

## آزمایش ژنتیک چیست؟

اصولا آزمایش ژنتیک با هدف بررسی DNA، ساختار شیمیایی سرشار از ژن که دستورالعمل‌هایی را برای عملکرد بدن شما ارائه می‌دهد، انجام می‌شود. در واقع یک نوع آزمایش است که می‌تواند تغییرات در ژن‌ها، کروموزوم‌ها یا پروتئین‌های بدن را شناسایی کند. برای انجام آن معمولا نمونه‌ای از خون، پوست، مو، بافت یا مایع آمنیوتیک جنین گرفته می‌شود. از نظر پزشکان، این آزمایش ممکن است بتواند ابتلا شما به یک بیماری ژنتیکی را تأیید یا رد کند. همچنین می‌تواند به تعیین شانس شما برای ایجاد یا انتقال یک اختلال ژنتیکی کمک کند.

در مواردی که نتایج آزمایش‌های ژنتیکی ساده‌تر نتواند منجر به تشخیص قطعی شود، پزشک دستور توالی‌یابی ژنوم را می‌دهد. چرا که هر فردی یک ژنوم منحصر به فرد دارد که از کروموزوم، DNA و ژن‌ها تشکیل شده است. بررسی دقیق بخش‌های کد کننده پروتئین در DNA می‌تواند ژن‌های معیوب یا جهش یافته که عامل بروز انواع مشکلات ژنتیکی هستند را معرفی کند. در ادامه به جزئیات بیشتری از این مساله اشاره خواهیم کرد.

## آزمایش ژنتیک چرا انجام می‌شود؟

بهتر است بدانید که همه ما 46 عدد یا 23 جفت کروموزوم داریم که از والدین خود به ارث برده‌ایم. ساختار هر کروموزوم از DNA تشکیل شده است و هر رشته DNA حاوی هزاران ژن است. این ژن‌ها در قالب کد می‌توانند دستور ساخت انواع پروتئین را به سلول بدهند. کمبود هرگونه پروتئین یا تولید پروتئین‌هایی با ساختار اشتباه می‌تواند باعث بروز بیماری‌های مختلف شود. ایجاد جهش یا تغییر در ساختار DNA در تولید انواع پروتئین غیرعملکردی موثر است. به همین دلیل، آزمایش ژنتیک به دنبال بررسی تغییرات در ژن‌ها، کروموزوم‌ها و پروتئین‌های شما است.

### مزایای آزمایش ژنتیک چیست؟

انواع آزمایش ژنتیک می‌توانند اطلاعات زیادی در مورد ژن‌هایی که در هسته سلوهای شما قرار دارند ارائه دهند. می‌توانند تایید کنند که آیا شما بیماری خاصی دارید یا ندارید. می‌توانند تعیین کنند که آیا شما در معرض خطر ابتلا به برخی از مشکلات سلامتی به خصوص بیماری‌های ارثی، نادر و حتی برخی از سرطان‌ها هستید یا خیر. می‌توانند بفهمند که آیا شما حامل ژن جهش یافته خاصی هستید و آیا احتمال وراثت آن به فرزندتان وجود دارد یا خیر.

### مشاوره ژنتیک چیست؟

اغلب قبل از ازدواج یا بارداری، زوجین به مشاوره ژنتیک ارجاع داده می‌شوند. زیرا یک مشاور ژنتیک می‌تواند به شما در درک موارد زیر کمک کند: #  
مزایای انجام انواع آزمایش ژنتیک  
نتایج بالقوه آزمایش شما و معنای آنها  
اگر آزمایش نشان دهد که بیماری ارثی جدی در خانواده شما وجود دارد، تا چند درصد ممکن است اعضای خانواده شما تحت تأثیر قرار بگیرند.  
میزان خطر انتقال بیماری شما و همسران به فرزندانتان  
راهکارهای درمانی پیش روی شما در شرایطی که فرزندی مبتلا به بیماری ارثی دارید و نمی‌خواهید فرزند بعدی شما آن را به ارث ببرد.  
پس انجام به موقع مشاوره ژنتیک را نادیده نگیرید.

## انواع آزمایش ژنتیک چیست؟

برای پاسخ به سوال آزمایشات ژنتیک چه کاربردی دارند؟ لازم است که با انواع آزمایش ژنتیک آشنا شوید. به طور کلی، انواع مختلف آزمایش که در آزمایشگاه ژنتیک انجام می‌شوند را می‌توان به سه دسته زیر تقسیم بندی کرد:

آزمایش‌های ژنی. این نوع از آزمایش‌ها DNA شما را تجزیه و تحلیل می‌کنند تا تغییرات (جهش‌ها) در ژن‌های شما را پیدا کنند چرا که می‌توانند باعث افزایش خطر ابتلا به یک اختلال ژنتیکی شوند. آزمایش‌های ژنی ممکن است یک ژن، چند ژن یا تمام DNA شما را بررسی کنند. ارزیابی کل DNA شما، آزمایش ژنومی نامیده می‌شود.

آزمایشات کروموزومی. تست‌های کروموزومی کروموزوم‌ها یا رشته‌های طولانی DNA شما را بررسی می‌کنند. آنها به دنبال یافتن تغییراتی در ترتیب ژن‌ها (مانند وجود یک نسخه اضافی از یک کروموزوم) هستند که می‌تواند علت یک بیماری ژنتیکی باشد.

آزمایشات پروتئینی. این دسته از آزمایش‌های ژنتیک فعالیت آنزیم‌ها را در سلول‌ها تجزیه و تحلیل می‌کنند و به دنبال محصولات واکنش‌های شیمیایی در سلول‌ها هستند. یافتن مشکلات در ساختار پروتئین‌ها می‌تواند به این معنی باشد که شما تغییراتی در DNA خود دارید که می‌تواند باعث بروز یک بیماری ژنتیکی شود. با توجه به دسته بندی ذکر شده، از انواع آزمایش ژنتیک می‌توان به موارد زیر اشاره کرد.

## آزمایش ژنتیک قبل از تولد

بروز جهش در ژن‌ها یا تغییرات کروموزوم‌های نوزاد در حال رشد (جنین) را می‌توان از طریق آزمایش DNA قبل از تولد در دوران بارداری تشخیص داد. در واقع این آزمایش می‌تواند شانس تولد نوزاد شما با شرایط خاص را تعیین کند. اگر پزشک احتمال

بدهد که کودک شما به دلیل سابقه خانوادگی، خطر ابتلا به یک بیماری ژنتیکی را دارد  
حتما انجام آن را با نمونه گیری از مایع آمنیوتیک توصیه می‌کند.

### آزمایش ژنتیک تشخیصی

از رایج ترین تست‌ها در آزمایشگاه ژنتیک، آزمایشهای تشخیصی هستند. چرا که  
می‌توانند بیماریهای ژنتیکی خاص یا مشکلات کروموزومی را تایید یا رد کنند. اگر  
چه اغلب در دوران بارداری انجام می‌شوند، اما در صورت داشتن علائم بیماری خاص،  
می‌توان از آنها در هر زمانی برای تایید تشخیص استفاده کرد. از انواع بیماری ها که  
به کمک انجام آزمایش در آزمایشگاه ژنتیک قابل تشخیص هستند، می‌توان به موارد  
زیر اشاره کرد: #

سنرم داون

بیماری هانتینگتون

سیستیک فیبروزیس

کم خونی سلول داسی شکل

فنیل کتونوریا

سرطان کولون (کولورکتال)

سرطان پستان

### آزمایش ژنتیک حامل (ناقل)

اگر فردی دارای یک الل مغلوب (جهش یافته) برای یک بیماری با تورث اتوزوم  
مغلوب باشد، طبق اصول ژنتیک می‌تواند حامل ژن بیماری باشد اما علائمی نداشته  
باشد. آزمایش حامل به این دلیل در آزمایشگاه انجام می‌شود که تایید کند فرد ناقل یک  
نسخه از ژن جهش یافته اتوزوم مغلوب را از یکی از والدین خود دریافت کرده است  
یا خیر. بنابراین اگر یکی از والدین می‌داند که حامل ژن اتوزوم مغلوب است، دیگری

نیز باید آزمایش شود تا قبل از بارداری خطر انتقال آن بیماری به فرزندان بررسی شود.

### آزمایش ژنتیک قبل از لانه‌گزینی

این آزمایش می‌تواند جهش‌های ژنتیکی را در جنین‌هایی که با استفاده از تکنیک‌های کمک باروری مانند لقاح آزمایشگاهی (IVF) شکل گرفته‌اند را پیدا کند. برای انجام آن در آزمایشگاه، تعداد کمی سلول برای بررسی وجود جهش‌های خاص از جنین شما گرفته می‌شود. در اصل فقط جنین‌های سالم در رحم شما کاشته می‌شوند تا بارداری شروع شود.

### آزمایش ژنتیک برای غربالگری نوزادان

برای غربالگری، نوزاد شما دو روز پس از تولد مورد آزمایش قرار می‌گیرد. اصولاً این کار برای بررسی برخی بیماری‌های ژنتیکی، متابولیک یا مرتبط با هورمون انجام می‌شود. بدین شکل، در صورت شناسایی هرگونه اختلال بلافاصله درمان شروع می‌شود.

### آزمایش ژنتیک پیش‌علامتی

جهش‌های ژنی که احتمال ابتلای شما به یک بیماری ژنتیکی را در آینده افزایش می‌دهند، گاهی اوقات می‌توانند از طریق آزمایش‌های پیش‌بینی‌کننده یا پیش‌علامتی به کمک جستجوی تغییرات در ژن‌های شما که خطر ابتلا به برخی از بیماری‌ها را افزایش می‌دهند، شناسایی شوند. در حال حاضر میزان خطر ابتلا به انواع خاصی از سرطان مانند سرطان سینه، به خوبی با این آزمایش قابل بررسی است. نتایج یک آزمایش پیش‌علامتی می‌تواند نشان دهد که آیا قبل از بروز هرگونه علائمی به یک اختلال ژنتیکی مبتلا خواهید شد یا خیر. البته همیشه احتمال خطا وجود دارد، بنابراین قبل از انجام آن با پزشک خود در این مورد صحبت کنید.



## آزمایش ژنتیک تعیین هویت

این آزمایش ژنتیک می‌تواند تعیین کند که آیا نوزاد متولد شده فرزند بیولوژیک یا واقعی والدین مورد نظر است یا خیر. البته می‌توان این آزمایش را قبل از تولد و در دوران بارداری نیز انجام داد. معمولاً کمترین درصد خطا را برای تعیین هویت نوزادان دارد.

## آزمایش ژنتیک چیست و چگونه انجام می‌شود؟

نمونه‌ای از خون، مو، پوست، بافت یا مایع آمنیوتیک شما را در آزمایشگاه جمع آوری می‌شود. مایع آمنیوتیک مایعی است که در دوران بارداری جنین در حال رشد را احاطه می‌کند. در آزمایشگاه ژنتیک، تکنسین‌ها به دنبال بررسی تغییرات در ژنها، کروموزوم‌ها یا پروتئین‌های شما خواهند بود. در نهایت نتیجه آزمایش برای پزشک شما ارسال می‌شود.

## نتایج دریافت شده از انواع آزمایش DNA به چه معناست؟

اگرچه بررسی نتایج آزمایش باید توسط پزشک انجام شود اما توجه به نکات زیر می‌تواند به شما در دریافت اطلاعات اولیه کمک کند:

**نتیجه مثبت (Positive):** اگر نتیجه آزمایش DNA شما مثبت باشد، آزمایشگاه جهش ژنتیکی را پیدا کرده است که عامل بیماری است. این مساله ممکن است تشخیص پزشک را تأیید کند، شما را به‌عنوان ناقل بیماری شناسایی کند یا مشخص کند که خطر ابتلا به این بیماری در شما افزایش یافته است.

**نتیجه منفی (Negative):** اگر آزمایش DNA شما نتیجه منفی داشته باشد، آزمایشگاه هیچ جهش ژنتیکی در DNA شما به‌عنوان عامل بیماری پیدا نکرده است. این مساله ممکن است تشخیص پزشک را رد کند، نشان دهد که شما ناقل بیماری نیستید یا مشخص کند در شما خطر ابتلا به این بیماری افزایش نمی‌یابد.

نتیجه نامشخص (Uncertain): اگر آزمایش DNA شما نتیجه نامشخصی داشته باشد، ممکن است آزمایشگاه یک جهش ژنتیکی پیدا کرده باشد اما نتواند آن را به عنوان عامل بیماری معرفی کند. این مساله به این دلیل است که همه افراد دارای تغییرات و جهش های طبیعی در DNA خود هستند که همیشه بر سلامت آنها تأثیر نمی گذارد.

### هزینه آزمایش ژنتیک

هزینه آزمایش ژنتیک بسته به ماهیت و پیچیدگی آزمایش، کیفیت تجهیزات و میزان مهارت تکنسین های آزمایشگاه متغیر است. اگر به انجام بیش از یک آزمایش نیاز باشد یا اگر چندین عضو خانواده باید برای به دست آوردن یک نتیجه معنی دار آزمایش شوند، هزینه افزایش می یابد.

### سخن آخر

بنابراین آزمایش ژنتیک نقش حیاتی در تعیین خطر ابتلا به برخی بیماری ها، غربالگری و درمان پزشکی دارد. از مراجعه به آزمایشگاه ژنتیک برای انجام آزمایش های تخصصی هراس نداشته باشید و کمک کنید تا نسل بعدی شما به سلامت متولد شوند. یک مشاور ژنتیک می تواند اطلاعات دقیق تری در اختیار شما بگذارد.

مطلب بخش [مقاله](#) و [انتشارات](#) سایت گروه پاتوبیولوژی رهسا تنها جنبه اطلاع رسانی و آموزشی دارد

✓ با ما در مسیر سلامتی گام بردارید ✓