

قربانان کوچک بیماری های ژنتیکی



براساس آمارهای ارائه شده از سوی سازمان بهزیستی کشور، بیش از یک میلیون و 500 هزار نفر در ایران مبتلا به اختلالات عقب ماندگی ذهنی هستند، این در حالی است که آمار این کودکان روبه افزایش است.

جام جم آنلاین: براساس آمارهای ارائه شده از سوی سازمان بهزیستی کشور، بیش از یک میلیون و 500 هزار نفر در ایران مبتلا به اختلالات عقب ماندگی ذهنی هستند، این در حالی است که آمار این کودکان روبه افزایش است. اگر چه تاکنون بیش از 2000 علت برای عقب ماندگی ذهنی عنوان شده است، اما عوامل ژنتیکی، اختلالات متابولیکی و خطرات زمان زایمان از مهم ترین علل معلولیت ذهنی در کودکان است.

کارشناسان معتقدند: تولد هر نوزاد معلول عقب مانده ذهنی به مثابه زنگ خطری برای اجتماع است، چرا که این افراد علاوه بر آن که در پیشرفت جامعه زیاد موثر نیستند، بلکه به سبب نقص ذهنی و معلولیت هایشان، بار اقتصادی سنگینی را بر خانواده ها و جامعه تحمیل می کنند.

پیشرفت های عظیم علم ژنتیک در سال های اخیر باعث شده که با انجام دادن آزمایش های مختلفی بتوان کودکان عقب مانده ذهنی را شناسایی و از تولد آنان جلوگیری کرد.

بیماری های ژنتیکی و انواع آن

دکتر داریوش فرهود، پدر علم ژنتیک و کارشناس سازمان بهداشت جهانی در مورد بیماری های ژنتیکی می گوید: بیماری های ژنتیکی به دو دسته اکتسابی و مادرزادی تقسیم شده که خود بیماری های ژنتیکی به تک ژنی و چند ژنی تقسیم می شوند. حدود 9000 تا ده هزار بیماری تک ژنی وجود دارد که از بین آنها حدود 100 تا 150 نوع آن را می توان با روش های تشخیصی پیش از تولد شناسایی کرد؛ اما تعداد بیماری های چند ژنی یعنی جایی که یک صفت توسط چند ژن منتقل می شود، بسیار زیاد است.

او با بیان این مطلب که نقش ژنتیک در بسیاری از بیماری ها مانند فشار خون، دیابت و... ثابت شده است، می افزاید: در بیماری های ویروسی هم وجود زمینه های خاص ژنتیکی می تواند فرد را مستعد ابتلا به بیماری یا تشدید بیماری کند.

ایران روی خط تالاسمی

این متخصص ژنتیک در پاسخ به این پرسش که مهم ترین بیماری های ژنتیکی در کشور ما کدام است، خاطرنشان می کند: بیماری تالاسمی در کشور ما اولویت اول را دارد. اکنون بیش از 300 مواتاسیون مختلف از بیماری تالاسمی در دنیا شناسایی شده است که این متاسیون ها در قسمت های مختلف دنیا فرق می کند. تالاسمی بیشتر در کشورهایمانند ایران، قبرس، ایتالیا، اسپانیا، یونان، هند، پاکستان، تایلند و مالزی که دارای آب و هوای مدیترانه ای هستند، شیوع می یابد.

کشور ما روی کمر بند تالاسمی قرار گرفته است و در مناطق اطراف دریای خزر و خلیج فارس میزان آن بیشتر است. در حال حاضر در کشور 25 هزار نفر به بیماری تالاسمی مبتلا هستند و کشور ما بیشترین تعداد بیمار تالاسمی را در جهان داراست و تخمین زده می شود چیزی حدود ده میلیارد توان در سال هزینه کنترل و درمان این بیماری می شود و این در حالی است که امید به زندگی این بیماران به 70 سال نمی رسد.

هموفیلی؛ دشوار و هزینه بر

بیماری دیگر هموفیلی است که چیزی حدود 2600 نفر به این بیماری مبتلا هستند و درمان آنان هزینه های زیادی را می طلبد.

نکته: ایران از نظر خدمات مشاوره ژنتیک و تشخیص بیماری های ژنتیکی پیش و پس از تولد، موقعیت ممتازی در منطقه دارد و در 33 سال اخیر 70 هزار خانواده تنها در یک مرکز مشاوره ژنتیک خدمات دریافت کرده اند. این متخصص تغذیه در مورد بیماری هموفیلی می گوید: هموفیلی یک اختلال ارثی در خون است. فرد مبتلا به این بیماری به علت سطح پایین یا نبود پروتئین هایی به نام فاکتورهای انعقادی، قادر به متوقف کردن روند خونریزی نیست. فرد بیمار چون یک نقص در انعقاد خون دارد بسادگی نمی توان خونریزی او را بند آورد.

هموفیلی، بیماری انعقادخون است و شایع‌ترین علامت آن، خونریزی زیاد و غیرقابل کنترل است. هموفیلی نوع A و B از طریق ژنی که روی کروموزوم X است، به ارث می‌رسد. دختران، دو کروموزوم X دارند، در حالی که پسرها دارای یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y هستند.

دیستروفی دوشن، از فلج تا کاهش قوای هوشی

به گفته او، دیستروفی دوشن از شایع‌ترین بیماری‌های اولیه عضلانی است که بیشتر ارثی و پیشرونده و غیرقابل درمان است و فقط در پسرها دیده می‌شود. در 40 درصد بیماران زمینه فامیلی وجود ندارد که دلیل آن جهش ژنتیکی است.

این بیماری از حدود 2 سالگی با اختلال در راه رفتن، زمین‌خوردن پیاپی و ناتوانی در بالا رفتن از پله‌ها و برخاستن از حالت نشسته ظاهر می‌شود. بتدریج ماهیچه‌های اطراف کتف، بازو، سرو گردن و تنه کم توان می‌گردد.

ضعف عضلات اطراف مهره‌ها، شکم برآمده، افتادگی پاها، افزایش قوس کمری و اختلالات قلبی و گاهی اوقات کاهش قوای هوشی هم وجود دارد.

سندرم داون

آخرین بیماری شایع در کشور بوجود آمدن بچه‌هایی با معلولیت ذهنی است که برای دولت هزینه‌بری خاصی ندارد و تنها برای مراکز آموزشی استثنایی و مراکز کار درمانی هزینه‌بر است. به طور میانگین از هر 800 نوزاد سالم یک نوزاد معلول ذهنی است که البته این بیماری با بالا رفتن سن مادر افزایش پیدا می‌کند.

در مادران جوان 20 سال فراوانی آن از هر 250 نوزاد یک نوزاد معلول ذهنی و از 30 سال به بالا این منحنی تصاعدي رو به بالا می‌رود به طوری که مثلا در 45 سالگی مادر از هر 40 نوزاد یک نوزاد با معلولیت ذهنی می‌شود.

دکتر فرهود یادآوری می‌کند: آزمایش‌های ژنتیکی قبل از ازدواج کمک فراوانی به والدین می‌کند که کودکان منگول به دنیا نیاورند. تشخیص پیش از تولد کودک معلول ذهنی چیزی حدود 200 هزار تومان است در حالی که این تولد، هزینه زیادی را به کشور تحمیل می‌کند که چیزی بالغ بر 30 تا 40 میلیون تومان است. بالا رفتن سن ازدواج بخصوص سن مادران مهم‌ترین عامل تولد فرزندان با معلولیت ذهنی در کشور است از این رو باید تدابیر خاصی اندیشیده شود.

مراجعه به کلینیک مشاوره ژنتیک کی لازم می‌شود؟

این کارشناس سازمان بهداشت جهانی در مورد موارد ضروری برای مراجعه به کلینیک مشاوره ژنتیک می‌گوید: - در ازدواج‌های خانوادگی (پیش از ازدواج یا پیش از بارداری) و نیز در ازدواج‌های غیرخویشاوندی که افرادی با یک یا چند نوع بیماری ژنتیکی (دیابت، بیماری‌های قلبی - عروقی، سرطان، بیماری‌های کلیوی، بیماری‌های پوستی و...) در خانواده طرفین دیده شده باشد.

- در مورد سقط مکرر (بیش از دو سقط بدون دلیل مشخص) یا مرده‌زایی

- در مورد نازایی زنان یا ناباروری مردان

- در موارد مرگ و میر نوزادان یا تولد نوزادانی با انواع ناهنجاری‌های مادرزادی

- در موارد تولد نوزادانی با انواع بیماری‌های کروموزومی مانند (سندرم داون و...) بیماری‌های ژنی مانند تالاسمی و ... و ضایعات دوران جنینی (رویان آسیبی‌ها)

- کمبودهای ذهنی یا نقص‌های حسی و حرکتی، وجود نابینایی‌ها، ناشنوایی‌ها و چند معلولیتی در خانواده طرفین

- وجود اختلالات روانی و رفتاری در خانواده طرفین

جایگاه ایران از نظر خدمات ژنتیکی

دکتر فرهود می‌گوید: خدمات مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش و پس از تولد بیماری‌های ژنتیکی در ایران، جایگاه بسیار خوب و بی‌مانندی را در میان کشورهای منطقه داراست به طوری که تنها در کلینیک ژنتیک تهران، از زمان تأسیس (1357) تاکنون، حدود 70 هزار خانواده ایرانی مشاوره ژنتیک شده‌اند که این یک رکورد با ارزش جهانی است. البته این پیشرفت و برتری شامل همه رشته‌ها و تخصص‌های پزشکی است.

شاهین مهدوی / جام‌جم