

مرکز ژنتیک پزشکی پارسه

تحت نظارت سازمان بهزیستی استان تهران

نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه (نماب ۳۷)

مشاوره ژنتیک



مشاوره ژنتیک در چه مواردی ضروری است؟

- ازدواج فامیلی
- اختلالات رفتاری
- ابهام تناسلی
- اختلال در روند بلوغ
- یک بیماری فامیلی
- شناسایی افراد ناقل ژن
- سرطان، دیابت و بیماری های مادرزادی قلبی
- هرگونه مشکل و ناتوانی های جسمی
- اختلالات سوخت و ساز بدن
- نگرانی از خطر بروز مکرر نازایی و سقط های مکرر
- اختلالات متابولیک
- اختلالات عصبی - عضلانی
- بارداری پیش از ۱۸ سالگی و بالای ۳۵ سالگی
- کوتولوگی و اختلال رشد
- نقایص مکرر مادرزادی
- ظاهر غیر طبیعی اندام ها
- بیماری های عصبی مزمن
- وپیش رونده
- مواد شیمیایی و ...
- بیماری هایی مانند تالاسمی، هموفیلی و کم خونی داسی شکل



مشاوره ژنتیک تخمین ریسک و یا معلولیت

وجود سوابق قبلی از ابتلا، به معلولیت در فرد یا اعضای خانواده و مراجعه ی فامیل می تواند دلیلی برای نگران آنان جهت تشخیص علت معلولیت، درمان و یا محاسبه میزان خطر تکرار معلولیت در نسل آینده باشد.

علل اختلالات ژنتیکی

نقایص ژنی:

در این بیماریها، اختلالات ژنتیکی از طریق به ارث رسیدن یک ژن معیوب از پدر، مادر و یا هر دو به وقوع می پیوندد. مانند کم خونی داسی شکل، هموفیلی، کوررنگی. این دسته در اشکال مختلف غالب، مغلوب و وابسته به جنس به ارث می رسند.

اختلالات کروموزومی:

این بیماری های ژنتیکی به علت اختلال در ساختمان و یا تعداد کروموزوم ها ایجاد می شوند. از نظر علائم معمولا شدیدتر و وسیع تر از انواع تک ژنی بوده اما معمولا از نسلی به نسل دیگر به ارث نمی رسند. شایعترین اختلال کروموزومی سندرم داون یا منگولیسم است. نکته پراهمیت این است که با افزایش سن بارداری، احتمال اختلالات کروموزومی بیشتر می شود.

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نش کوچه عابدزاده

ساختمان پارسه - طبقات اول تا چهارم

تلفن: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲
www.ParsehLab.com
www.ParsehLab.net
info@parsehlab.com

@ParsehLaboratory



مشاوره ژنتیک در واقع شاخه ای از ژنتیک پزشکی است که به بررسی احتمال بروز بیماری های ژنتیکی و ارائه راهکارهای مناسب جهت جلوگیری از تکرار بیماری با هدف آینده و نسلی سالم می پردازد.

ازدواج هردو فرد غیر فامیل نیز احتمال خطری در حدود ۲ تا ۳ درصد دارد. این احتمال در ازدواج با خویشاوندان بالاتر بوده و برحسب درجه خویشاوندی متفاوت است

اگر چه اکثر متخصصین ژنتیک بشرط وجود سابقه خانوادگی عاری از بیماری های وراثتی، برای ازدواج خویشاوندان درجه سه به بالا مانعی نمی بینند ولی در صورت امکان، بهتر است قبل از ازدواج در هر مورد با مشاور ژنتیک مشورت شود.

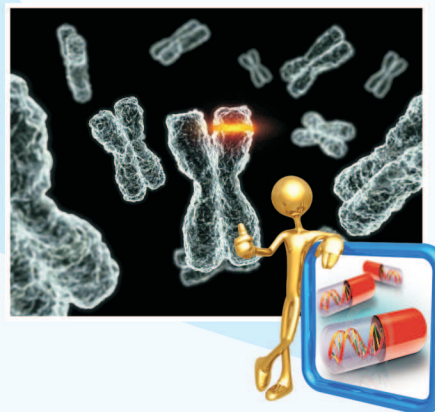
از اصلی ترین اهداف مشاوره ژنتیک ، مشخص کردن خطر ابتلاء یا تکرار یک بیماری ارثی در هر حاملگی است.

هدف از مشاوره ژنتیکی می تواند یکی از موارد زیر باشد:

- کمک به شناخت بهتر بیماری ژنتیکی، علائم و روش های تشخیصی، پیش بینی و کنترل بهتر علائم بیماری
- جلوگیری از ابتلاء یا تکرار بیماری
- پیشنهاد راهکارهای مناسب چون تشخیص پیش از تولد منطبق بر اصول، ارزشها و اعتقادات خانواده.

وجود هزاران بیماری ژنتیکی ، انجام مشاوره های پزشکی را در مراحل قبل از ازدواج ، قبل و حین بارداری و بدو تولد نوزاد را ضروری کرده است.

مشاوره ژنتیک همواره بعنوان گامی مهم برای پیشگیری از معلولیت های ارثی به عنوان یکی از اولویت های جامعه در حوزه سلامت مطرح می باشد. کلیه افرادی که قصد ازدواج، بویژه ازدواج فامیلی را دارند و در خانواده آنان سابقه ابتلاء به بیماریهای ارثی وجود دارد و نیز کسانی که در انتظار فرزند می باشند و یا نگران تکرار یک بیماری ارثی در خانواده هستند لازم است به مشاور ژنتیک مراجعه کنند.



مشاوره ژنتیک در کلیه مراحل زندگی حائز اهمیت است اما تقسیم بندی زیر متداول می باشد.

• مشاوره ژنتیک قبل ازدواج

این مشاوره که بیشتر در ایران رایج است و به افرادی پیشنهاد می شود که قصد ازدواج بویژه فامیلی را دارند و در عین حال نگران ابتلای فرزند آینده خود به بیماری ژنتیکی هستند.

• ازدواج های فامیلی

ازدواج فامیلی، ازدواجی است که در آن زوجین با یکدیگر قرابت خویشاوندی داشته و دارای اجداد و ژنهای مشابه و مشترک هستند. در حال حاضر هزاران نوع بیماری ارثی نادر شناخته شده اندکه می توانند از طریق به ارث رسیدن ژنهای مشترک از پدر و مادر ، فرزندان را مبتلا سازند. این خطر در ازدواجهای فامیلی به علت وجود ژنهای مشترک بیشتر بوده اما بدان معنا نیست که در ازدواج های غیرفامیلی هیچگونه خطری وجود ندارد ، بلکه احتمال خطر پایین تر خواهد بود.

• مشاوره ژنتیک قبل از بارداری

به خانواده هایی ارائه می شود که قصد بارداری دارند و به نوعی نگران سلامت نسل آینده خویش می باشند. مانند بارداری زیر ۱۸ و بالای ۳۵ ، فرزندقبلی مبتلا به بیماری ژنتیکی ، نگرانی از ابتلای فرزند خود به بیماری ژنتیکی، ابتلاء یکی از والدین به یک بیماری ژنتیکی یا یک بیماری سیستمیک، سابقه سقط مکرر یا ناباروری