

مشاوره ژنتیک چیست؟

امروزه در حوزه سلامت عبارت مشاوره ژنتیک بسیار مطرح می باشد و این سوال در ذهن عموم پیش می آید که اهمیت مشاوره ژنتیک چیست. سوال مهم تر این است که چه کسانی و در چه زمانی باید از آن استفاده کنند. برای جواب به این سوال ها ابتدا لازم است که یک آمار حدودی از ناهجاری ها و بیماری های ژنتیکی بدانیم. با ما همراه باشید.

اهمیت مشاوره ژنتیک

امروزه اهمیت علم ژنتیک به عنوان قلب تپنده دانش پزشکی در بهداشت، درمان، سلامتی و رفاه جامعه بشری بر صاحب نظران پوشیده نیست. ژنتیک انسانی علم بررسی قوانین حاکم بر توارث خصوصیات و ویژگی انسان ها است. ژنتیک پزشکی رشته ای است که به کاربرد این اصول و قواعد پزشکی در تشخیص، پیشگیری و درمان بیماری ها می پردازد. مشاوره ژنتیک فرآیند مشاوره، آموزش و توجیه افراد و خانواده های مبتلا یا در معرض ابتلا به اختلالات ژنتیکی و آماده سازی جسمی و روانی آنها توسط مشاور ژنتیک است. این فرایند توسط متخصصین ژنتیک پزشکی انجام می گیرد.

در ۴۰ تا ۵۰ درصد همه سقط های خود به خودی سه ماهه اول بارداری، یک ناهنجاری کروموزومی وجود دارد. حداقل ۱۰ درصد تمام بارداری ها از لحاظ کروموزومی غیر طبیعی می باشند که باید توجه داشت این درصد مربوط به حاملگی های شناخته شده است. از تمام نوزادان ۳ درصد دارای یک ناهنجاری عمده مادر زادی می باشند که حداقل ۵۰ درصد آن ها منحصر یا نسبتا توسط عوامل ژنتیکی ایجاد شده اند. بیماری های ژنتیکی مسئول ۵۰ درصد کل نابینایی های کودکی، ۵۰ درصد کل ناشنوایی های کودکی و ۵۰ درصد کل موارد مشکلات یادگیری هستند.

در دوران بزرگسالی بین ۵ تا ۱۰ درصد سرطان های شایع مانند سرطان های پستان، کولون و تخمدان دارای یک جزء توارثی قوی هستند. با در نظر گرفتن نقش عوامل ژنتیکی در بیماری های قلبی-عروقی و سرطان، تخمین زده می شود که بیش از ۵۰ درصد جمعیت بزرگسالان مسن در کشورهای پیشرفته دارای یک مشکل مشخص ژنتیکی هستند. بنابراین ژنتیک و ناهنجارهای ژنتیکی نقش مهمی در علم پزشکی امروز بازی می کند. مشاوره ژنتیک می تواند در حوزه های متفاوت اعم از پیشگیری، تشخیص، درمان و پیش بینی آینده یک بیماری مانند سرطان ها و حتی

در مورد تاثیر یک دارو در روند یک بیماری با استفاده از آزمایشات مختلف ژنتیکی کمک کننده باشد.

مشاوره ژنتیک قبل از بارداری

یکی از دغدغه های مهم زوجین، تولد فرزندان سالم است. تصور عموم بر این است که نقش مشاوره تنها در ازدواج های خویشاوندی مهم است. در حالی که مشاوره پیش از ازدواج و پیش از بارداری به زوجین غیر فامیل هم توصیه می گردد، چه بسا که در فرد غریبه با وجود سالم بودن، می تواند حامل یک نقص ژنتیکی واحد باشد و اگر هر دو آنها آلل معیوب به فرزند خود منتقل کنند، آن فرزند بیمار متولد خواهد شد که با توجه به پیشرفت علم و تکنولوژی در زمینه ژنتیک، این بیماری ها به راحتی قابل پیش بینی و گاهی اوقات قابل پیشگیری هستند. خانواده هایی که دارای یک فرزند معیوب و بیمار هستند و خواستار داشتن فرزند سالم هستند، امروزه با مشاوره ژنتیک و آزمایشات ژنتیکی می توانند صاحب فرزند سالم شوند. هم چنین افرادی که در خانواده های خود دارای افراد معلول، کم توان ذهنی، نابینایی، ناشنوایی و بیماری های متابولیک و غیره هستند و این موارد مانع فرزند آوری آنها می گردد، می توانند با کمک مشاوره ژنتیک از نعمت داشتن فرزندان سالم بهره مند گردند و این شعار که پیشگیری بهتر از درمان است با کمک علم ژنتیک تا حد زیادی محقق گردیده است.

مشاوره ژنتیک در حین بارداری

والدینی که در حین بارداری نگران سلامن جنین خود هستند می توانند با استفاده از تست های ژنتیکی لازم که توسط مشاور به آنها توصیه می گردد، از این نگرانی رهایی یابند. در خانواده هایی نیز که دارای سابقه سرطان و یا بیماری های شدید هستند و افراد نگرانند که آیا خود آنها هم ممکن است در آینده به آن بیماری مبتلا گردند و یا احتمال انتقال این بیماری به نسل بعد از آنها به چه صورت است هم می توانند از خدمات مشاوره ژنتیک بهره مند گردند. در ضمن زوجینی که نا بارور هستند و زوجین دارای سقط مکرر، همه افرادی هستند که می توانند از مشاوره ژنتیک و در صورت نیاز به کمک آزمایشات ژنتیکی برای حل مشکل خود استفاده کنند.

مشاوره ژنتیک و بیماری ها

احتمالا در مورد پزشکی شخص محور مطالبی را شنیده اید و یا خوانده اید و در این جا مختصر اشاره ای خواهیم داشت تا نقش مشاوره ژنتیک در این حیطه هم مشخص گردد. امروزه مشخص شده که به عنوان مثال افراد با یک بیماری خاص و مشابه مانند سرطان، به درمان های خاص پاسخ متفاوت می دهند. مثلا به دو نفر با یک سرطان مشخص مثل نوعی سرطان خون، یکی به دارو پاسخ خوب می دهد و بهبود می یابد و دیگری به همان دارو پاسخ نداده و بیماری اش رو به وخامت می رود که این اتفاق مرتبط به تفاوت ژنتیکی این دو فرد در پاسخ به دارو و این که در هر یک چه جهش ژنتیکی در ایجاد بیماری رخ داده، می باشد. توجه داشته باشید با کمک مشاوره ژنتیک و انجام آزمایشات تخصصی می توان از ابتدا داروی مناسب را برای افراد انتخاب کرد که هم در بهبود سلامتی او موثر هست و هم در هزینه درمان جایگاه ارزشمندی دارد.

کاربرد مشاوره ژنتیک چیست؟

به طور کلی امروزه نقش مشاوره ژنتیک و متخصص ژنتیک در تمام حوزه های پزشکی بسیار پر رنگ و موثر می باشد و در یک جمله می توان گفت که ژنتیک نقش اساسی در مدیریت یک بیماری و بیمار در خانواده ها دارد و کمک به توسعه یک جامعه سالم می کند. بیماری های ژنتیکی معمولا فرد و خانواده را در تمام عمر درگیر می کنند. این بیماری ها معمولا غیر قابل درمان بوده و یا درمان های بسیار پر هزینه دارند. این بیماری ها می توانند با درد و رنج طاقت فرسا همراه باشند و باعث مرگ زود هنگام افراد شوند. ژنتیک پزشکی با سرعت در حال پیشرفت و تاثیر گذاری بر روی دیگر علوم مخصوصا پزشکی می باشد. پیشرفت های جدید امکان تشخیص های سریع تر، دقیق تر و ارزان تر را برای بیماران و خانواده ها فراهم آورده است. مشاور ژنتیک سعی می کند که با مشاوره با خانواده، بررسی پرونده پزشکی، درخواست انجام آزمایش های تخصصی مورد نیاز، علت بیماری، نحوه توارث، میزان خطر برای حاملگی بعدی، احتمال خطر برای ازدواج افراد، وضعیت سلامت و یا ناقل بودن خواهر، برادر و یا والدین یک بیمار ژنتیکی و نظایر آن را تعیین نماید و خانواده را از روش های تشخیصی موجود و اقدامات ضروری آگاه سازد.

مشاوره ژنتیک برای چه کسانی ضروری است؟

مشاوره ژنتیک در حالت کلی برای افرادی ضروری است که دارای سابقه بیماری ارثی در خانواده خود بوده و نگران انتقال این بیماری‌ها به فرزندان خود هستند. با این حال دلایل متنوعی وجود دارد که باعث شده تا افراد به مشاوران ژنتیک رجوع کرده و از راهنمایی‌های آن‌ها استفاده کنند. این دلایل عبارتند از:

- انواع سرطان‌های ارثی، نقص‌های کروموزومی و مادرزادی در خانواده
- سابقه تولد فرزند مرده و یا سقط جنین در خود و یا خانواده
- وجود کودکان با اختلالات روانی و ناتوانی‌های رفتاری و ذهنی
- وجود ناهنجاری‌های کروموزومی که به دلیل بارداری در سنین بالا اتفاق می‌افتد
- بروز نتایج غیر طبیعی در آزمایشات که ممکن است نشان دهنده یک اختلال کروموزومی باشد
- ناهنجاری‌های موروثی با سابقه تکرار در خانواده‌ها
- ازدواج فامیلی

سخن آخر

نکته مهم در انتخاب صحیح آزمایشات ژنتیک، داشتن مشاوره ژنتیک است. بنابراین برای بهره‌مندی صحیح از آزمایشات ژنتیک و تحلیل درست نتایج این تست‌ها به مشاوره ژنتیک نیاز پیدا خواهید کرد.