



فصل ۱۷ مشاوره ژنتیک

مشاوره ژنتیک یک فرآیند ارتباطی و آموزشی است که نگرانی‌های مرتبط با ابتلا و یا انتقال یک بیماری وراثتی را بررسی و مشخص می‌کند.

فردی که نیازمند به انجام مشاوره ژنتیکی است مشاوره گیرنده (Consultand) می‌نامند.

مراحل مشاوره ژنتیک

تشخیص: تشخیص شامل سه مرحله اساسی است:

گرفتن تاریخچه خانوادگی، انجام معاینات بالینی و بررسی‌های مناسبت. آزمایشاتی که برای معاینه انجام می‌شود می‌تواند شامل مطالعات مولکولی یا کروموزومی و یا ارجاع بیمار به پزشک متخصص باشد. در مواردی که تشخیص قطعی انجام شود ولی بیماری هتروژنی نشان دهد (جدول) برای تعیین احتمال وقوع مجدد و انجام مشاوره ژنتیکی از ریسک‌های تجربی محاسبه شده (Empirical risk) استفاده می‌شود.

بیماری‌های ژنتیکی که می‌توانند الگوهای وراثتی مختلفی داشته باشد	
بیماری	الگوی وراثتی
از بین رفتن اعصاب حسی شنوایی	Mt ,XR,AR,AD
رتینیت پیگمنتوزا	Mt ,XR,AR,AD
شارکوت- ماری – توث	XR,AR,AD
آب مروارید مادرزادی	XR,AR,AD
سندرم اهلرز-دانلوس	XR,AR,AD
ایکتیوسیس	XR,AR,AD
آتاکسی مخچه‌ای	AR,AD
میکروسفالی	AR,AD
کلیه پلی کیستیک	AR,AD

Mt: میتوکندریایی ، AD: اتوزومی غالب، AR: اتوزومی مغلوب، XR: وابسته به جنس مغلوب



محاسبه خطر: به عنوان یک قاعده کلی ریسک وقوع مجدد به طور کمی محاسبه می شود و سپس در بستری از اطلاعات مناسب به صورت کیفی به بیمار ارائه می شود. پراهمیت ترین موضوع برای تصمیم گیری والدین شدت بیماری، نحوه زندگی و وضعیت آینده فرزند آنهاست و مقدار عددی ریسک در اولویت بعد قرار می گیرد. خطر ۱ در ۱۰ (۱۰٪) یا بیشتر حالت پرخطر، ۱ در ۲۰ (۵٪) یا کمتر حالت کم خطر و ما بین این دو مقدار خطر متوسط در نظر گرفته می شود.

تقریباً از هر ۴۰ تولد یک مورد دارای مشکل ژنتیکی است. ریسک هر حاملگی مستقل از حاملگی های قبلی حساب می شود.

ارائه راه حل: مشاور باید تمامی اطلاعات لازم برای یک تصمیم گیری مناسب را به فرد مشاوره گیرنده ارائه دهد.

مثلاً زمانی که والدین نابارور باشند یا والد حامل بخواهد از انتقال ژنهای بیماری به فرزندش جلوگیری کند در صورت امکان تشخیص پیش از تولد، روش باید کاملاً توضیح داده شود. گاهی از بیمار خواسته می شود تا وضعیت خود در آینده را در صورت انتخاب هر یک از گزینه های ممکن تجسم کند که به این روش، مشاوره براساس سناریو می گویند.

برقراری ارتباط با بیمار و حمایت او در دراز مدت: مشاورین ژنتیک می بایست به تمامی عوامل روانی و عاطفی موثر بر روند مشاوره توجه کنند. راه حل مناسب برای اطمینان یافتن از ارتباط با اعضای خانواده های بیمار ثبت وقایع ژنتیکی است و هم چنین می توان خانواده های بیمار را از گروه ها و شبکه های حمایتی و نیز امکان برقراری ارتباط با خانواده های مشابه خود مطلع نمود.

حالت های خاص در مشاوره ژنتیک

هم خونی (Consanguinity): طبق گفته گارود ازدواج پسرعمو- دخترعمو (درجه سوم) معمولاً سبب بروز بیماری های نادر می شود که معمولاً از نوع اتوزومی مغلوب هستند. هر انسان به طور میانگین یک یا دو ژن نهفته برای بیماری خطرناک اتوزومی مغلوب را در ژنوم خود حمل می کند. احتمال بروز بیماری در ازدواج برای خویشاوندان درجه سوم ۱ در ۲۰ (دو برابر جمعیت عادی) است. در ازدواج های همخون احتمال بروز بیماری های چند عاملی فقط تا حدی افزایش می یابد.

ازدواج با محارم و خویشاوندان درجه اول (incest): در تمامی فرهنگ ها از نظر مذهبی و قانون ازدواج بین افراد درجه اول (خواهر- برادر و والد- فرزند) ممنوع است. در این موارد کمتر از نیمی از زاده های این گونه ازدواج ها سالم هستند (جدول).



فراوانی ناهنجاری‌های عمده در فرزندان حاصل از ازدواج خویشاوندی درجه اول	
فراوانی (%)	ناهنجاری
۲۵	عقب‌افتادگی ذهنی
۳۵	ملایم
۱۰-۱۵	بیماری اتوزومی مغلوب
۱۰	بدشکلی مادرزادی

ارتباط ژنتیکی بین خویشاوندان و احتمال ناهنجاری در فرزندان آنها		
ارتباط ژنتیکی	نسبت ژن‌های مشترک	میزان خطر (%)
درجه اول (والد- فرزند، خواهر- برادر)	$\frac{1}{2}$	۵۰
درجه دوم (دایی - خواهرزاده، عمه - برادرزاده)	$\frac{1}{4}$	۵-۱۰
درجه سوم (پسرعمو- دخترعمو، پسرخاله - دخترخاله)	$\frac{1}{8}$	۳-۵

فرزند خواندگی: از دیدگاه ژنتیکی پذیرش یک فرزندخوانده توسط والدینی که خطر داشتن فرزندی با بیماری ژنتیکی دارند یک روش بسیار منطقی است. در برخی موارد متخصصان ژنتیک می‌توانند احتمال ابتلا یا عدم ابتلای فرزندخوانده به بیماری ژنتیکی را تعیین کنند. آزمایشات مجاز شامل آزمایشاتی است که برای تمامی کودکان انجام می‌شود و هم چنین امکان پیشگیری یا درمان بیماری نیز باید وجود داشته باشد.



تعیین پدر بودگی (paternity): در گذشته براساس سیستم‌های پلی‌مورفیک مانند گروه‌های خونی، ایزوآنزیم‌ها و سیستم HLA یک احتمال نسبی ابوت تعیین می‌شد. امروزه با بهره‌گیری از انگشت‌نگاری ژنتیکی با استفاده از VNTR، STRها و SNPها پدر بودگی به طور دقیق‌تر بررسی می‌شود.

• اخلاق (Ethics)

اخلاق به عنوان شاخه‌ای از دانش به اصول اخلاقی می‌پردازد. مثلاً در اخلاق علم اصلاح نژاد (Eugenics) که علم اصلاح گونه‌ها از طریق زاد و ولد انتخابی است مورد تأیید نیست.

اصول کلی اخلاق توسط Tom Beauchamp و James Childress مطرح شده‌اند.

۱- خود مختاری: احترام به زندگی خصوصی افراد، اهمیت رضایت آگاهانه و مساله رازداری (confidentiality).

علی‌رغم انتخاب آگاهانه فرد و احترام به تصمیم او، با وجود جهان شمول بودن (universality) به این مفهوم که ژنوم انسانی همه افراد بشر مشترک است می‌توان توجه فرد را به مسئولیتی که در زمان حال و آینده در قبال دیگران و جامعه دارد معطوف نمود.

۲- نفع رسانی: جستجوی بهترین گزینه و عمل کردن به بهترین وجه در جهت نیازهای بیمار

۳- ضرر نزدن: طبق اصل عدم آسیب‌زایی برای بیمار، وضعیت بیمار از وضعیتی که قبل از درمان داشته است بدتر نشود.

۴- عدالت: برابری افراد از نظر دسترسی به منابع، حقوق و فرصت‌های مساوی

Konkooran