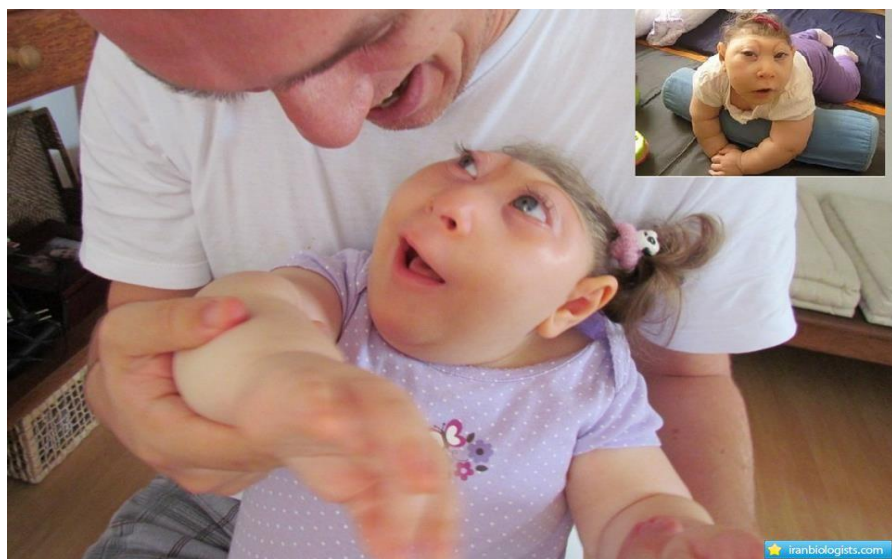
– ازدواج با خویشاوندان

اهمیت توجه به ازدواج های خویشاوندی به دلیل نقش این ازدواج ها در خالص سازی ژن ها می باشد. این خلوص ژنی در موارد زیادی منجر به بروز اختلالات ژنتیکی مثل ناشنوایی، نابینایی، عقب ماندگی ذهنی، تالاسمی و ... می شود و احتمال وقوع اینگونه اختلالات را دو تا سه برابر افزایش می دهد. هرچه ازدواج، بین خویشاوندان نزدیک تر صورت بگیرد ضریب همخونی و در نتیجه خطرات ناشی از آن بیشتر می شود.



- رویارویی با عوامل تراتوژن و بیماری های مادری از قبیل دیابت، چاقی، فنیل کتونوری، صرع

عوامل تراتوژن مانند اشعه X، مواد شیمیایی، الکل، داروها، کمبود اسیدفولیک، مواد مخدر و... می توانند برای جنین خطرناک باشند بنابراین اگر خانم بارداری در طول دوران بارداری خود و یا پیش از آن در معرض این عوامل قرار گرفته است باید مشاوره ژنتیک را انجام دهد. همچنین برخی از مادران، بیماری هایی دارند که احتمال به دنیا آوردن نوزادانی با نقایص ژنتیکی در آنها افزایش خواهد یافت. این مادران قبل از بارداری باید با یک مشاور ژنتیک صحبت کنند.



آنسفالی یا بی مغزی

- پیگیری نتیجه مثبت یک آزمایش پس از تولد مانند فنیل کتونوری و یا دنبال کردن نتایج غیرطبیعی سونوگرافی جنین زنان بارداری که نتیجه سونوگرافی جنین و یا آزمایش های تشخیصی پس از تولد، اختلالات ژنتیکی و مادرزادی را نشان می دهد لازم است به مشاور ژنتیک مراجعه کنند.

- سرطان، بیماریهای قلبی، دیابت، فشار خون بالا و ...

در صورت وجود سرطان تکرار شده در خانواده و یا بروز سرطان در سنین پایین تر از سن متوسط بروز آن، حتما به مشاوره ژنتیک نیاز دارید که آیا شما نیز در خطر هستید یا نه؟

والدینی که دارای فرزند مبتلا به بیماری مادرزادی قلبی هستند، جهت بررسی شیوع ناهنجاری قلبی در فرزندان بعدی، نیاز به مشاوره ژنتیک دارند. در جمعیت های عادی شیوع بیماری مادرزادی قلبی در حدود ۱٪ است و این میزان در صورتی که فرزند اول گرفتار باشد بسته به نوع ضایعه، در حاملگی دوم افزایش می یابد. وقتی دو فرزند از یک خانواده مبتلا باشند خطر بروز بیماری در فرزند سوم ممکن است به ۲۰-۳۰٪ برسد.

- وجود ابهام در تشخیص دستگاه تناسلی، اختلال در بلوغ

- کسب اطمینان از ناقل نبودن برای یک بیماری ژنتیکی شایع در جمعیت (تالاسمی، هموفیلی، کم خونی داسی شکل و ...)
به منظور کسب اطمینان از ناقل نبودن برای بیماریهای شایع ژنتیکی، افراد می توانند جهت انجام تست مربوطه و پیشگیری از وقوع بیماری در فرزندانشان به مراکز مشاوره ژنتیک مراجعه نمایند.

روند مشاوره ژنتیک

مشاوره ژنتیک شامل چهار بخش اصلی تشخیص، مشاوره آگاهی بخشی، مشاوره حمایتی و پیگیری است.

• تشخیص

اولین و اساسی ترین هدف در مشاوره ژنتیک تشخیص دقیق بیماری است. اقداماتی که به این منظور انجام می گیرند عبارتند از:

- تهیه تاریخچه فAMILی و رسم شجره کامل بیمار

- بازبینی تاریخچه حاملگی مادر

- بررسی پرونده های بیمارستانی و گزارش کالبد شکافی بستگان مبتلا

- معاینه کامل بیمار و انجام آزمایش های مناسب

- معاینه والدین، خواهران و برادران بیمار

در اغلب مواقع با تلفیق تمامی این اطلاعات، علت ابتلاء مثل سابقه فAMILی، دارو، اشعه X و ... تشخیص داده می شود.

• مشاوره آگاهی بخشی

در مشاوره ژنتیک، تبادل اطلاعات و آموزش خانواده از بخش های ضروری به شمار می رود. معمولاً بحث با توضیح درباره ی تشخیص بیماری آغاز می شود، سپس سیر بیماری و پیش آگهی بیماری و سرانجام راه های انتخابی برای درمان و کنترل بیماری به بحث گذاشته می شود.

مشاور درباره مواردی که خطر زیادی ندارند، یا در مورد خطر تکرار برای بیماری های نه چندان شدید و یا مشکلات قابل پیشگیری توضیحاتی می دهد.

خطرات بارداری خانم های حامله و نیز خانم هایی که هنوز حامله نیستند ولی به دلیل وجود یک بیماری ژنتیکی در خانواده برای مشاوره مراجعه کرده اند باید مشخص شود و به اطلاع آنها برسد.

ارزیابی میزان تکرار عارضه و بحث درباره ی راه های انتخابی ممکن برای بچه دار شدن، در مورد کسانی که یک فرزند مبتلا دارند و می خواهند دوباره بچه دار شوند، بسیار مهم است.

در مواردی که والدین ناقل ژن جهش یافته نیستند، ممکن است بیماری نتیجه "جهش جدید" باشد و جنبه وراثتی نداشته باشد. اگر جهش جدید عامل بیماری باشد، خطر تکرار آن برای فرزند بعدی ناچیز است. تنها استثناء مربوط به حالتی است که به آن "موزائیسیم گنادی والدین" گفته می شود. در این مورد خطر تکرار زیاد است.

خوشبختانه در اغلب موارد نتیجه مشاوره، موجب اطمینان بیشتر و رفع باورهای نادرست می شود. هنگامی که طبیعت بیماری روشن و خطر بروز مجدد آن توضیح داده شد، خانواده می تواند برای مقابله با وضعیت موجود یکی از راه های ممکن را انتخاب نماید.

مشاور بدون اینکه بخواهد مشورت گیرنده را تحت تاثیر پیش داوری ها و باورهای خود قرار دهد، او را در اتخاذ مناسب ترین تصمیم راهنمایی می کند.

برای توقف پیشرفت بیماری یا تکرار آن در سایر افراد فامیل ممکن است راه هایی وجود داشته باشد.

در بعضی از بیماری های ژنتیکی، تشخیص ژن غیر طبیعی، قبل از بروز علائم سبب می شود تا با تغییر الگوی زندگی، علائم تخفیف یابد یا با تاخیر ظاهر شود. مثلا در "هایپرکلسترولمی فAMILI" می توان رژیم غذایی را به نفع بیمار تنظیم کرد.

در بعضی موارد، تشخیص بیماری ژنتیکی در یک فرد، زنگ خطری برای سایر افراد فامیل است. مشاور باید افراد در معرض خطر را مشخص نماید. برای تعیین ناقلان بسیاری از بیماری های ژنتیکی تست هایی در دسترس است.

• مشاوره حمایتی

هدف مشاور این است که به افراد یا خانواده هایی که با مشکل ژنتیکی روبه رو هستند کمک کند تا اضطراب و فشار روانی حاصل از آن را تحمل نمایند و زندگی راحت تری داشته باشند.

طبیعت معلول کننده و مزمن اکثر بیماری های ژنتیکی، مراقبت های حمایتی را ضروری می نماید. این مراقبت ها برای اینکه خانواده ها بتوانند با مشکلات خود کنار بیایند و استرس های روانی و نگرانی های خود را کاهش دهند و احساس شرم و گناه و حالت انگشت نما شدن میان اطرافیان را بخوبی تحمل کنند ضروری است.

• پیگیری

ارسال یک نامه پیگیری، حاوی خلاصه مطالب رد و بدل شده در جلسه مشاوره، به بیماران کمک می کند تا مشکل خود را بهتر درک کنند و آنها را قادر می سازد که تحت فشار روانی کمتر و سر فرصت نتایج گفتگوها را تحلیل نمایند. مراجعان نیز در صورت برخورد با بن بست عاطفی و روانی و نیز احساس نیاز به توضیح بیشتر درباره بیماری، باید مجدداً مراجعه نمایند.

بخشی از اهداف مشاوره ژنتیک، پیگیری درازمدت است. نقایص مادرزادی و بیماریهای ژنتیکی و میزان خطر بروز بیماری در طول زندگی باقی خواهد ماند. با پیگیری مشاوره ها اطلاعات برای آینده حفظ و درمواقع لزوم می توان از آنها استفاده نمود. با گذشت زمان افراد

جدیدی با ازدواج یا تولد به فامیل اضافه می شوند و تعدادی به سن ازدواج می رسند و تصمیم به تشکیل خانواده می گیرند؛ بنابراین بازنگری در شجره فامیلی لازم است.

غربالگری ژنتیکی چیست؟

غربالگری ژنتیکی راهکاری است که در داخل یک جمعیت به منظور تشخیص افرادی که خود آنها یا فرزندانشان در معرض خطر بیماری ژنتیکی هستند به کار گرفته می شود. به عبارت دیگر به وسیله غربالگری ژنتیکی می توانیم فراوانی افراد مبتلا به بیماری های ژنتیکی را در سطح جامعه بطور چشمگیری کاهش دهیم. غربالگری های ژنتیکی عمده در جمعیت عبارتند از:

- **غربالگری پیش از تولد**

در مورد اختلالاتی مانند نقایص لوله عصبی، سندرم داون و... با خاتمه دادن بارداری، این نوع غربالگری انجام می شود.

- **غربالگری نوزادان**

نوزادان غربالگری می شوند که تا قبل از آنکه علائم خطرناک بیماری های ژنتیکی مانند عقب ماندگی ذهنی و اختلالات رشد و... تظاهر پیدا کند شناسایی و درمان شوند.

در این خصوص می توان به اختلالات ژنتیکی مثل فنیل کتونوری و سیستیک فیبروزیس و کم کاری تیروئید مادرزادی و فاویسم و کم خونی داسی شکل اشاره کرد.



گرفتن خون از پاشنه پای نوزاد جهت انجام غربالگری

• انجام آزمایش های غربالگری نوزادان حتی برای خانواده هایی که سابقه فAMILIARY عقب مانده ذهنی و جسمی ندارند نیز ضروری می باشد. این آزمایش ها باید حتما در همان روزهای ابتدایی تولد نوزاد (۵ تا ۱۰ روز اول پس از تولد) انجام شود تا بتوان از بروز علائم جدی و جبران ناپذیر آن جلوگیری کرد.

هرگز فراموش نکنید که: "زمان در جلوگیری از بیماری های ذهنی و جسمی در کودک شما از طلا باارزش تر است."

• غربالگری حاملین در جمعیت بزرگسال

این نوع غربالگری، به افراد حامل (ظاهرا سالم) کمک می کند تا با آگاهی در رابطه با فرزند بعدی تصمیم گیری نمایند و همچنین امکان تشخیص پیش از تولد را در حاملگی های آینده فراهم می کند.

*باید توجه داشت که جهت تشخیص قطعی بیماری افرادی که در نتیجه آزمایش های غربالگری، پرخطر شناخته می شوند آزمایش های تکمیلی نیز به عمل می آید.

اصطلاحات

بیماری تک ژنی: به بیماری که توسط یک ژن کنترل می شود بیماری تک ژنی (تک عاملی) گفته می شود.

بیماری چند عاملی: به بیماری که به وسیله چند ژن و عوامل محیطی دیگر کنترل می شود بیماری چندعاملی (پیچیده) گفته می شود.

ناهنجاری کروموزومی: به بیماری های ژنتیکی که با تغییرات کروموزومی مثل حذف یا جابجا شدن قطعاتی از یک کروموزوم یا کم و زیاد شدن یک کروموزوم همراه هستند ناهنجاری های کروموزومی گفته می شود.

شجره نامه: سابقه رسم شده ازدواج ها و تولدها، ناهنجاری های ژنتیکی و حالات و صفات غیرطبیعی در یک خانواده در چند نسل متوالی (حداقل سه نسل) است.

ازدواج خویشاوندی: به ازدواجی گفته می شود که افراد کاندید برای ازدواج، دارای جد مشترک باشند. بنابراین منظور از خویشاوندی در اینجا فامیلی نسبی (همخونی) است و فامیلی سببی که در اثر ازدواج حاصل می شود و همچنین فامیلی رضاعی (در اثر شیر دادن) مورد نظر نمی باشد.

*در بعضی کشورها ازدواج های خویشاوندی مثل پسرعمو، دخترعمو و یا دختر خاله، پسرخاله و... به علت هزینه های اجتماعی این مسئله، منع قانونی دارد.

همخونی: در ازدواج های خویشاوندی بیانگر ضریب همخونی است و نباید با گروههای خونی و تشابه گروههای خونی اشتباه شود.

تراتوزن: عوامل محیطی هستند که می توانند باعث نقایص مادرزادی شوند. به عنوان مثال دارو، الکل، مواد مخدر که توسط مادر در دوران حاملگی مصرف می شوند و یا یک بیماری در مادر، شانس تولد یک فرزند با نقص مادرزادی را افزایش می دهند.

اختلالات متابولیک: بیمار هایی که در اثر تجمع یک ماده سمی در بدن و یا کاهش توانایی در تولید یک ماده ضروری در بدن ایجاد می شوند.

اختلال رفتاری: یک نابهنجاری رفتاری که فرد دچارش می شود و توأم با افزایش خطر درد، رنج، ناتوانی و مرگ است. به عنوان مثال می توان به بیماری اسکیزوفرنی اشاره کرد.

جهش: هرگونه تغییر توارثی در اطلاعات ژنتیکی را جهش می نامند.

منابع

- اکبر اوقلی، سوسن و همکاران (۱۳۸۴) اصول و مبانی ژنتیک بالینی. سازمان بهزیستی کشور، معاونت امور فرهنگی و پیشگیری
- گروه مترجمان خانه زیست شناسی (۱۳۹۱) بیولوژی سولومون (جلد دوم). تهران: خانه زیست شناسی
- هاشمی پور، مهین و همکاران (۱۳۹۲) بیماری های متابولیک و راههای پیشگیری از آنها. سازمان بهزیستی کشور، مرکز توسعه پیشگیری و درمان اعتیاد، معاونت پیشگیری از معلولیت ها. انتشارات پیغام دانش