

مبانی پزشکی مولکولی
پرگل یخ چی- صبا رجبی-محدثہ سادات آقائی سلوط



GENETIC COUNSELING

مشاورہ ژنتیک



Definition (Emery)



مشاوره ژنتیک یک فرآیند ارتباطی است که به مشکلات انسانی مرتبط با وقوع یا خطر ابتلا به یک اختلال ژنتیکی در یک خانواده می پردازد..

فردی که به دنبال مشاوره ژنتیک است مشاوره گیرنده نامیده میشود . معمولا مشاوره دهنده در طی مشاوره ژنتیک اطمینان حاصل می کند که مشاوره گیرنده به اندازه کافی اطلاعات کسب کرده و قادر به درک موارد زیر می باشد:

- 1- تشخیص پزشکی بیماری و جنبه های مربوط به پیش آگاهی و درمان احتمالی آن
- 2- نحوه توارث بیماری و خطر ابتلا به بیماری و یا خطر انتقال آن به نسل بعد
- 3-گزینه های پیش رو برای مواجهه با خطر بیماری

«با پیشرفت تست های ژنتیکی، نیاز به مشاوره ژنتیک نه کمتر، بلکه حیاتی تر شده.»

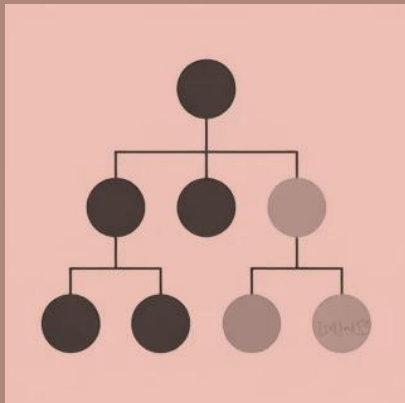


BASIC PRINCIPLES IN GENETIC COUNSELING:

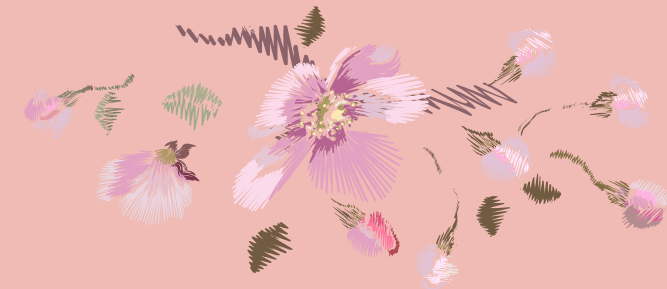


- غیردستوری بودن (*Non-directiveness*)
- احترام به خودمختاری بیمار
- حفظ رازداری اطلاعات
- اخذ رضایت آگاهانه
- توجه به شرایط فرهنگی، اجتماعی و اعتقادی خانواده

STEPS IN GENETIC COUNSELING:



- تشخیص بر مبنای شرح حال خانوادگی دقیق، شرح حال پزشکی، معاینات و انجام تحقیقات
- ارزیابی خطر
- تعامل دو طرفه
- بحث در مورد گزینه های پیش رو
- ارتباط و حمایت طولانی مدت از بیمار

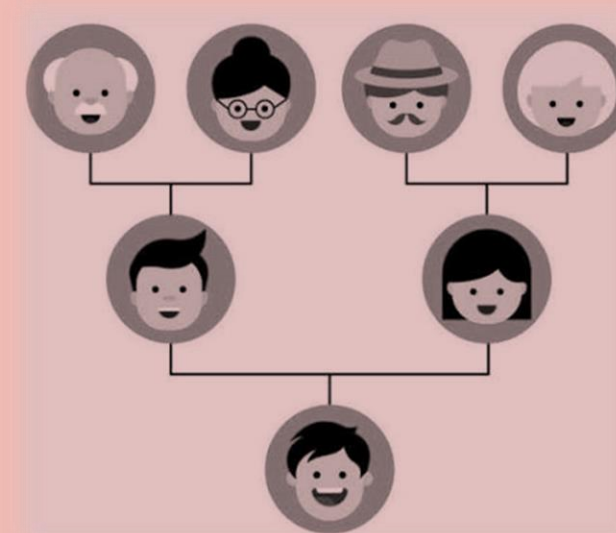


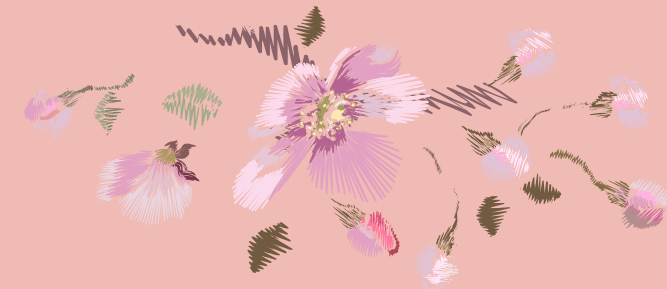
GOALS OF GENETIC COUNSELING

- کمک به درک ماهیت و سیر بیماری
- تعیین الگوی وراثت
- برآورد خطر بروز یا تکرار بیماری
- معرفی گزینه های تشخیصی و پیشگیرانه
- حمایت روانی و کمک به تصمیم گیری آگاهانه

CLINICAL ASSESSMENT AND PEDIGREE ANALYSIS

- اخذ شرح حال دقیق فردی و خانوادگی
- رسم شجره‌نامه حداقل در سه نسل
- بررسی ازدواج فامیلی، سقط، مرگ زودرس و ناهنجاری‌های مادرزادی
- شجره‌نامه یکی از ابزارهای اصلی در تشخیص و ارزیابی خطر است.





GENETIC TESTING OPTIONS

طیف وسیعی از آزمایش‌های ژنتیکی در دسترس است که هر کدام کاربردها و پیامدهای متفاوتی دارند. درک این گزینه‌ها هم برای مشاور ژنتیک و هم برای مراجعه‌کننده بسیار مهم است.

- **مورد ۱: کاریوتایپینگ:** تعداد و ساختار کروموزوم‌ها را تجزیه و تحلیل می‌کند (مثال: سندرم داون).
- **مورد ۲: تست تک ژنی:** ژن‌های خاصی را برای جهش‌ها بررسی می‌کند (مثال: فیروز کیستیک، کم‌خونی داسی‌شکل).
- **مورد ۳: پانل‌های ژنی:** چندین ژن مرتبط با یک بیماری خاص را آزمایش می‌کند (مثال: پانل سرطان ارثی پستان).
- **مورد ۴: توالی‌یابی کل اگزوم (WES):** تمام نواحی کدکننده پروتئین ژنوم را توالی‌یابی می‌کند.
- **مورد ۵: توالی‌یابی کل ژنوم (WGS):** کل ژنوم، از جمله نواحی غیر کدکننده را توالی‌یابی می‌کند.

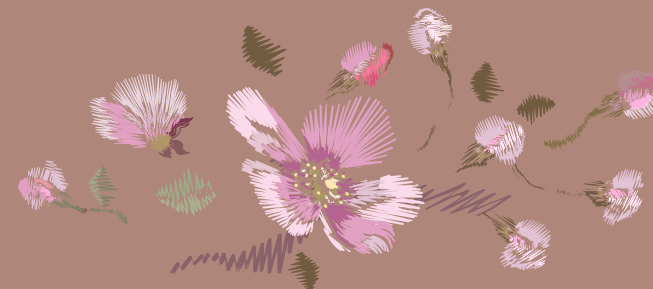
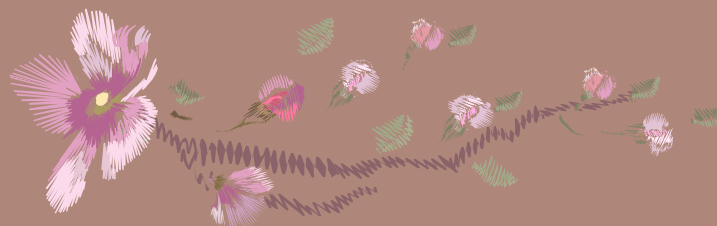
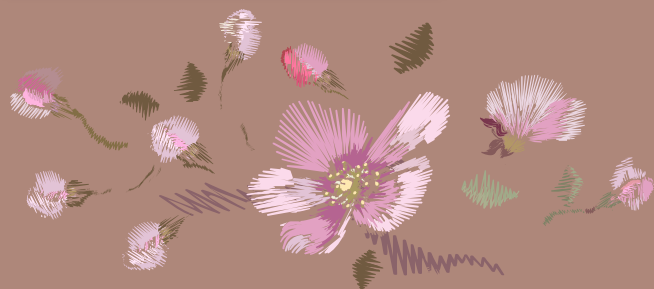


DIAGNOSIS AND INTERPRETATION OF RESULTS AND TRANSFERRING INFORMATION TO THE PATIENT AND FAMILY

- تشخیص صحیح، پایه اصلی مشاوره ژنتیک است.
- یافته‌های بالینی باید در کنار نتایج آزمایشگاهی تفسیر شوند.
- همه واریانت‌های ژنتیکی الزاماً بیمارزا نیستند.
- تفسیر نتایج نیازمند دقت علمی و شناخت محدودیت‌های آزمایش است.

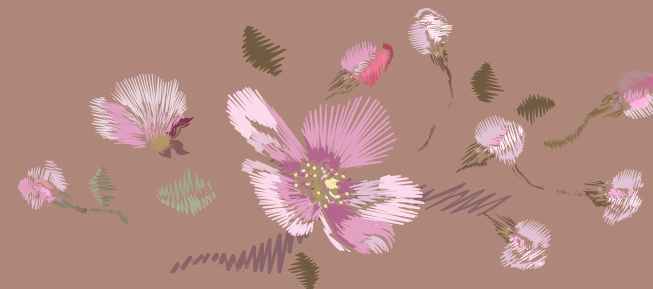
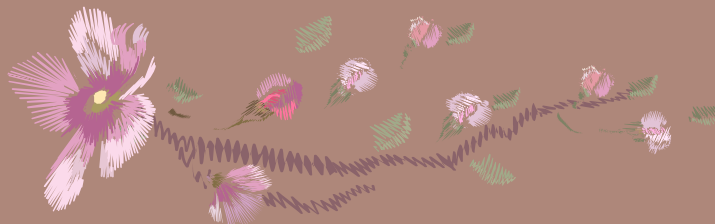
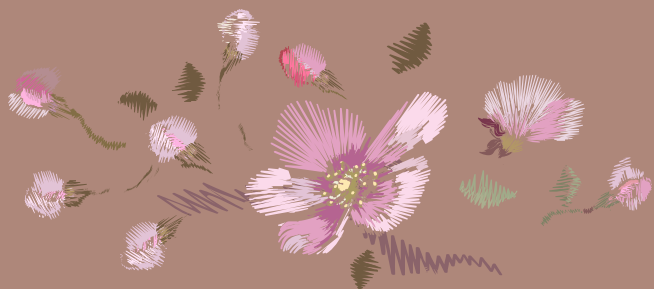
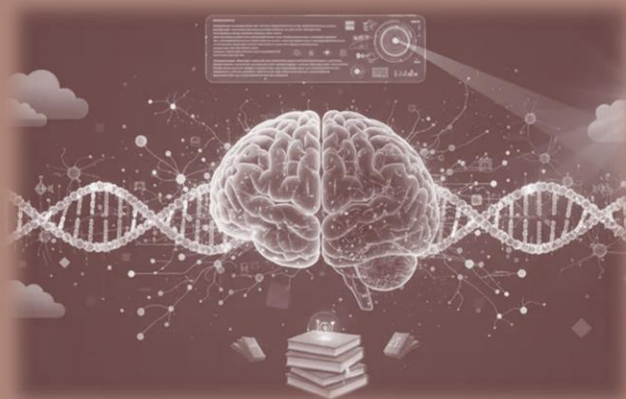


- اطلاعات باید با زبان ساده، دقیق و قابل فهم ارائه شوند.
- هدف، افزایش آگاهی و کاهش برداشت نادرست است.
- در این مرحله، شرایط عاطفی و سطح درک خانواده اهمیت زیادی دارد.
- ارتباط مؤثر، هسته اصلی مشاوره ژنتیک است.



PSYCHOLOGICAL ASPECTS

- مشاوره ژنتیک فقط اطلاع رسانی نیست؛ بُعد روانشناختی نقش مهمی دارد.
- تشخیص یا احتمال بیماری ژنتیکی می‌تواند واکنش‌هایی مانند اضطراب، انکار، خشم یا احساس گناه ایجاد کند.
- در بیماری‌های اتوزومال مغلوب، والدین ممکن است خود را مقصر بدانند، در حالی‌که ناقل بودن امری غیرارادی است.
- اطلاعات ژنتیکی کل خانواده را درگیر می‌کند، نه فقط یک فرد.
- هدف مشاوره باید کمک به سازگاری و پذیرش روانی خانواده باشد.
- نادیده گرفتن این بُعد = مشاوره ناقص



ETHICAL CHALLENGES

مشاوره ژنتیک با چالش‌های اخلاقی مهمی همراه است.

یکی از این چالش‌ها، تست کودکان برای بیماری‌های با شروع در بزرگسالی است؛
مثل Huntington disease.

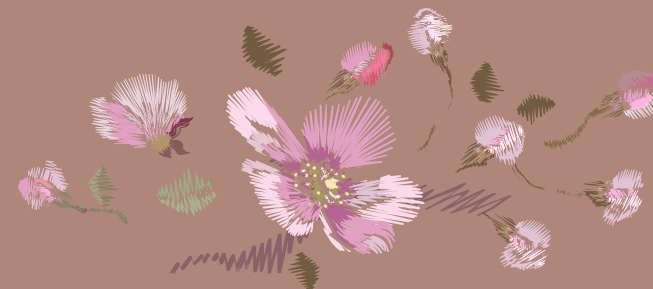
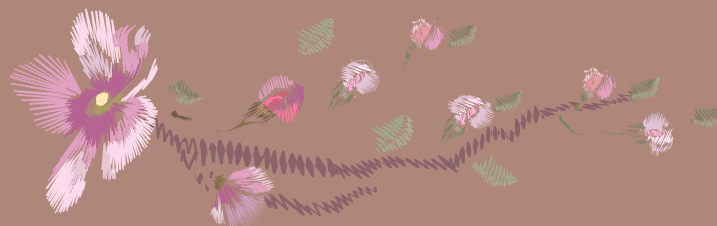
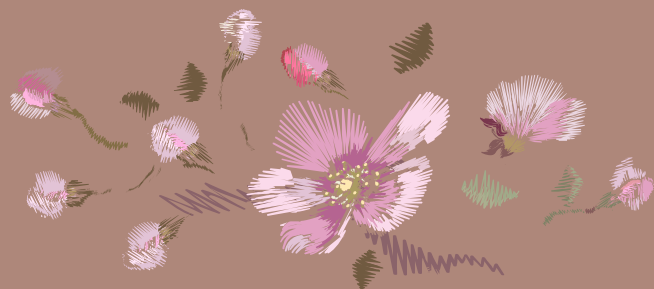
در بسیاری از موارد، اگر نتیجه تست در دوران کودکی منفعت پزشکی مستقیمی
نداشته باشد، انجام آن از نظر اخلاقی قابل بحث است، چون ممکن است حق انتخاب
آینده فرد را محدود کند.

چالش دیگر، افشای اطلاعات به بستگان است.

چون نتایج ژنتیکی ماهیت خانوادگی دارند، گاهی دانستن یک نتیجه برای سایر
اعضای خانواده هم مهم است؛ اما در عین حال باید اصل رازداری را هم حفظ کرد.

موضوعات دیگری مثل تشخیص پیش از تولد، ختم بارداری، incidental
findings و یافته‌های ناخواسته در تست‌های وسیع ژنتیکی هم مسائل اخلاقی مهمی
هستند.

بنابراین، مشاوره ژنتیک همیشه فقط یک موضوع علمی نیست، بلکه یک موضوع
اخلاقی و اجتماعی هم هست.



- حفظ محرمانگی اطلاعات ژنتیکی
- چالش افشای اطلاعات به سایر اعضای خانواده
- انجام تست در کودکان برای بیماری‌های دیررس
- مسائل مربوط به تشخیص پیش از تولد و یافته‌های اتفاقی
- ضرورت تصمیم‌گیری بر پایه اصول اخلاق پزشکی

ETHICAL CONSIDERATIONS



Country	Incidence (%)
Kuwait	54
Saudi Arabia	54
Jordan	50
Pakistan	40–50
India	5–60
Syria	33
Egypt	28
Lebanon	25
Algeria	23
Japan	2–4
France, United Kingdom, United States	2

SPECIAL ISSUES IN GENETIC COUNSELING

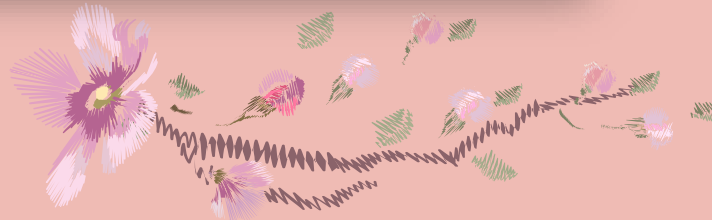
Abnormality	Frequency (%)
<u>Intellectual Impairment</u>	
Severe	25
Mild	35
Autosomal recessive disorder	10–15
Congenital malformation	10

1) ازدواج‌های خویشاوندی (خون‌نسبت)

- افزایش احتمال بروز بیماری‌های اتوزومال مغلوب
- افزایش نگرانی درباره ریسک فرزندان آینده
- نیاز به ارزیابی دقیق سابقه خانوادگی و احتمال «حامل بودن»

2) ازدواج با محارم / روابط خویشاوندی نزدیک

- بالا بودن ریسک‌های ژنتیکی به دلیل هم‌پوشانی بیشتر ژن‌ها
- تشدید فشار روانی و اجتماعی در خانواده
- چالش در مدیریت تصمیم‌گیری و پذیرش اطلاعات ژنتیکی



SPECIAL ISSUES IN GENETIC COUNSELING

- (3) فرزندخواندگی و فرزند خانواده
- نبود شجره ژنتیکی کامل یا ناقص بودن اطلاعات خانوادگی
- ابهام در برآورد ریسک و محدودیت در تفسیر نتایج
- احتمال سوءبرداشت درباره نقش «ژنتیک» در سلامت آینده





CONCLUSION

- مشاوره ژنتیک فراتر از اعلام یک تشخیص یا عدد ریسک است.
- این فرآیند ترکیبی از دانش پزشکی، مهارت ارتباطی، تحلیل احتمال و حمایت روانی است.
- هدف نهایی، توانمندسازی بیمار و خانواده برای انتخاب آگاهانه و مسئولانه است.



THANK YOU FOR
YOUR ATTENTION

