

اساسی توارث

تمام ویژگی ها اعم از رنگ چشم ، مو، قد و... از والدین به ما به ارث میرسد و تحت عواملی به نام ژن است که یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث می رسد. این دو ژن یا با هم یکسان و یا متفاوت هستند. برای ساخته شدن گلبول قرمز دو ژن یکی از پدر و دیگری از مادر به فرزند به ارث میرسد، اگر والدین هر دو سالم باشند، ژن های سالم را به فرزند خود منتقل می کنند، در این صورت فرزند سالم و دارای گلبول های قرمز کامل می شود.

تشخیص قبل از تولد

خدمات تشخیص قبل از تولد این امکان را برای زوج ها فراهم کرده تا از سلامت یا بیماری فرزند خود در دوره جنینی مطلع شوند. تشخیص پیش از تولد (PND: Pre Natal Diagnosis) را در حقیقت می توان به عنوان مجموعه اقدامات کلینیکی و پاراکلینیکی در نظر گرفت که می تواند به تشخیص بیماری احتمالی جنین قبل از تولد کمک نماید؛ در نتیجه والدین این امکان را می یابند که به طور آگاهانه تصمیم به حفظ یا ختم حاملگی بگیرند.

اساس تشخیص قبل از تولد ، پیگیری انجام دو مرحله مقدماتی و تکمیلی است:

➤ **مرحله مقدماتی :** بررسی وضعیت ژنتیک زوج های ناقل تالاسمی برای تعیین نوع نقص ژن در هر یک از زوج ها قبل از بارداری است.

بهترین زمان برای انجام آزمایش های مرحله مقدماتی قبل از بارداری است چرا که در این صورت وقت کافی جهت بررسی وجود خواهد داشت.

➤ **مرحله تکمیلی :** بررسی وضعیت ژنتیک جنین و تشخیص قطعی ابتلا یا سالم بودن آن است.

بهترین زمان برای انجام آزمایش های مرحله تکمیلی بعد از بارداری و در هفته ۱۲ بارداری با نمونه برداری از جنین انجام می شود.

برای تشخیص قطعی در انجام آزمایش های تشخیص قبل از تولد، گاهی لازم است تعداد زیادی از خویشاوندان (والدین، برادر و خواهر) بررسی شوند که مستلزم صرف وقت ، صبر و حوصله کافی و بضاعت مالی است. در نمونه برداری ،خطر از دست دادن جنین به میزان اندک و خطرات نادری برای مادر وجود دارد . بعد از حصول نتیجه ، در صورت ابتلای جنین به بیماری ، چنانچه از نظر شرعی و قانونی سن جنین از تاریخ معین گذشته باشد(حداکثر هفته ۲۰ بارداری) ؛ مجوز ختم بارداری توسط پزشکی قانونی صادر می شود . بدیهی است برای هر بارداری انجام آزمایش های مرحله تکمیلی و بررسی وضعیت ژنتیک جنین ضروری است.

هشدارها

- کلیه داوطلبین ازدواج بایستی قبل از جاری شدن صیغه محرمیت یا عقد شرعی برای انجام آزمایشات تشخیصی تالاسمی مراجعه کنند در واقع این عمل باید بعنوان اولین اقدام قبل از تدارک مراسم ازدواج انجام گیرد. ضروری است بدانیم در هنگام انجام آزمایش تشخیص تالاسمی قبل از ازدواج چنانچه با انجام آزمایش اول تشخیص قطعی حاصل نشود ممکن است لازم باشد زوجین داوطلب ازدواج به مدت ۳ ماه تحت آهنگ درمانی قرار گرفته و سپس آزمایشهای تکمیلی بعمل آید بنابراین افراد باید همه اقدامات و تصمیمات دیگر را برای مراسم ازدواج به بعد از کسب نتایج آزمایشات نهایی تشخیص تالاسمی موکول نمایند.
- فرد ناقل تالاسمی هیچگونه مشکلی ندارد تا زمانی که همسر انتخابی وی ناقل نباشد و چنانچه هردو نفر (زوج و زوجه) ناقل باشند ، بایستی پیش از هر اقدامی مشاوره تالاسمی صورت گیرد.

منابع: تالاسمی چیست؟ دستورالعمل انجمن تالاسمی ایران

دستورالعمل برنامه ی کشوری پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

تهیه کننده :سمیه منتظری دانشجوی دکترای تخصصی ژنتیک

تأیید کننده:دکتر اردشیر بهمنی مهر دکترای ژنتیک

واحد آموزش سلامت

پاییز ۱۴۰۴

