



### اهداف آموزشی

- ◀ امید است خوانندگان محترم پس از مطالعه:
- ◀ اهمیت انجام مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج را بیان کنند.
- ◀ علل اختلال‌های ژنتیک را بیان کنند.
- ◀ مراحل انجام مشاوره ژنتیک را توضیح دهند.
- ◀ هدف از انجام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج را توضیح دهند.
- ◀ مشاوره ژنتیک را تعریف کنند.

## تحکیم زندگی با مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج

### مقدمه

قرآن کریم می‌فرماید: «از نشانه‌های قدرت و رحمت خدا این است که همسران شما را از جنس شما آفرید تا در کنار آن‌ها احساس آرامش کنید و میان شما محبت و رحمت قرار داد. به تحقیق در این نکته نشانه‌هایی است برای آن‌ها که می‌اندیشند.»

خانواده واحد تشکیل دهنده جامعه اسلامی است و ازدواج زیربنای این واحد است. افزایش آگاهی زوج‌ها پیش از ازدواج و در آستانه ازدواج از اقدام‌های بسیار مهم برای تقویت بنیان خانواده است. آموزش و مشاوره‌های هنگام ازدواج فرصتی مناسب است برای مطرح کردن مطالب لازم در زمینه‌های مختلف ارتباط زوج‌ها با محور قراردادن سلامت در ابعاد مختلف جسمی، ذهنی، اجتماعی و معنوی و بیان مسایل سلامت باروری که بر عقیده و رفتار جوانان در آستانه ازدواج تأثیرگذار است.



ترتیب نویسندگان از راست به چپ

### ◀ صدیقه حدادی

مریی مرکز آموزش بهورزی  
دانشگاه علوم پزشکی اراک

### ◀ دکتر پری میر شفیعی

مدیر گروه بیماری‌های غیرواگیر  
دانشگاه علوم پزشکی اراک

### ◀ حسین رضایی

کارشناس بیماری‌های ژنتیک  
دانشگاه علوم پزشکی مشهد

### ◀ عشرت فیروزی

کارشناس آموزش بهورزی و رابط فصلنامه بهورز  
دانشگاه علوم پزشکی مشهد

### ◀ ویداهاشمیان

کارشناس آموزش بهورزی و عضو هیأت تحریریه فصلنامه بهورز  
دانشگاه علوم پزشکی مشهد



## مشاوره

در هر ۸ دقیقه یک نوزاد معلول به دنیا می‌آید. تولد یک نوزاد معلول در خانواده‌ها هزینه‌های گزافی را بر خانواده و جامعه تحمیل می‌کند و آرامش و سلامت خانواده‌ها را به خطر می‌اندازد، با توجه به این که همیشه پیشگیری مقدم بر درمان است و هزینه کمتری نیز دارد، انجام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج اقدامی مؤثر برای ارتقای سطح سلامت و تحکیم بنیان خانواده است.

تاکنون حدود ۱۶ هزار بیماری ژنتیکی شناخته شده است. بیماری‌های ژنتیکی در کشورها و مناطق مختلف تنوع گسترده‌ای داشته و در کشور ما نیز به علت تعدد ازدواج‌های فAMILI و قومی از شیوع بسیار بالایی برخوردار است. در نتیجه مشاوره ژنتیکی به عنوان یکی از اولویت‌های جامعه مطرح است.

### مشاوره ژنتیک چیست؟

مشاوره ژنتیک در واقع شاخه‌ای از ژنتیک پزشکی است که به بررسی احتمال بروز بیماری‌های ژنتیکی و آرایه راهکارهای مناسب جهت جلوگیری از تکرار بیماری با هدف آینده و نسلی سالم می‌پردازد.

ازدواج هر دو فرد غیر فامیل نیز احتمال خطری در حدود ۲ تا ۳ درصد دارد. این احتمال در ازدواج با خویشاوندان، بالاتر بوده و برحسب درجه خویشاوندی متفاوت است. اگر چه بیشتر متخصصان ژنتیک به شرط وجود سابقه خانوادگی عاری از بیماری‌های وراثتی، برای ازدواج خویشاوند درجه سه به بالا مانعی نمی‌بینند ولی تا حد امکان، بهتر است قبل از ازدواج در هر مورد با متخصص ژنتیک مشورت شود. از اصلی‌ترین اهداف مشاوره ژنتیک، مشخص کردن خطر ابتلا یا تکرار یک بیماری ارثی در هر حاملگی است.

### مشاوره ژنتیک شامل تلاش فرد یا افراد آموزش دیده در جهات زیر است:

۱. تفهیم واقعیت‌های پزشکی شامل تشخیص، سیر بیماری و درمان‌های در دسترس
۲. تعیین نقش توارث در ایجاد بیماری و تعیین احتمال بروز دوباره آن
۳. فهم راه‌های مختلف برخورد با احتمال بروز بیماری
۴. گرفتن تصمیم مناسب با در نظر گرفتن احتمال بروز بیماری، ارزش‌ها و معیارهای اخلاقی خانواده
۵. کمک به اعضای خانواده درگیر بیماری برای تطابق با مسأله

## هدف از مشاوره ژنتیکی

- ◀ کمک به شناخت بهتر بیماری ژنتیکی، نشانه‌ها و روش‌های تشخیصی، پیش‌بینی و کنترل بهتر نشانه‌های بیماری
- ◀ جلوگیری از ابتلا یا تکرار بیماری
- ◀ پیشنهاد راهکارهای مناسب مانند تشخیص پیش از تولد منطبق بر اصول، ارزش‌ها و اعتقادات خانواده

## علل اختلال‌های ژنتیکی

۱. نقایص ژنی: در این بیماری‌ها، اختلال‌های ژنتیکی از طریق به ارث رسیدن یک ژن معیوب از پدر، مادر یا هر دو به وقوع می‌پیوندد. مانند کم خونی داسی شکل، هموفیلی، کوررنگی.

۲. اختلال‌های کروموزومی: این بیماری‌های ژنتیکی به علت اختلال در ساختمان یا تعداد کروموزوم‌ها ایجاد می‌شوند. شایع‌ترین اختلال کروموزومی سندرم داون یا منگولیسیم است. با افزایش سن مادر، احتمال این اختلال بیشتر می‌شود، به طوری که در یک خانم ۲۰ ساله احتمال به دنیا آوردن فرزند مبتلا به منگولیسیم حدود یک در ۲۰۰۰ و در خانم ۴۰ ساله یک در ۱۰۰ است.

### تفاوت بین اختلال ژنتیکی و اختلال مادرزادی

اختلال ژنتیک، یک ناتوانی است که به علت تغییر یا ایجاد فرم غیرطبیعی در قسمتی از یک ژن یا همه آن اتفاق می‌افتد. اختلال‌های ژنتیکی می‌توانند به سایر اعضای خانواده از طریق ارث منتقل شوند. اختلال مادرزادی نیز یک ناتوانی است که به طور مادرزادی و از دوران داخل رحمی شروع می‌شود و نوزاد با بیماری، اختلال و ناهنجاری متولد می‌شود که می‌تواند ژنتیکی یا اکتسابی باشد.

### مرکز مشاوره ژنتیک

مرکزی است که در آن خدمات مشاوره ژنتیک با حضور پزشک متخصص یا پزشک عمومی و کارشناسی که دوره آموزشی مشاوره ژنتیک را گذرانده‌اند، آرایه می‌شود. در صورت نیاز به انجام دادن آزمایش‌های تخصصی مراجعان به آزمایشگاه‌های معتبر معرفی می‌شوند تا پس از آماده شدن جواب آزمایش‌ها توصیه‌های لازم و نهایی به وسیله مشاور ژنتیک مرکز به مراجعان آرایه شود.

## چه کسانی باید برای مشاوره ژنتیک مراجعه کنند؟

مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج، قبل از بارداری، در دوران بارداری و برای افراد دارای فرزند مبتلا و بیماری‌هایی با بروز دیررس (سرطان‌های فامیلی، بیماری‌های تخریب‌کننده اعصاب و...) در موارد ذیل توصیه می‌شود:

- ◀ نگرانی از خطر بروز مکرر یک بیماری فامیلی
- ◀ افرادی که قصد ازدواج فامیلی دارند.
- ◀ ممکن است زوج مراجعه‌کننده حتی فامیل نباشند ولی در خانواده آن‌ها کودک یا فردی با معلولیت و اختلال ژنتیکی وجود داشته باشد.
- ◀ سابقه عقب ماندگی ذهنی در خانواده یا بستگان نزدیک
- ◀ کوتولگی و اختلال رشد یا افرادی که در خانواده خود دچار این گونه نقایص هستند.
- ◀ سابقه اختلال‌های سوخت‌وساز مواد در افراد خانواده مانند بیماری فنیل کتونوری
- ◀ حاملگی در سنین بالاتر از ۳۵ سال
- ◀ بیماری‌های عصبی مزمن، سرطان، دیابت و بیماری‌های قلبی در فرد یا افراد خانواده
- ◀ کسب اطمینان از ناقل نبودن یک بیماری ژنتیکی شایع در جمعیت (مثل تالاسمی، هموفیلی، کم‌خونی داسی شکل و...) ◀ تشخیص، تقاضا و احساس نیاز فرد برای انجام مشاوره

## مدارک لازم برای مشاوره ژنتیک

- ◀ اطلاعات کامل پزشکی از افراد خانواده درجه اول، دوم و سوم
- ◀ همه مدارک پزشکی و آزمایش‌های انجام شده مربوط به افرادی که قصد مشاوره ژنتیک دارند
- ◀ اطلاعات کامل پرونده پزشکی و نام بیماری افراد مبتلا به بیماری در خانواده

## نتیجه‌گیری

با توجه به اهمیت موضوع و تأثیر آن بر سلامت خانواده و جامعه، به‌ورزان به افرادی که قصد ازدواج دارند و با تأکید بیشتر به افرادی که در خانواده آنان افراد مبتلا به بیماری‌های ارثی وجود دارند و نیز کسانی که در انتظار فرزند هستند یا نگران تکرار یک بیماری ارثی در خانواده هستند، توصیه کنند به مشاور ژنتیک مراجعه کنند و بهترین زمان برای انجام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج است.

## پیشنهادها

- ◀ ادغام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج در مراقبت‌های اولیه بهداشتی
- ◀ آموزش مشاوره ژنتیک به همکاران بهداشتی درمانی و به‌ورزان به عنوان گامی مؤثر در ارتقای سطح بهداشت جامعه

## منابع

۱. ازدواج و مبانی اسلامی روابط عاطفی و اجتماعی، روابط زناشویی، باروری سالم، وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی معاونت بهداشت، دفتر سلامت جمعیت، خانواده و مدارس اداره باروری سالم
۲. اصول پایه مشاوره ژنتیک برای کارشناسان نظام سلامت، دکتر پانته آ ایزدی، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی معاونت بهداشتی، مرکز مدیریت بیماری‌های غیرواگیر، اداره ژنتیک
۳. نشریات کلینیک مشاوره ژنتیک مرکز تحقیقات ژنومیک دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
۴. سازمان جهانی بهداشت، مترجم: دکتر اشرف سموات
۵. دستورالعمل کشوری ژنتیک اجتماعی ویرایش خرداد سال ۹۴
۶. کتابچه مشاوره ژنتیک سلامتی و خانواده مخصوص به‌ورزان تهیه شده توسط مرکز مشاوره ژنتیک جهاد دانشگاهی مشهد