

مشاوره ژنتیک چیست؟

راهنمای جامع برای افراد دارای بیماری های ژنتیکی و خانواده‌ها

نویسنده ها:

جواد صفدری لرد، فارغ التحصیل ارشد ژنتیک انسانی (پزشکی) دانشگاه علوم پزشکی تهران

دکتر مریم آهنی، متخصص ژنتیک پزشکی از دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

دپارتمان علمی گروه پاتوبیولوژی و ژنتیک رهسا



تمامی مطالب علمی این سایت، به تایید تیم علمی پزشکی گروه پاتوبیولوژی و ژنتیک رهسا رسیده است.



در این مقاله به سؤالات زیر پاسخ داده می‌شود:

- مشاوره ژنتیک دقیقاً چیست و چگونه انجام می‌شود؟
- در چه شرایطی باید به مشاوره ژنتیک مراجعه کرد؟
- مشاور ژنتیک کیست و چه اقداماتی انجا می‌دهد؟
- آیا انجام تست ژنتیکی همیشه ضروری است؟
- هدف از مشاوره ژنتیک چیست؟
- مشاوره ژنتیک چه تفاوتی با تست ژنتیک دارد؟

مشاوره ژنتیک چیست؟

مشاوره ژنتیک (Genetic Counseling) فرآیندی علمی-پزشکی است که به افراد یا خانواده‌ها کمک می‌کند تا خطرات احتمالی انتقال بیماری‌های ژنتیکی را بشناسند و بر اساس اطلاعات دقیق، تصمیم‌گیری آگاهانه‌ای درباره بارداری، ازدواج، درمان یا پیشگیری انجام دهند. با توجه به افزایش آگاهی عمومی و پیشرفت‌های چشم‌گیر در حوزه ژنومیک، امروزه مشاوره ژنتیک به یکی از ارکان اصلی پزشکی فردمحور تبدیل شده است.

در این فرآیند، مشاور ژنتیک (متخصص ژنتیک انسانی/پزشکی است) با بررسی سوابق خانوادگی، ترسیم شجره‌نامه ژنتیکی، بررسی نتایج آزمایش‌ها و شرایط فردی، توصیه‌هایی برای تست‌های لازم، پیگیری‌های پزشکی یا اقدامات پیشگیرانه ارائه می‌دهد.

در چه شرایطی باید به مشاوره ژنتیک مراجعه کرد؟



مشاوره ژنتیک در موقعیت‌های مختلفی توصیه می‌شود، از جمله:

۱. پیش از ازدواج

- به‌ویژه در ازدواج‌های فAMILIAL (حتی ازدواج فAMILIAL دور).
- ازدواج فAMILIAL احتمال انتقال ژن‌های معیوب را افزایش می‌دهد. مشاوره ژنتیک در این موارد می‌تواند از تولد نوزاد مبتلا به بیماری‌های ارثی مغلوب جلوگیری کند.
- در ازدواج‌های غیرخویشاوندی در موارد خاص نیز مشاوره ژنتیک توصیه می‌گردد.

- برای غربالگری بیماری‌های شایع مانند تالاسمی، کم‌خونی داسی‌شکل، بیماری‌های متابولیک ارثی، SMA، DMD و ...

۲. پیش از بارداری یا در اوایل آن

- اگر سابقه خانوادگی بیماری خاصی دارید

- اگر سن مادر بالای ۳۵ سال است

- برای تصمیم‌گیری درباره انجام تست‌های لانه‌گزینی (PGT) ، غربالگری سه‌ماهه اول یا **NIPT** پیش از

۳. افرادی با سابقه خانوادگی بیماری‌های ژنتیکی

- مثلاً اگر فردی در خانواده مبتلا به **سرطان ارثی** (مانند سرطان پستان مرتبط با **BRCA1/2**، سرطان سینه، تخمدان و ...) **هموفیلی**، **دیستروفی عضلانی** یا بیماری نادر ژنتیکی باشد.

۴. ناباروری یا سقط مکرر

- برخی اختلالات کروموزومی پنهان یا **موتاسیون‌های ژنی** می‌توانند در ناباروری مرد یا زن نقش داشته باشند.

- در صورتی که خانمی سابقه چند سقط مکرر، ناهنجاری جنینی در بارداری قبلی، یا سن بالای ۳۵ سال در زمان بارداری داشته باشد، مشاوره ژنتیک قبل یا حین بارداری اهمیت بالایی دارد.

۵. ناهنجاری در جنین یا نوزاد قبلی

ناهنجاری‌های مادرزادی، تأخیر رشدی یا نقایص ذهنی در فرزند قبلی نیازمند بررسی‌های ژنتیکی می‌باشد. در صورت داشتن کودک مبتلا به اختلالات رشدی، ذهنی، متابولیک یا بیماری‌های نادر، مشاوره ژنتیک می‌تواند به تشخیص علت بیماری، بررسی احتمال تکرار و تصمیم‌گیری در مورد فرزندآوری مجدد کمک کند.

6. تفسیر نتایج آزمایش‌های ژنتیکی انجام شده

- آزمایش‌های ژنتیکی بدون تفسیر علمی صحیح می‌توانند سردرگم‌کننده یا حتی گمراه‌کننده باشند. مشاور ژنتیک نقش کلیدی در تفسیر دقیق، علمی و اخلاقی این نتایج ایفا می‌کند.

مشاوره ژنتیک در بارداری و تولد سالم

یکی از مهم‌ترین کاربردهای مشاوره ژنتیک، کاهش خطر ناهنجاری‌های جنینی و تولد نوزاد سالم است. این فرآیند در سه مرحله قابل انجام است:

1. **قبل از بارداری: برای بررسی ناقل بودن والدین (Carrier Screening)**
 2. **در بارداری: در صورت وجود عوامل پرخطر مانند سن بالا، سونوگرافی غیرطبیعی یا غربالگری مشکوک**
 3. **پس از تولد: در صورت مشاهده علائم غیرطبیعی در نوزاد**
- آزمایش‌هایی مانند NIPT، [آمیوسنتز](#)، [CVS](#) و توالی‌یابی ژن‌ها (بیماری‌های تک‌ژنی) در این مراحل قابل توصیه هستند.

مشاوره ژنتیک در سرطان‌های ارثی

در برخی خانواده‌ها، احتمال بروز سرطان بیشتر از حد معمول است. شایع‌ترین آن‌ها شامل:

- [سرطان پستان ارثی \(BRCA1, BRCA2\)](#)
- [سرطان روده بزرگ ارثی \(HNPCC یا Lynch syndrome\)](#)
- [سرطان تخمدان و پروستات ارثی](#)

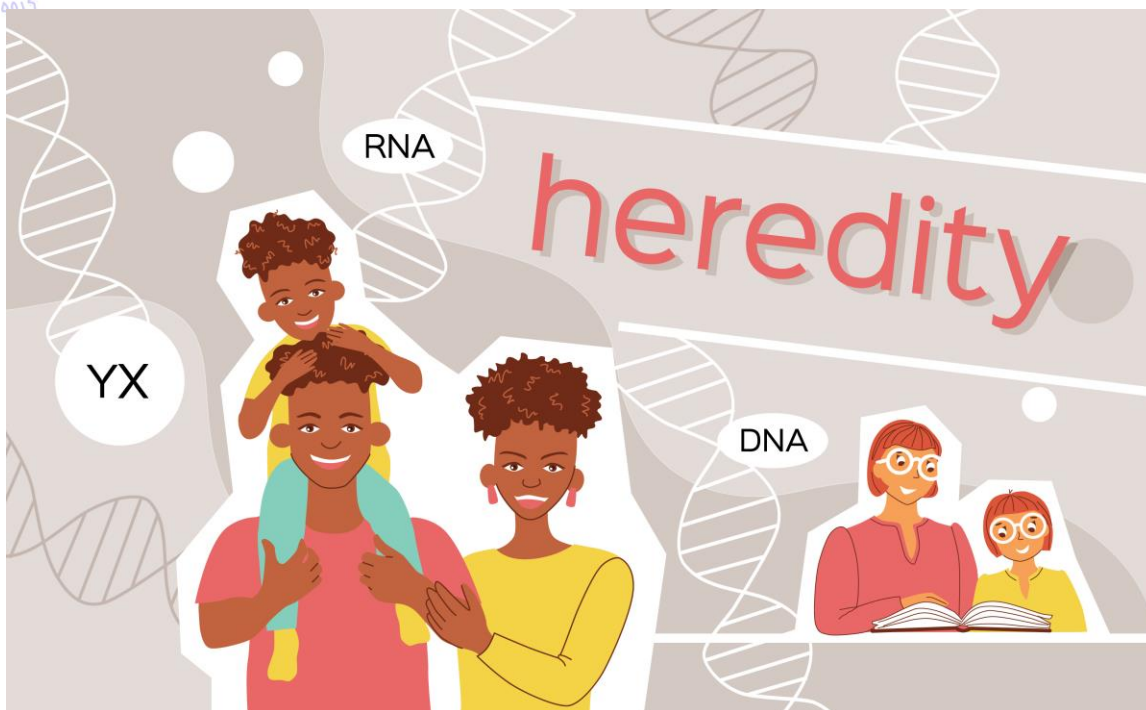
در این موارد، مشاور ژنتیک می‌تواند با بررسی سابقه خانوادگی و انجام آزمایش‌های خاص ژنی، ریسک ابتلا را تخمین زده و پیشنهاداتی برای پیشگیری یا غربالگری زود هنگام ارائه دهد.

مشاور ژنتیک کیست؟

مشاور ژنتیک دارای تحصیلات دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی و یا دکتری عمومی پزشکی (که دوره‌های تخصصی مشاوره ژنتیک را گذرانده است) می‌باشد که توانایی:

- تحلیل داده‌های ژنتیکی و رسم شجره‌نامه‌ها
- برآورد میزان ریسک بیماری‌های ژنتیکی در خانواده
- تفسیر نتایج آزمایش‌ها بر اساس پایگاه داده‌های علمی مانند GeneReviews، OMIM، ClinVar و ...
- ارائه توصیه‌های شخصی‌سازی شده برای مدیریت ریسک بیماری‌های ژنتیکی را دارد.

مشاور ژنتیک چه اقداماتی انجام می‌دهد؟



در جلسات مشاوره ژنتیک، اقدامات زیر انجام می‌شود:

- بررسی دقیق سابقه خانوادگی فرد یا زوج (حداقل تا سه نسل) : بررسی بیماری‌ها، سقط‌های مکرر، ناباروری، سرطان‌ها، بیماری‌های مادرزادی و...
- ترسیم شجره‌نامه ژنتیکی خانوادگی
- توضیح نوع وراثت بیماری‌ها و ارزیابی خطر بر اساس نوع انتقال ژن (مغلوب، غالب، وابسته به X یا میتوکندریال)
- تخمین احتمال خطر در نسل بعدی (ریسک بر حسب درصد)
- معرفی و تفسیر تست‌های مناسب (مانند کاریوتایپ، توالی‌یابی ژن، Whole Exome یا Array CGH، جهش، Sequencing)

- در صورت لزوم آزمایش ژنتیکی توصیه به انجام
- تفسیر نتایج آزمایش‌ها و ارائه گزینه‌های درمانی، مراقبتی یا پیشگیرانه

آیا انجام تست ژنتیکی همیشه ضروری است؟



خیر. یکی از مزایای مشاوره ژنتیک این است که به‌جای انجام بی‌رویه آزمایش‌ها، تنها تست‌هایی پیشنهاد می‌شود که دقیقاً متناسب با ریسک ژنتیکی فرد باشند. در بسیاری موارد، بررسی دقیق سابقه خانوادگی یا انجام یک تست ساده می‌تواند اطلاعات کافی برای تصمیم‌گیری ارائه دهد. این کار باعث کاهش هزینه، استرس و افزایش دقت می‌شود.

هدف از مشاوره ژنتیک چیست؟

- پیشگیری از تولد نوزادان مبتلا به بیماری‌های ارثی
- افزایش احتمال بارداری سالم
- کمک به تصمیم‌گیری آگاهانه در خصوص ازدواج یا بارداری

- شناسایی افراد با ریسک بالا برای بررسی‌های پیشگیرانه یا درمانی

مشاوره ژنتیک چه تفاوتی با تست ژنتیک دارد؟

ویژگی	تست ژنتیک	مشاوره ژنتیک
ماهیت	آزمایش علمی و تخصصی	فرایند تحلیلی و آموزشی
هدف	شناسایی تغییرات ژنتیکی	شناخت خطرات و تصمیم‌گیری
انجام‌دهنده	در آزمایشگاه ژنتیک توسط کارشناسان ژنتیک	متخصص ژنتیک

جهت دریافت اطلاعات بیشتر با شماره **21 79227+** تماس بگیرید.

همکاران ما در [آزمایشگاه ژنتیک غدیر خم](#) پاسخگوی

سوالات شما هستند.

منابع علمی:

1. National Society of Genetic Counselors (NSGC) – <https://www.nsgc.org>
2. American College of Medical Genetics (ACMG) – <https://www.acmg.net>
3. GeneReviews, NCBI – <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
4. Biesecker, B. B. (2001). Goals of genetic counseling. *Clinical genetics*, 60(5), 323-330. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11903329/>
5. Biesecker, B. B., Peters, K. F., & Resta, R. (2019). *Advanced genetic counseling: Theory and practice*. Oxford University Press. [https://books.google.com/books?id=-GitDwAAQBAJ&lpg=PP1&ots=Cy4GtD_Pb&dq=6.%09Biesecker%2C%20B.%20B.%2C%20Peters%2C%20K.%20F.%2C%20%26%20Resta%2C%20R.%20\(2019\).%20Advanced%20genetic%20counseling%3A%20Theory%20and%20practice.%20Oxford%20University%20Press.%20&lrpg=PA15#v=onepage&q&f=false](https://books.google.com/books?id=-GitDwAAQBAJ&lpg=PP1&ots=Cy4GtD_Pb&dq=6.%09Biesecker%2C%20B.%20B.%2C%20Peters%2C%20K.%20F.%2C%20%26%20Resta%2C%20R.%20(2019).%20Advanced%20genetic%20counseling%3A%20Theory%20and%20practice.%20Oxford%20University%20Press.%20&lrpg=PA15#v=onepage&q&f=false)
6. World Health Organization (WHO) – <https://www.who.int/health-topics/genomics>