

توسعه و کاربرد دانش ژنتیک تا کنون پیامدهای بسیار مفیدی برای پیشگیری از اختلالات ژنتیکی داشته است. امروزه حداقل ۱/۳ مواردی که به بیمارستانهای کودکان مراجعه می‌کنند را اختلالات ژنتیکی تشکیل می‌دهند (تامپسون، ۱۳۷۵).

درآمده است و عمده بحث ما درباره این رشته نوین از دانش ژنتیک است.

قبل از ورود به بحث درباره مشاوره ژنتیک و تشخیص قبل از تولد، بهتر است ابتدا تعریفی از مشاوره ژنتیکی ارائه دهیم تا مفهوم آن روشن تر گردد. (نلسون

می‌کند تا از میزان این احتمال خطر آگاهی یابند. ویژگی منحصر به فرد بیماری ژنتیک آن است که دامنه آن علاوه بر فرد دارای اختلال به دیگر افراد خانواده یا فامیل نیز کشیده می‌شود (پاپالیا و همکاران ۱۹۹۸).

کسانی که تاریخچه خانوادگی

مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد

مجتبی امیری مجد

دانشجوی کارشناسی ارشد روان‌شناسی کودکان استثنایی

ژنتیک موضوعی با زمینه‌های متعدد است که به مطالعه گوناگونی و وراثت در جانداران زنده می‌پردازد. زمینه‌های تخصصی شناخته شده این رشته شامل:

مطالعه کروموزومها (سیتوژنتیک)، مطالعه ساختار و عملکرد ژنها جداگانه (ژنتیک مولکولی و زیست شیمیایی) و کاربرد ژنتیک در تشخیص و مراقبت از بیماران (ژنتیک بالینی) است. رشته نوینی که از بطن دانش ژنتیک بوجود آمده و در سالهای اخیر رواج بسیار زیادی یافته است، مشاوره ژنتیک است. مشاوره ژنتیک که اطلاعات مربوط به اختلالات ژنتیکی را با جنبه‌های حمایت از بیماران ژنتیکی تلفیق می‌کند، به شکل حرفه بهداشتی جدیدی

و همکاران ۱۹۹۶، ص ۳۲۷) مشاوره ژنتیک را اینگونه تعریف می‌کنند: «مشاوره ژنتیک یک فرایند آموزشی است که به افراد مبتلا یا به افرادی که در خطر ابتلا قرار دارند کمک می‌کند تا ماهیت یک اختلال ژنتیکی، انتقال آن و راههای موجود برای درمان و کنترل آن بیماری را بشناسند». چنانکه از تعریف برمی‌آید مشاوره ژنتیک یک فرایند آموزشی است که از طریق آن باید تا حد امکان اطلاعات زیادی را برای خانواده‌ها فراهم کنیم تا آنها بتوانند آگاهانه تصمیم بگیرند. مشاوره ژنتیک به افرادی که گمان می‌کنند در معرض احتمال خطر بالایی از به دنیا آوردن کودک با نقص مادرزادی قرار دارند، کمک

از اختلالات ارثی دارند، افرادی که از بیماریهای ارثی رنج می‌برند و یا افرادی از گروههای قومی خاص که در معرض احتمال خطر بالایی از انتقال ژن بیماریهای خاص هستند، می‌توانند با مشاوره ژنتیک اطلاعاتی در مورد احتمال تولد کودکان مبتلا به نقص ژنتیکی به دست آورند.

هدف اصلی مشاوره ژنتیک آن است که اطلاعات و آگاهی‌های لازم در مورد اختلال ژنتیکی خاص به خانواده داده شود. نوع اطلاعاتی که به خانواده داده می‌شود بستگی به اضطراری بودن موقعیت، نیاز به تصمیم‌گیری، یا نیاز به جمع‌آوری اطلاعات اضافی دارد. با وجود این، سه موقعیت عمده وجود دارد که در آن مشاوره

ژنتیک نقش بسیار مهمی را ایفا می‌کند (نلسون و همکاران ۱۹۹۶).

۱- تشخیص پیش از تولد یک نابهنجاری مادرزادی یا یک اختلال ژنتیکی، که یک موقعیت بسیار مشکل است و نیاز به آگاهی و اطلاعات ضروری دارد، زیرا خانواده باید درباره ادامه یا پایان دادن به بارداری تصمیم بگیرد.^۲

۲- هنگامی که یک کودک با نابهنجاری مادرزادی یا اختلال ژنتیکی متولد می‌شود، قرار گرفتن در این موقعیت نیاز به دادن آگاهی و اطلاعات فوری به والدین دارد و می‌بایست درباره میزان حمایت کودک و نوع درمان سریعاً تصمیم‌گیری شود.

۳- این موقعیت در زندگی آتی فرد تأثیر گذاشته و در سه حالت نمایان می‌شود:

الف) تشخیص یک اختلال که دلایل محکمی از ژنتیکی بودن دارد.

ب) دو فرد که قصد ازدواج دارند، و وجود تاریخچه خانوادگی از یک مشکل ژنتیکی در آنها.

ج) هنگامی که یک نوجوان یا یک جوان تاریخچه خانوادگی از یک اختلال ژنتیکی که شروع آن در بزرگسالی است (مانند بیماری هانتینگتون^۳ یا سرطان سینه) دارد.

در این موارد برگزار کردن چندین جلسه مشاوره ژنتیک ضروری است، زیرا در طی یک یا دو جلسه نمی‌توان به همه پرسشهای خانواده و نگرانیهای آنان درباره اختلالهای ژنتیکی پاسخ داد.

در اینجا تأکید و تمرکز ما بر روی موقعیت اول یعنی تشخیص پیش از تولد و پیشگیری از بروز نقایص ژنتیکی است. امروزه پیشرفت علم ژنتیک راه را برای شناسایی و تشخیص مشکلات جنین آسانتر کرده است. روشهای مختلفی برای تشخیص بیماریهای ژنتیکی وجود دارد



و متخصصان ژنتیک نیز با توجه به نوع بیماری ژنتیکی مورد نظر، نوع خاصی از این روشها را توصیه می کنند. چند نمونه از روشهای تشخیص پیش از تولد که کاربرد بیشتری دارند عبارتند از: آمینوسنتز^۴: در این روش یک سوزن نازک و توخالی را از طریق دیواره شکمی به داخل کیسه آمیون که جنین را احاطه و محافظت می کند، وارد می کنند و سپس سلول در حال رشد را در آزمایشگاه کشت می دهند. این آزمایش در هفته شانزدهم تا هجدهم حاملگی انجام می شود و با آن می توان بیش از ۷۵ بیماری ژنتیکی مختلف را شناسایی کرد که این تعداد روز به روز زیادتر می شود (ماسن و همکاران، ۱۳۷۵). احتمال خطر آمینوسنتز برای مادر و جنین بسیار کم است، با وجود این به طور کلی زمانی آمینوسنتز توصیه می شود که تاریخچه خانوادگی پدر یا مادر نشان دهد که جنین احتمالاً به یک بیماری ژنتیکی مبتلاست که می توان آن را با این روش شناسایی کرد. این روش همچنین برای مادران مسن که قصد بچه دار شدن دارند، برای جلوگیری از بروز سندرم داون، مفید خواهد بود.

روش نمونه برداری از پرزهای کوریونی^۵ (CVS)
در روش نمونه برداری از پرزهای کوریونی، بافتهای تروفوبلاست^۶ جنین از ناحیه

پرزهای کوریونی بیرون کشیده می شوند. این روش در حدود نهمین هفته بارداری انجام می شود. میزان خطر سقط جنین در این روش کمی بیش از روش آمینوسنتز و در حدود یک درصد است. مزیت عمده این روش بر روش آمینوسنتز این است که در مرحله زودتری می توان آن را انجام داد و در صورت نیاز به پایان دادن به بارداری زودتر می توان در مورد آن تصمیم گرفت.

روش سونوگرافی: در روش سونوگرافی امواج صوتی را با فرکانس مافوق صوت به تصاویر بصری جنین تبدیل می کنند. از این روش علاوه بر تعیین جنسیت جنین می توان برخی نقایص مهم عضوی نظیر اسپینابیفید^۷ (نقیصه لوله عصبی) را تشخیص داد.

مشاور ژنتیک نتایج این آزمایشات و تاریخچه کامل خانواده به همراه آزمایشات جسمانی دیگر افراد خانواده را گردآوری کرده و به والدین ارائه می دهد. همچنین بررسی های آزمایشگاهی در مورد خون، پوست، ادرار، اثر انگشت انجام داده و کروموزومهایی از بافتهای بدنی را تجزیه و تحلیل و عکسبرداری می کند. این عکسها بر حسب اندازه و ساختارشان بر روی نموداری که کاریوتايب^۸ نامیده می شود، در مقیاس بزرگتری مرتب می شوند (پاپالیا و

همکاران، ۱۹۹۸). این نمودار نشان می دهد که آیا فردی که از لحاظ ظاهری طبیعی به نظر می رسد، این احتمال وجود دارد که نقایص ژنتیکی را به فرزند خود انتقال دهد یا خیر؟

بر اساس این آزمونها، مشاور ژنتیک احتمال آماری دارا بودن فرزند مبتلا را محاسبه می کند. والدینی که در معرض احتمال خطر بالایی از تولد نوزاد مبتلا به نقص ژنتیکی قرار دارند، ممکن است روشهای دیگری همانند پذیرفتن بچه از پرورشگاه، تلقیح مصنوعی و یا خاتمه دادن به بارداری (در کشور ما، با در نظر گرفتن موانع شرعی) را انتخاب کنند.

کار مشاور ژنتیک این نیست که به والدین پند و اندرز دهد، بلکه او وظیفه دارد احتمال آماری مبتلا شدن فرزندشان به نقایص ژنتیکی را برآورد کند. بدین منظور مشاور ژنتیک پیچیدگیهای بیماری را برای والدین شرح می دهد و اطلاعاتی در مورد روشهای جایگزین - که در بالا به آن اشاره شد - به آنها ارائه می کند.

پیش بینی این که ممکن است کودک با نقص ژنتیکی متولد شود، بدین معنی نیست که هیچ کاری نمی توان در مورد آن صورت داد. بلکه باید با تشخیص زود هنگام و به موقع و شروع سریع درمان از عوارض وخیم اختلال ژنتیکی تا حد امکان پیشگیری کرد. برای مثال

کودکانی که با اختلال آنزیمی از نوع فنیل کتونوریا (PKU) متولد می‌شوند، اگر مورد درمان قرار نگیرند، دچار عقب ماندگی خواهند شد، اما اگر در طول ۳ تا ۶ هفته اول زندگی‌شان تحت رژیم غذایی ویژه قرار گیرند. به طور طبیعی رشد خواهند کرد (پاپالیا و همکاران، ۱۹۹۸).

امروزه متخصصان ژنتیک سهم بزرگی در پیشگیری از بروز نقایص ژنتیکی ایفا می‌کنند. در سایه پیشرفتهایی که در زمینه تشخیص پیش از تولد توسط این متخصصین بوجود آمده، بیشتر خانواده‌هایی که از نظر داشتن بچه مبتلا به اختلال ژنتیکی در ریسک قرار دارند، می‌توانند فرزندان سالمی داشته باشند. پیشرفتهای جدید علم ژنتیک می‌تواند متخصصان ژنتیک را در تشخیص سریعتر و دقیقتر نقایص پیش از تولد یاری دهد و از بار مشکلات ژنتیکی بکاهد. در واقع هدف نهایی علم ژنتیک در پزشکی، کاربرد دانش ژنتیک در بهبود وضع سلامتی بشر است.

زیر نویس:

- ۱) Cytogenetics (تطبیق سلول شناسی باژنتیک)
- ۲) در کشور ما در مورد خاتمه دادن به حاملگی باید ملاحظات شرعی و مسائل قانونی در نظر گرفته شود.
- ۳) Huntington's chorea، داء الرقص هانتینگتون ضایعه‌ای است پیشرونده و ارثی که با حرکات نامنظم، اختلال تکلم و زوال عقل مشخص می‌شود.
- ۴) Amniocentesis
- ۵) chorion: پرده خارجی کیه جنینی
- ۶) trophoblast یاخته‌های محیطی در مراحل اولیه جنینی که جفت و پرده‌های تغذیه کننده در محافظ موجود زنده در حال رشد را می‌سازد.
- ۷) Spina bifida
- ۸) karyo type (محتویات کروموزومی هسته سلول که باعث خصوصیات فردی می‌شود).

منابع:

- 1-Behrman, kliegman, Arvin, Nelson Textbook of Pediatrics 15th edition, pemsylvania.
- 2-papalia. D.E, sally Wendkos olds, Ruskin Feldman, (1998) Human Development, 7th. edition. Boston: MG Graw Hill.
- ۳- تامپسون، مک اینز و ویسلارد (۱۳۷۵) ژنتیک در پزشکی، مترجم: علی فراز مند، تهران، انتشارات دانشگاه علامه طباطبائی.
- ۴- رایسون، رایسون (۱۳۷۷) کودک عقب مانده ذهنی، مترجم: فرهاد ماهر، مشهد، انتشارات آستان قدس رضوی.
- ۵- ماسن، پساوول هنری و همکاران (۱۳۶۸) رشد و شخصیت کودک، مترجم: مهشید باسائی، تهران، نشر مرکز.
- ۶- میلانی فر، بهروز (۱۳۷۸)، روان شناسی کودکان و نوجوانان استثنایی، ویرایش پنجم، تهران، نشر قومس.

