

## مشاوره ژنتیک

### مشاوره ی ژنتیک چیست؟

مشاوره ی ژنتیک گامی مؤثر در کم کردن معلولیت هاست . پیشگیری از اختلالات ژنتیک و مادرزادی جنبه های مختلفی را در بر می گیرد که « مشاوره ی ژنتیک » هسته ی اصلی و بخش مهم این خدمات را تشکیل می دهد. مشاوره ژنتیک با بالا بردن سطح اطلاعات و آگاهی مردم، نقش مؤثری را در پیشگیری از بروز معلولیت های ژنتیکی و مادرزادی به عهده دارد .

مرکز مشاوره ی ژنتیک:

مرکزی است که در آن خدمات مشاوره ی ژنتیک با حضور پزشک متخصص یا پزشک عمومی که دوره ی آموزشی مشاوره ی ژنتیک سازمان بهزیستی کشور را گذرانیده است، ارائه می شود. در صورت نیاز به انجام دادن آزمایش های تخصصی مراجعین را به آزمایشگاه های معتبر معرفی می کنند تا پس از آماده شدن جواب آزمایش های درخواستی توصیه های لازم و نهایی توسط مشاور ژنتیک مرکز به مراجعین ارائه شود .

### چه کسانی نیاز به انجام مشاوره ی ژنتیک دارند؟

در این موارد، افراد، زوجین یا خانواده ها از مشاوره ی ژنتیک استفاده می کنند :

۱- نگرانی از خطر بروز مکرر یک بیماری فامیلی

۲- ازدواج فامیلی

۳- سابقه ی عقب ماندگی ذهنی در خانواده یا بستگان نزدیک

۴- نقص های متعدد مادرزادی

۵- کوتولگی و اختلال رشد

۶- سابقه ی اختلالات سوخت و ساز مواد در افراد خانواده، مانند بیماری فنیل کتونوری

۷- شکل و قیافه ی غیرطبیعی

۸- ناشنوایی

۹- ابهام تناسلی، اختلال در بلوغ

۱۰- نازایی، سقط های مکرر، مرده زایی

۱۱- حاملگی در سنین بیش از ۳۵ سال

۱۲- رویارویی با عوامل محیطی ناهنجاری زا در دوران بارداری، مانند اشعه، دارو، مواد شیمیایی و عوامل عفونی

۱۳- اختلالات عصبی - عضلانی و بیماری های عصبی مزمن و پیشرونده

۱۴- سرطان، دیابت، بیماری های قلبی و ...

۱۵- کسب اطمینان از ناقل نبودن یک بیماری ژنتیکی شایع در جمعیت (مثل تالاسمی، هموفیلی، کم خونی داسی شکل و .....)

۱۶- زنان بارداری که نتیجه ی سونوگرافی یا غربالگری و آزمایش قبل از تولد در آنان افزایش خطر نقص ها یا عوارض را نشان می دهد .

۱۷- زنانی که دوست دارند درباره آزمایش ها و بررسی های دوران بارداری، بیشتر بدانند .

۱۸- تشخیص، تقاضا و احساس نیاز فرد برای انجام مشاوره

### **بهترین زمان برای انجام مشاوره ژنتیک و مراحل انجام یک مشاور ی ژنتیک :**

بهترین زمان انجام مشاوره ی ژنتیک قبل از ازدواج است، ولی قبل از بارداری، در دوران بارداری و پس از تولد اولین فرزند ناهنجار هم می توان برای انجام مشاوره ی ژنتیک مراجعه کرد .

زمانی که شما برای انجام مشاور ی ژنتیک مراجعه می کنید، درباره ی تمام نگرانیهای خود و بیماری های ارثی- ژنتیکی که در شجره نامه شما وجود دارد، بحث می کنید. این موارد شامل خطر تکرار بیماری ژنتیک در شما، حاملگی شما، فرزندان شما یا سایر افراد خانواده می شود .

### **بطور مشخص یک جلسه مشاوره ژنتیک شامل :**

۱- بحث در مورد علت مراجعه جهت انجام مشاوره ی ژنتیک

۲- بحث در مورد تاریخچه ی پزشکی، خانوادگی و بارداری فرد مراجعه کننده

۳- توضیح خطرهای مشخص شده در روند انجام دادن مشاوره ی ژنتیک

۴- بحث درباره روش های بررسی ژنتیکی موجود، مزایا، محدودیت ها و خطرهای این روش ها و مشخص نمودن اینکه چه روش بررسی و یا آزمایشگاهی ممکن است، برای فرد مراجعه کننده مناسب باشد .

۵- هماهنگی برای انجام بررسی لازم و پی گیری جواب بررسی های انجام شده

۶- در اختیار قرار دادن آموزش های لازم، معرفی جهت اقدامات حمایتی مورد نیاز یا معرفی به سایر پزشکان متخصص جهت درمان های مورد نیاز چگونه باید برای انجام دادن مشاوره ی ژنتیک آماده شد؟

۱- گرفتن وقت از مرکز مشاوره ی ژنتیک ، بدلیل آن که جلسه ی اول مشاوره ی ژنتیک حداقل بین نیم ساعت تا ۴۵ دقیقه وقت نیاز دارد .

۲- جمع آوری اطلاعات در مورد سلامت اعضای فامیل شامل، جزئیات آن در مورد بیماری های خانواده های مادر و پدر .

۳- جمع آوری اطلاعات در مورد ازدواج های فامیلی انجام شده در خانواده های پدر و مادر و سایر اعضای فامیل .

۴- سؤال از اعضای خانواده در مورد بیماری های احتمالی موجود در خانواده و فامیل از جمله موارد مبتلا به عقب ماندگی ذهنی، نقص های هنگام تولد، ناتوانی ها، سقط های مکرر، مرده زایی، بیماری های شدید دوران کودکی یا سرطان

۵- به همراه بردن کپی مدارک پزشکی، نتایج آزمایشگاهی یا بررسی های ژنتیکی انجام شده ی قبلی بر روی هر یک از اعضای خانواده یا فامیل با یک بیماری شناخته شده ی ژنتیکی که می تواند در زمان مراجعه جهت انجام مشاوره ی ژنتیک کمک کننده باشد .

۶- لیستی از کلیه سؤال هایی که در مورد نگرانی های فرد مراجعه کننده تهیه شده است .

۷- پرداخت تعرفه ( هزینه ها طبق تعرفه دریافت می شود مگر برای اشخاص تحت پوشش سازمان)