



## علم ژنتیک، سلامت فرزند شما را تضمین می‌کند

تشخیص بیماری‌های ژنتیک پیش از بارداری در کشور امکان‌پذیر شد...

تشخیص بیماری‌های ژنتیک پیش از بارداری در کشور امکان‌پذیر شد

علم ژنتیک، سلامت فرزند شما را تضمین می‌کند

جام جم آنلاین: اطلاعات اجداد ما در مورد دخالت عوامل مختلف در تولیدمثل، با بسیاری از مباحث علمی امروزی جهان هماهنگی دارد. شواهد تاریخی نشان می‌دهند که به‌رغم وجود سابقه درخشان و پندارهای نزدیک به اصول علمی مدرن در ایران باستان، تصورات دانشمندان و فیلسوفان مغرب زمین در مورد توارث و تولید مثل، بیشتر جنبه افسانه و خرافات داشته است.

با وجود پیشینه درخشان تاریخی کشور، کوتاهی ما در قرون گذشته باعث ایجاد فاصله‌ای طولانی با دانش ژنتیک مدرن در ایران شده است. خوشبختانه طی چند سال اخیر، محققان و پژوهشگران ایران به این علم توجه‌ای دوباره داشته و پیشرفت‌های چشمگیری هم به دست آورده‌ایم. به طوری که دانشمندان ایرانی تاکنون موفق شده‌اند دستاوردهای بزرگی در زمینه تشخیص، پیشگیری و درمان بیماری‌ها، تولید گیاهان و دام‌های همسان‌سازی شده، کشت و تهیه سلول‌های بنیادی، ساخت پوست، کبد و اندام‌های مصنوعی دیگر، مهندسی بافت به روش تک مرحله‌ای و تهیه داروهای ضدسرطان، کسب کنند.

همچنین کشورمان در تشخیص بیماری‌های ژنتیک پیشرفت‌های زیاد داشته است؛ به طوری که به اعتقاد پروفیسور محمدحسن کریمی‌نژاد، رئیس انجمن نوروژنتیک ایران، می‌توان گفت در حالی که تا 20 سال پیش برای تشخیص بسیاری از اختلالات ژنتیک قبل از تولد، نمونه‌ها به مراکز مختلف در خارج از کشور فرستاده می‌شد، در حال حاضر ما نه تنها در زمینه مراحل تشخیصی بیماری‌های ژنتیک پیشرفت‌های بسیاری کرده‌ایم بلکه در بسیاری از شاخه‌های این علم، پایه پای کشورهای طراز اول جهان در حال پیشرفت هستیم.

پیشرفت چشمگیر کشور ما در حوزه ژنتیک در حالی صورت گرفته که بیماری‌های ژنتیک در ایران به علت آمار بالای ازدواج‌های فامیلی شیوع فراوانی دارند. به همین دلیل هم تاکنون انجام مشاوره ژنتیک به عنوان بهترین راه برای جلوگیری از تولد نوزاد بیمار بخصوص قبل از ازدواج و بررسی ژنتیک جنین طی دوران بارداری به زوجین پیشنهاد می‌شد. خوشبختانه این روش‌های تشخیصی تا آنجا پیش رفته‌اند که حتی می‌توان قبل از تشکیل جنین هم از وجود بیماری ژنتیک آگاه شد.

این موضوع از آنجا اهمیت بیشتری پیدا می‌کند که متأسفانه اغلب بیماری‌های ژنتیک درمان ندارند و معلولیت و نا توانی در تمام طول عمر فرد مبتلا همراه اوست. ناشنوایی، نابینایی و عقب‌ماندگی ذهنی از مهم‌ترین اختلالات ژنتیک به شمار می‌آیند و البته در کنار آنها نباید بیماری‌هایی همچون تالاسمی را - که جزو بیماری‌های ژنتیک شایع به شمار می‌آید - از یاد برد.

جلوگیری از تولد کودک بیمار

در بیشتر کشورها، سرمایه‌گذاری‌های وسیع و اقدامات جدی در جهت سالم‌سازی و بهسازی نسل آینده انجام می‌شود، به همین دلیل هم زوجین، قبل از ازدواج و پیش از اقدام برای فرزنددار شدن با متخصصان ژنتیک مشورت می‌کنند. مشاوره ژنتیک را می‌توان شاخه‌ای از ژنتیک پزشکی دانست که به بررسی احتمال بروز بیماری‌های ژنتیک در افراد می‌پردازد. مشاوره ژنتیک در واقع یک فرآیند آموزشی است که به افراد مبتلا یا در معرض خطر کمک می‌کند تا طبیعت اختلال ژنتیکی (بیماری وراثتی) و نحوه انتقال آن را بشناسند و موضوعات مرتبط با درمان این بیماری‌ها و تنظیم خانواده را بهتر درک کنند.

به طور کلی باید گفت با مراجعه به متخصص ژنتیک، قبل از ازدواج و بارداری یا در مراحل اولیه بارداری، می‌توان از تولد نوزادان بیمار جلوگیری کرد و نسلی سالم را به خود و جامعه هدیه کرد. زیرا به گفته متخصصان ژنتیک، بیماری‌های ژنتیک مادرزادی عامل ۲۰ درصد مرگ‌ومیرهای نوزادان است که حداقل ۵۰ درصد آنها قابل شناسایی و پیشگیری هستند.

تشخیص قبل از تولد (Prenatal Diagnosis) مطمئن‌ترین راه پیشگیری از بیماری‌های ژنتیک است که تاکنون در کشور ما مطرح بوده و طی چند سال گذشته با انجام بموقع این کار، از تولد نوزادان با بیماری‌های مختلف ارثی، مادرزادی و ژنتیک جلوگیری شده است. تشخیص قبل از تولد در واقع به کارگیری روش‌های تشخیصی مختلف جهت بررسی وضعیت جنین در دوران حاملگی است چراکه بیماری‌های ژنتیک پس از تولد عموماً قابل درمان نیستند. در واقع بسیاری از بیماری‌ها و سندرم‌های ژنتیک که هنگام تولد در جنین دیده می‌شوند (مادرزادی) مانند سندرم داون یا پس از تولد بروز پیدا می‌کنند مانند تالاسمی و هموفیلی براحتمی قبل از تولد

قابل تشخیص می‌باشند. این بیماری‌ها برحسب نوع و شدت می‌توانند در ماه‌های اول تولد منجر به مرگ نوزادان شده یا سال‌ها همراه فرد بیمار باشند. در نتیجه علاوه بر زجری که بیمار در طول عمر خود تحمل می‌کند، منجر به تحمیل هزینه‌های هنگفتی برای خانواده بیمار و اجتماع می‌شود.

به عنوان مثال تنها در خصوص بیماری ژنتیک هموفیلی نوع کلاسیک (A) که ناشی از نقص در ژن فاکتور انعقادی 8 (FVIII) است. طبق گزارش‌های انجمن هموفیلی ایران، هزینه هر بیمار هموفیلی سالانه با احتساب هزینه سرانه بهداشت و درمان برای هر نفر 150 دلار، معادل 6500 نفر است. با توجه به این‌که در حال حاضر بین 7 — 5 هزار بیمار هموفیلی در کشور وجود دارد، این هزینه برابر هزینه سرانه بهداشت و درمان نیمی از جمعیت کشور است.

امروزه با پیشرفت‌های به عمل آمده در ژنتیک مولکولی به طور بالقوه امکان تشخیص قبل از تولد تمامی بیماری‌های ژنتیک که ژن بیماری‌زا در آنها شناسایی شده، فراهم آمده است. بنابراین به منظور کنترل شیوع بیماری‌های ژنتیک در جامعه لازم است اقدامات لازم در خصوص شناسایی ناقلان بیماری‌های ژنتیک و تشخیص قبل از تولد آنها صورت پذیرد. تشخیص قبل از تولد به زوجین این فرصت را می‌دهد که از وضعیت جنین خود مطلع شوند و در خصوص ادامه حاملگی تصمیم صحیح اتخاذ کنند. همین‌طور امکان داشتن فرزند سالم را برای زوجینی که ناقل ژن‌های بیماری‌زا هستند، فراهم می‌کند.

نکته: تشخیص بیماری‌های ژنتیک قبل از بارداری تنها روشی است که بدون سقط درمانی از تولد کودکان مبتلا به بیماری‌های ژنتیک جلوگیری خواهد کرد

به طور کلی به کمک روش‌های غیرتهاجمی همچون اولتراسونوگرافی (سه یا چهار بعدی)، تشخیص روی سلول‌ها و DNA جنینی در خون مادر و... بسیاری از موارد مشکوک تشخیص داده می‌شوند. اما روش‌های تهاجمی تشخیص قبل از تولد، مستلزم دسترسی به جنین یا نمونه جنینی است که از جمله این روش‌ها می‌توان به آمنیوسنتز، نمونه‌گیری از پرزهای جفتی (CVS)، نمونه‌گیری از خون بند ناف (PUBS) بیوپسی از پوست، اندام‌ها یا عضله جنین، تشخیص روی جنین قبل از کاشت (PGD) در حاملگی‌های انجام شده با IVF اشاره کرد.

در این میان، روش PGD از جمله روش‌های جدیدی است که در آن، امکان بررسی وضعیت جنین قبل از انتقال به رحم مادر وجود دارد. در این روش از جنین در مرحله بلاستوسیست 8 سلولی یک یا دو بلاستومر جدا شده و مورد ارزیابی ژنتیک قرار می‌گیرد. این روش شاید تاکنون بیشتر به عنوان روشی برای تعیین جنسیت جنین مورد توجه قرار می‌گرفته، اما مهم‌تر از تشخیص جنسیت، امکان تشخیص برخی بیماری‌های ژنتیک به کمک آن است.

### پیشگیری قبل از وقوع

تشخیص بیماری‌های ژنتیک، قبل از بارداری با به کارگیری روش تشخیص پیش از لانه‌گزینی (PGD) با استفاده از تکنولوژی‌های پیشرفته مولکولی در کشور امکان‌پذیر شده است.

به گفته دکتر مهرداد نوروزی نیا، این روش که از سوی متخصصان ژنتیک و ناباروری در بیمارستان صارم راه‌اندازی شده، تنها روشی است که بدون سقط درمانی از تولد کودکان مبتلا به بیماری‌های ژنتیک جلوگیری خواهد کرد.

به طور کلی هدف از PGD (تشخیص پیش از لانه‌گزینی جنین)، جلوگیری از تولد نوزادان مبتلا به تالاسمی، انواع عقب ماندگی‌های ذهنی، ناشنوایی، نابینایی، انواع سرطان‌ها و آنمی داسی شکل است. در واقع پس از انجام آزمایش روی جنین از بارداری با جنین‌هایی که دچار اختلال‌های ژنتیک هستند، جلوگیری می‌شود.

به گفته نوروزی نیا، در این روش آزمایش روی جنین 8 سلولی که حاصل لقاح مصنوعی است، انجام می‌شود و در صورت اطمینان از سالم بودن جنین، او را به رحم مادر منتقل می‌کنند تا به رشد طبیعی خود ادامه دهد.

روش PGD بهترین، موثرترین و بی‌خطرترین روش پیشگیری از بیماری‌هایی همچون تالاسمی، آنمی داسی شکل، انواع عقب‌ماندگی‌های ذهنی، ناشنوایی، نابینایی و انواع سرطان‌ها به شمار می‌رود.

این در حالی است که تاکنون در مواردی که خانواده‌ای فرزند مبتلا به یک بیماری ژنتیک داشت، مانند خانواده‌هایی که دارای فرزند مبتلا به تالاسمی ماژور بودند، تنها راه جلوگیری از به دنیا آمدن بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور، تشخیص پیش از تولد از طریق آزمایش مایع آمنیوتیک (مایع اطراف جنین) یا پرزهای جنینی بوده است. در واقع با کمک این روش تشخیصی در صورت ابتلای جنین به بیماری مورد آزمایش، ختم حاملگی از طریق سقط جنین انجام می‌شده است. هرچند آزمایش جنین توانسته از تولد نوزادان فراوانی

که مبتلا به تالاسمی بوده‌اند، جلوگیری کند، اما این شیوه، آسیب‌های زیادی برای مادر به دنبال داشته است. همچنین سقط جنین‌های مبتلا به تالاسمی در هفته‌های 15 تا 19 بارداری یکی از علل استرس‌های زمان بارداری به شمار می‌رود و تحقیقات نشان می‌دهد پیامدهای استرس روانی سقط روی مادر گاهی به اندازه تحمل استرس برای فردی است که در جنگ شرکت کرده است.

از طرف دیگر، زنان گاهی تا سال‌ها بعد از سقط از عوارضی همچون بی‌خوابی، افسردگی، احساس گناه و ده‌ها عارضه دیگر رنج می‌برند. در مقایسه با تشخیص‌های رایج پیش از تولد که هم‌اکنون در بسیاری از آزمایشگاه‌های کشور انجام می‌شود، تشخیص پیش از بارداری، اصولاً بی‌خطر و بدون هیچ‌یک از عوارض فوق‌الذکر است.

با استفاده از این تکنیک، بسیاری از خانواده‌ها می‌توانند به آرزوی دیرینه خود که داشتن فرزندی سالم است، با عوارض کمتری دست یابند.

بهاره صفوی / گروه دانش