

## آیا همه زوجها باید بررسی ژنتیک شوند؟

نوشته شده در تاریخ 17:22 1396/06/30

نوع اخبار بخش اخبار - معاونت مشاوره

به گزارش جام جم آنلاین، یکی از اقدامات مهمی که میتواند مانع چنین تولدهایی بشود براساس تعریف سازمان بهنجاری، اجباری شدن غربالگری ژنتیک و ارائه آگاهی به زوجین است که خوشبختانه قرار است طرف دو ماه آینده در کشورمان اجباری شود. به گفته دکتر مینو رفیعی، معاون پیشگیری از معلولیت‌های سازمان بهنجاری علاوه بر آمار بالای موجود، 50 درصد دلیل ناشنوایی، نابینایی و عقبماندگی ذهنی ژنتیک و جزو معلولیت‌های شایع کشور هستند که با مشاوره ژنتیک میتوان از آن پیشگیری کرد. به بهانه اجباری شدن غربالگری ژنتیک پیش از ازدواج و با توجه به اهمیت مشاوره ژنتیک در پیشگیری از درصد بالایی از معلولیت‌ها با دکتر رفیعی به گفتگو نشستیم. حال ژنهایتان خوب است یا نه؟ به طور کلی در تمام افراد 2 تا 3 درصد خطر تولد نوزاد معلول وجود دارد، اما در غربالگری به دنبال افرادی هستیم که احتمال بیش از این را دارند. مثلاً ازدواج فامیلی یا زوجینی که خواهر یا برادر عقیمانده ذهنی دارند و ازدواجشان فامیلی است، پرخطر محسوب میشوند. اهمیت این مشاوره از آن روست که با مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج، بیماریهای نهفته در خانواده قابل شناسایی است و میتوان با راهنمایی درست و در موارد لزوم، تشخیص ناقلان به کاهش بروز معلولیت در خانواده کمک کرد. یکی از اقدامات موثری که با هدف پیشگیری از معلولیت انجام میشود، مشاوره و آزمایش ژنتیک پیش از ازدواج و غربالگری حین بارداری است. آیا همه زوجها باید بررسی ژنتیک شوند؟ انجام آزمایش ژنتیک در صورتی لازم است که بیماری ژنتیک در خانواده وجود داشته باشد یا زوجین از نظر داشتن فرزند بیمار در معرض خطر باشند که در این صورت هم برای ازدواج فامیلی و هم غیر فامیلی لازم خواهد بود. دستورالعمل دیگر نیز وجود غربالگری مثبت در حین بارداری یا غربالگری مثبت نوزادی است. تصویب قانونی برای اجباری شدن غربالگری زوجین پیش از ازدواج نیز به منظور شناسایی ازدواج‌هایی است که نسبت به بقیه خطر بیشتری برای تولد فرزند با مشکل ژنتیک دارند. در غربالگری ژنتیک خطایی اتفاق نمی‌افتد زیرا در پرسشنامه تمام سؤالات به‌دقت گنجانده شده است. البته گاه فردی که نیاز به مشاوره ژنتیک ندارد، برای مشاوره ژنتیک ارجاع میشود. چالش پرهزینه بودن آزمایش ژنتیک بیمه تعداد محدودی از آزمایش‌های ژنتیک را پوشش میدهد و در بسیاری موارد افراد نیازمند کمک هزینه مثل کمک هزینه‌های سازمان بهنجاری برای انجام آزمایش هستند. در قانون برنامه ششم توسعه آمده که در آزمایش‌هایی که حدود سه تا چهار میلیون هزینه دارد، به مددجویان بهنجاری، مددجویان کمیته امداد و کسانی که براساس آزمون وسیع وزارت رفاه، بضاعت پرداخت هزینه‌ها را ندارند، کمک شود. این حمایت مالی همزمان با تصویب آییننامه (طی دو ماه آینده) قرار است اجرایی شود. اهمیت انجام تست ژنتیک حتی در حوزه تشخیص بیماریهای شایعی چون سرطان در عرصه پزشکی نوین به اثبات رسیده و در کشورهای پیشرفته دنیا در حال انجام است. با بررسی ژنتیک سلولی (سیتوژنیک) و مولکولی که البته هزینه‌های آن، مثل اقدامات تشخیصی برای سایر بیماریهای ژنتیک بالاست، تشخیص میزان خطر ابتلا به سرطان با منشأ ژنتیک ممکن است. غربالگری ژنتیک؛ چگونه؟ برای انجام این غربالگری زوجین باید به مراکز مشاوره ژنتیک سازمان بهنجاری مراجعه کنند و با پاسخ به پرسشنامه‌های تخصصی استاندارد موجود در این مرکز، اطلاعاتی درخصوص شجره نامه خانوادگی زوجین به مشاوران داده شود. کارشناسان با بررسی اطلاعات هر دو خانواده و گفتگو با زوجین به آنها میگویند آیا نیازی به انجام آزمایش ژنتیک است یا نه، چرا که همه مردم به این آزمایشها نیاز ندارند. انجام مشاوره ژنتیک در سه مرحله یعنی پرکردن پرسشنامه و ارائه اطلاعات اولیه به کارشناسان، بررسی تعداد ازدواج‌های فامیلی، مرگ و میرهای مرتبط با بیماریهای ارثی، تولد نوزادان مشکلدار در خانواده دوطرف، سقطهای مکرر و مرده زایی و نیز وجود فرزند معلول مورد پرسش و توجه کارشناسان قرار میگیرد. در صورت تشخیص یک ازدواج پرخطر با احتمال بالای تولد دچار معلولیت، راهکارهای مناسب از سوی کارشناسان به زوجین پیشنهاد میشود تا بتوانند خطر را به حداقل کاهش دهند. البته هیچ وقت احتمال این خطرات به صفر نمیرسد، چراکه همیشه تعدادی ژنهای ناشناخته وجود دارد که از طریق آزمایش‌های ژنتیک شناسایی نمیشود. از ازدواج پرخطر پرهیز کنید ازدواج خویشاوندی، بخصوص آنهایی که بیش از یک نسبت با یکدیگر دارند، مثل دختر خاله و پسر خاله که پدر و مادر آنها فامیل باشند، پرخطر محسوب میشوند. به همین دلیل، ازدواج خویشاوندی با ضریب همخونی بیش از 7 تا 8 درصد توصیه نمیشود. از سوی دیگر، سابقه مثبت بیماری ژنتیک در اعضای خانواده زوجین یا خود آنها از موارد پرخطر ژنتیک محسوب میشوند. ناگفته نماند، نوع آزمایش‌های ژنتیک درخواستی بسته به نوع بیماری که در خانواده وجود دارد، متفاوت است و برای همه یک نوع آزمایش درخواست نمیشود. مشکلات ژنتیک؛ قابل ردیابی بسیاری از بیماریها از طریق آزمایش ژنتیک قابل شناسایی است؛ مثل اختلالات کروموزومی، تالاسمی و برخی بیماریهای نوروماسکولار (اختلالات عصبی-عضلانی). بعلاوه در صورت وجود سابقه بیماری، قبل از تولد میتوان آن بیماری را شناسایی کرد. به طور کلی تمام اختلالات کروموزومی از طریق غربالگری ژنتیک قابل تشخیص است. جالب آن که در حال حاضر در کشورهای پیشرفته میتوان برخی بیماریها مثل نقایص لوله عصبی را با دستکاری ژنتیک در دوران جنینی درمان کرد. منبع: جام جم آنلاین