

## بیماری و ناهنجاری ژنتیک چیست؟

تغییر یا نقص (جهش) در DNA می‌تواند باعث عملکرد نامناسب سلول‌ها و بروز بیماری‌های ژنتیکی شود. از آنجایی‌که ژن‌ها از والدین به فرزند منتقل می‌شوند، بیماری‌های ژنتیکی جنین ممکن است ارثی باشند. به‌همین دلیل طیف گسترده‌ای از اختلالات ژنتیکی وجود دارد که برخی از آن‌ها در بدو تولد علائم ایجاد می‌کنند، در حالی‌که برخی دیگر در طول زمان ایجاد می‌شوند. در این مطلب سعی کردیم به انواع بیماری و ناهنجاری‌های ژنتیک مانند بیماری‌های ژنتیکی مغز و اعصاب، بیماری‌های ژنتیکی استخوان، بیماری‌های ژنتیکی شبکیه چشم، بیماری‌های ژنتیکی قرنیه چشم، بیماری‌های نادر ژنتیکی و غیره اشاره کنیم. مطمئناً پس از مطالعه آن به پاسخ جامعی برای سوالات منظور از بیماری‌های ژنتیکی چیست؟ و فرق بیماری‌های کروموزومی و ژنتیکی چیست؟ دست خواهید یافت.

## ژن و عملکرد سلول‌ها

بدن انسان از میلیون‌ها سلول ساخته شده است که عملکرد هر سلول توسط ماده وراثتی که در درون هسته هر سلول قرار دارد مشخص می‌گردد. به این ترتیب که ماده وراثتی به صورت ساختارهای نخ مانند به نام کروموزوم است که این ساختار متشکل از مولکول‌های DNA می‌باشد که به دور پروتئین‌های پیچیده شده است، ژن‌ها در واقع بخشی از مولکول DNA می‌باشند که برای داشتن عملکرد در درون سلول تبدیل به پروتئین می‌شوند و اعمال سلول‌ها توسط این پروتئین‌ها که از ترجمه کدهای ژنتیکی DNA تولید شده کنترل می‌گردد. در هر سلول تعداد 23 جفت از این کروموزوم‌ها قرار دارد.

## چگونگی ایجاد بیماری‌های ژنتیکی

مولکول‌های DNA یا همان ماده ژنتیکی سلول‌ها می‌تواند در اثر عوامل محیطی و یا به شکل توارثی دچار تغییراتی شود که در نتیجه این تغییرات بیماری‌های ژنتیکی ایجاد گردد. این تغییرات شامل موارد زیر می‌باشد.

- تغییر در کدهای ژنتیکی مولکول DNA یا همان جهش ژنتیکی
- تغییر در تعداد و یا ساختار کروموزوم ها

### انواع بیماری‌های ژنتیکی جنین، نوزادان، کودکان و بزرگسالان

به طور کلی، بیماری‌های ژنتیکی می‌توانند یکی از موارد زیر باشند:

- بیماری‌های تک ژنی که در اثر تغییر در یک ژن منفرد ایجاد می‌گردد.
- بیماری‌های کروموزومی که در اثر کم و زیاد شدن یک کروموزوم یا تغییر در ساختار یک یا چند کروموزوم و یا در نتیجه حذف و اضافه شدن بخشی از یک یا چند کروموزوم ایجاد می‌گردد.
- بیماری‌های پلی ژنی یا چند عاملی که در اثر تغییر در چند ژن به طور همزمان و تعامل با عوامل محیطی ایجا می‌گردد که اکثر بیماری‌های ژنتیکی در این دسته نمایان می‌شوند.

### علل بروز انواع بیماری‌های ژنتیک جنین چیست؟

هریک از والدین فقط نیمی از ژن‌های خود را منتقل می‌کنند. نسخه‌ای از هر ژن که از طرف والدین منتقل می‌شوند به عنوان آلل شناخته می‌شود. اگر دو آلل از هر والد متفاوت باشند، بدن ممکن است فقط از یکی از آن‌ها دستورالعمل بگیرد. آللی که سلول از آن دستور می‌گیرد به عنوان آلل غالب و دیگری به عنوان آلل مغلوب شناخته می‌شود. یک فرد تنها زمانی یک اختلال ژنتیکی خاص را به ارث می‌برد که حداقل یک آلل غالب یا دو آلل مغلوب برای این اختلال داشته باشد. DNA موجود در ژن‌ها به بدن دستور می‌دهند تا پروتئین بسازد. این پروتئین‌ها فعل‌وانفعالات پیچیده سلولی را آغاز می‌کنند. هنگامی‌که یک جهش رخ می‌دهد، دستورالعمل‌های پروتئین‌سازی ژن‌ها را تحت تاثیر قرار می‌دهد و یک اختلال بروز می‌کند. از عوامل محیطی (که به آن‌ها جهش‌زا نیز گفته می‌شود) می‌توان به موارد زیر اشاره کرد:

- قرار گرفتن در معرض مواد شیمیایی و سموم

- قرارگیری در معرض اشعه‌های مضر مانند اشعه ماوراءبنفش خورشید یا اشعه ایکس
- سیگار کشیدن
- تغذیه ناسالم

### علائم بیماری‌های ژنتیکی کودکان

علائم بیماری‌های ژنتیکی در نوزادان یا بزرگسالان بسته به نوع اختلال، اندام‌های آسیب‌دیده و شدت آن متفاوت است. مواردی چون:

- تغییرات یا اختلالات رفتاری
- مشکلات تنفسی
- نقص‌های شناختی (زمانی‌که مغز نمی‌تواند اطلاعات را آن‌طورکه باید پردازش کند)
- تأخیرهای رشدی که شامل چالش در گفتار یا مهارت‌های اجتماعی می‌شود
- مشکلات مربوط به خوردن و گوارش، مانند مشکل در بلع یا ناتوانی در هضم مواد غذایی
- ناهنجاری در اندام یا صورت مانند شکاف لب و کام
- اختلالات حرکتی به‌نلیل سفتی یا ضعف عضلانی
- مشکلات عصبی مانند تشنج یا سکته مغزی
- رشد ضعیف یا کوتاهی قد
- کاهش بینایی (در اثر انواع بیماری‌های ژنتیکی چشم) یا کاهش قدرت شنوایی

### نمونه‌هایی از انواع بیماری‌های ژنتیکی در کودکان و بزرگسالان

از انواع بیماری‌های ژنتیکی تک‌ژنی می‌توان به موارد زیر اشاره کرد:

- بیماری ریوی سیستیک فیبروزیس
- ناشنوایی مادرزادی که در بدو تولد وجود دارد

- بیماری اسکلتی عضلانی دیستروفی عضلانی دوشن
- بیماری متابولیک هیپرکلسترولمی خانوادگی که باعث افزایش کلسترول می‌شود
- بیماری متابولیک هموکروماتوز که باعث افزایش بیش‌ازحد آهن در خون می‌شود
- بیماری خونی سلول داسی‌شکل
- بیماری عصبی نوروفیبروماتوز نوع 1 (NF1)
- بیماری تای ساکس

شایع‌ترین بیماری‌های ژنتیکی پیچیده یا چندعاملی شامل موارد زیر هستند:

- بیماری آلزایمر
- آرتروز
- اختلال طیف اوتیسم
- سرطان
- بیماری عروق کرونر قلب
- دیابت
- سردردهای میگرنی
- اسپینا بیفیدا
- نقایص مادرزادی قلب

از انواع ناهنجاری‌های کروموزومی می‌توان به موارد زیر اشاره کرد:

- سندرم داون یا تریزومی 21 در اثر وجود یک کروموزوم شماره 21 اضافی
- سندرم ایکس شکننده در اثر وجود اختلال ساختاری در کروموزوم جنسی X
- سندرم کلاین فلتر به علت تریزومی (زیاد بودن) کروموزوم‌های جنسی در مردان
- سندرم تریپل ایکس در اثر وجود یک کروموزوم جنسی X اضافی در زنان

- سندرم ترنر در اثر از بین رفتن کامل یا بخشی از کروموزوم جنسی X در زنان
- تریزومی 18 یا وجود یک کروموزوم شماره 18 اضافی
- تریزومی 13 یا وجود یک کروموزوم شماره 13 اضافی

نمونه ای از بیماری‌های ژنتیکی نادر عبارتند از:

- آمیلوئیدوز AA
- آدرنولکودیستروفي (ALD)
- سندرم اهلرز-دانلوس
- بیماری‌های میتوکندریایی
- سندرم آشر

در واقع انواع بیماری‌های ژنتیکی جنین شامل یکی از موارد ذکر شده است که در دوران کودکی یا بزرگسالی خود را نشان می‌دهند.

### نحوه تشخیص بیماری‌های ژنتیکی جنین

اگر سابقه خانوادگی اختلال ژنتیکی دارید، ممکن است لازم باشد که مشاوره ژنتیک بدهید تا ببینید آیا انجام آزمایش ژنتیک برای شما ضرورت دارد یا خیر. انواع آزمایش‌های ژنتیک معمولاً می‌توانند نشان دهند که آیا شما دارای جهش‌های ژنی مسئول آن وضعیت هستید یا خیر. مشاوران ژنتیک می‌توانند میزان خطر شما را اعلام کنند تا در صورت وجود اقداماتی برای محافظت از سلامت خود یا جنین انجام دهید. از انواع آزمایش ژنتیک مهم پیش از بارداری و بعد از تولد نوزاد می‌توان به موارد زیر اشاره کرد:

- **آزمایش کاریوتایپ.** نشان می‌دهد که آیا شما یا همسران دارای اختلالات کروموزومی هستید یا خیر. انجام برای همه افرادی که قصد بارداری دارند توصیه می‌شود، حتی اگر سابقه خانوادگی نداشته باشند.



RAHSA PATHOBIOLOGY GROUP  
گروه پاتوبیولوژی رهسا

Clinical - Pathology - Genetic  
ISO Certificates 15189 - 10004 - 9001

- **غربالگری قبل از تولد نوزاد.** معمولا شامل آزمایش خون از خانم باردار است و نشان می‌دهد چقدر احتمال دارد که یک کودک متولد نشده یک بیماری کروموزومی داشته باشد.
  - **تست تشخیصی قبل از تولد نوزاد.** اصولا در قالب نمونه‌گیری از مایع آمنیوتیک جنین (آمنیوسنتز) انجام می‌شود و از نتایج آن می‌توانید متوجه شوید که آیا فرزند متولد نشده شما دارای برخی اختلالات ژنتیکی است یا خیر.
  - **غربالگری نوزادان.** این آزمایش برای تشخیص اختلالات ژنتیکی مادرزادی، از نمونه خون نوزاد تازه متولد شده استفاده می‌کند تا در صورت نیاز فرزند شما مراقبت‌های به‌موقع دریافت کند.
- اطمینان داشته باشید نتایج این آزمایشات به پیشگیری و تشخیص زودهنگام بیماری‌های ژنتیکی در نوزادان و جنین، بیماری‌های ژنتیک در کودکان و تشخیص بیماری‌های نادر ژنتیکی کمک زیادی می‌کند.

#### روش‌های درمان درمان بیماری‌های ژنتیکی

اگرچه بیشتر اختلالات ژنتیکی درمان ندارند، اما روش‌هایی وجود دارند که ممکن است پیشرفت بیماری را کند کرده یا تأثیر آن را بر زندگی شما کاهش دهند. مواردی چون:

- دارودرمانی برای مدیریت علائم یا شیمی‌درمانی برای کند کردن روند رشد غیرطبیعی سلول‌ها
- مشاوره تغذیه یا مصرف مکمل‌های غذایی برای کمک به دریافت مواد مغذی مورد نیاز بدن
- کاردرمانی یا گفتاردرمانی برای به حداکثر رساندن توانایی‌های موجود
- انتقال خون برای جایگزینی سلول‌های خونی ناقص با سالم
- جراحی برای ترمیم ساختارهای غیرطبیعی یا درمان عوارض
- درمان‌های تخصصی مانند پرتودرمانی برای سرطان

- پیوند عضو که روشی برای جایگزینی یک عضو غیرفعال با عضوی از یک اهداکننده سالم است

### اهمیت مشاوره ژنتیک

با توجه به موارد گفته شده و با وجود پیشرفت های چشم گیر در این زمینه افرادی که می توانند از مشاوره ژنتیک بهرمنند شوند شامل موارد زیر می باشد:

- زوجین نابارور
- افرادی که دارای سقط مکرر می باشند
- افرادی که دارای فردی با معلولیت در خانواده هستند
- زوجینی که دارای مرده زایی بوده اند
- داشتن سابقه فردی با ناتوانی ذهنی در خانواده
- داشتن سابقه فردی با ناهنجاری ژنتیکی مشخص خانواده
- ازواج خویشاوندی
- مشاوره پیش از ازدواج
- مشاوره قبل از بارداری
- وجود سرطان در خانواده در سنین پایین
- چندین خویشاوند نزدیک با سرطان شایع
- چندین خویشاوند نزدیک با سرطان مرتبط (مثل پستان و تخمدان)
- ناشنوایی و نابینایی در خانواده

### سخن آخر

برای تشخیص بیماری های ژنتیکی ابتدا باید حتما مشاوره ژنتیک صورت گیرد تا با توجه به علائم بالینی و تشخیص مشاور و پزشک مرتبط آن حیطه، تست ژنتیکی متناسب با آن درخواست شود. که به نوع بیماری که تک ژنی، کروموزومی و .... باشد نوع تست متفاوت می باشد. در بسیاری از بیماریهای ژنتیکی اگر تشخیص درست صورت گیرد بقیه افراد خانواده از آن سود می برند. هم تشخیص دقیق می



RAHSA PATHOBIOLOGY GROUP  
گروه پاتوبیولوژی رهسا

Clinical - Pathology - Genetic  
ISO Certificates 15189 - 10004 - 9001

تواند در درمان صحیح کمک کند و از بروز آن جلوگیری نماید یعنی با توجه به نوع تغییر ژنتیکی درمان متفاوت می گردد. به طور کلی مشاوره ژنتیک و انجام تستهای ژنتیکی در صورت نیاز می تواند در تشخیص دقیق بیماری، درمان موثر بیماری، پیشگیری در مورد سایر افراد خانواده، پیش آگهی و آینده بیمار و حتی پیشگیری و بهبود کیفیت زندگی فرد بیمار بسیار کمک کننده خواهد بود.

**مطالب بخش مقاله و انتشارات سایت گروه پاتوبیولوژی رهسا تنها جنبه اطلاع رسانی و آموزشی دارد**

✓ با ما در مسیر سلامتی گام بردارید ✓