



گام بلند دانشمندان در تشخیص بیماری‌های ژنتیکی پیش از تولد نوزاد

پژوهشگران شیوه‌ای را یافته‌اند که از طریق آن می‌توان ژنوم جنین را با آزمایش‌های ژنتیکی خون مادر و بزاق پدر رمزگشایی کرد. به گفته یکی از کارشناسان، این روش موجب تحولی بزرگ است، اما پرسش‌هایی اخلاقی نیز برمی‌انگیزد.

پژوهشگران شیوه‌ای را یافته‌اند که از طریق آن می‌توان ژنوم جنین را با آزمایش‌های ژنتیکی خون مادر و بزاق پدر رمزگشایی کرد. به گفته یکی از کارشناسان، این روش موجب تحولی بزرگ است، اما پرسش‌هایی اخلاقی نیز برمی‌انگیزد.

مجله تخصصی Science Translational Medicine در تازه‌ترین شماره‌ی خود نتایج پژوهشی را به انتشار رسانده که تحولی عظیم در زمینه تشخیص بیماری‌های ژنتیکی پیش از تولد نوزاد محسوب می‌شود.

پژوهشگران آمریکایی موفق شده‌اند با شیوه‌ای تازه و انجام آزمایش‌های ژنتیکی خون مادر و بزاق پدر ژنوم جنین را رمزگشایی کنند. با بهره‌گیری از این روش جدید می‌توان به نواقص و بیماری‌های ژنتیکی جنین پی برد، بدون آنکه نیاز به استفاده از شیوه‌های تشخیصی‌ای باشد که ممکن است جان مادر یا جنین را به خطر اندازد.

یکی از روش‌های رایج و به اصطلاح تهاجمی در این عرصه آمنیوسنتز است که البته برای تمامی مادران باردار توصیه نمی‌شود. بالاتر بودن سن مادر از ۳۵ سال، نتایج غیرطبیعی در سونوگرافی، سابقه اختلالات ژنتیکی در فامیل و حاملگی‌هایی با ریسک ناهنجاری‌های کروموزومی از جمله مواردی است که پزشکان در آن‌ها انجام آمنیوسنتز را توصیه می‌کنند.

حال به نظر می‌رسد شیوه تازه‌ای که پژوهشگران آمریکایی به آن دست یافته‌اند، انجام آزمایش‌های تهاجمی چون آمنیوسنتز را اجتناب‌پذیر کرده است.

طبق مقاله پژوهشی‌ای که در این مورد در مجله مزبور منتشر شده، بیش از ۳۰۰۰ اختلال وجود دارد که از تغییر یک ژن سرچشمه می‌گیرند. به گفته‌ی پژوهشگران، یکایک این اختلالات بسیار نادر هستند، اما در مجموع در مورد حدود یک درصد از نوزادان پیش می‌آیند. برای نمونه یکی از اختلالات و بیماری‌های رایجی که می‌تواند بروز کند، فیبروز سیستیک (نوعی بیماری ریوی) است.

هدایت این تیم پژوهشی آمریکایی در دانشگاه‌های واشنگتن و سیاتل را Jay Shendure و Jacob Kitzman بر عهده داشته‌اند. آنان خون مادری باردار را در بین هجدهمین و نوزدهمین هفته‌ی حاملگی‌اش و همچنین بزاق پدر جنین را مورد آزمایش قرار داده و ژنوم هر دوی آنان را بطور کامل رمزگشایی کردند.

این دانشمندان در جستجوی اجزای آزاد از دی‌ان‌ای جنین در خون مادر بودند. آنان مدت‌هاست کشف کرده‌اند که چنین اجزایی از ژنوم جنین در خون مادر بشکلی رها در جریان هستند.

Shendure و Kitzman طی آزمایش‌ها و تحقیقات خود از شیوه‌های آماری استفاده کردند تا به ژنوم جنین پی ببرند. آنان پس از تولد نوزاد، ژنوم موجود در خون بند ناف نوزاد را مورد آزمایش قرار داده و نتایج آن را با نتایج اولیه مقایسه کردند. این محققان همچنین تجزیه و بررسی کردند که چه گونه‌های ژنتیکی از پدر و مادر به فرزند منتقل می‌شود و کدامیک از آنها باید از طریق جهش‌های ناگهانی شکل گرفته باشند.

تحولی که پرسش‌هایی اخلاقی برمی‌انگیزد

ولفرام هن، یکی از پژوهشگران و متخصصان در زمینه علم ژنتیک و اخلاق که در دانشگاه زارلند آلمان فعالیت دارد، شیوه‌ی تازه را "رعدآسا" توصیف می‌کند و معتقد است که این شیوه زاویه‌ی دید به آزمایش‌های مربوط به دوران پیش از تولد نوزاد را از بنیان دگرگون می‌سازد.

وی در عین حال هشدار می‌دهد که اکنون نوبت به عرصه‌ی سیاست است که پرسش‌های اخلاقی‌ای را که چنین شیوه علمی جدیدی به همراه می‌آورد، مورد بحث و بررسی قرار دهد. به نظر ولفرام هن، این روش جدید از دید علمی و تکنیک پزشکی نقطه‌ی اوج آنالیز ژنوم است، اما از دید اخلاقی این بسیار مسئله‌برانگیز است که حال شما می‌توانید ژنوم کامل جنین را برای والدین رمزگشایی کنید.

یکی از پرسش‌های اساسی از دید ولفرام هن این است که «چه کسی در چه مقطع زمانی حق دارد چه اطلاعات ژنتیکی را دریافت کند«؛ نه تنها در مورد آمادگی نوزاد یا کودک برای ابتلای بلاواسطه به بیماریهای گوناگون، بلکه در مورد ابتلا به بیماری‌هایی که ممکن است بعدها بروز کنند، مانند ابتلای موروثی به سرطان روده.

این دانشمند آلمانی چنین تأکید می‌کند: «انتشار نتایج این تحقیقات ثابت می‌کند که اصولاً از لحاظ تکنیکی می‌توان تمامی اطلاعات ژنتیکی یک انسان را پیش از تولدش به دست آورد، بدون آنکه نیازی به دست زدن به جنین باشد.«