

مجله غدد درون‌ریز و متابولیسم ایران
دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی شهید بهشتی
سال پنجم، شماره ۱، صفحه‌های ۲-۱ (بهار ۱۳۸۲)

غربالگری برای بیماری‌های غیرواگیر در عصر طب ژنومیک

دکتر فریدون عزیزی

با شروع قرن بیست و یکم و دستیابی بیشتر به اطلاعات ژنتیک، موارد غربالگری بیشتر می‌شود. طب بالینی که تقریباً به طور کامل منحصر به تشخیص و درمان بیماری‌های شناخته شده بود، به طرف طب پیشگیری سوق داده می‌شود و با کنترل بسیاری از بیماری‌های واگیردار، امروزه پیشگیری اولیه یا تشخیص زودرس بیماری‌های غیرواگیر قبل از بروز علائم بالینی آنها اهمیت ویژه‌ای یافته است. لذا بررسی زمینه‌های فردی برای ابتلا به بیماری‌های شایع مانند امراض قلبی - عروقی، دیابت و سرطان‌ها در زمره اولویت‌های برنامه‌های بهداشتی - درمانی کشورها قرار گرفته است و اطلاعات ژنتیک به تدریج جای مناسبی در این حوزه می‌یابد. همه تلاش‌ها بر این امر استوار است که بتوان افراد مستعدتر برای ابتلا به این نوع امراض را شناسایی نمود و با روش‌های مناسب پیشگیری اولیه، به ویژه رژیم غذایی مناسب و فعالیت بدنی از بروز آنها جلوگیری کرد یا ظهور بیماری را به تعویق انداخت.^۱

انجام تحقیقات در زمینه اطلاعات ژنتیک بیماری‌ها و به کارگیری آنها برای غربالگری‌های جمعیتی ضروری است. دو مثال در مورد غربالگری در کشور را به عنوان نمونه‌هایی از این نوع فعالیت‌های تحقیقاتی می‌توان نام برد. از این دو، یکی برنامه غربالگری نوزادان برای کم‌کاری مادرزادی تیروئید است. این طرح که از اواخر دهه ۶۰ هجری شمسی در کشور آغاز شده بود، به دلیل درصد بالای فراخوان نوزادان ناشی از وجود کمبود ید در جامعه مورد بررسی، برای چند سال متوقف شد.^۲ پس از رفع کمبود ید، غربالگری مجدداً آغاز شد و در ۳۰۰۰۰ نوزاد غربالگری شده، این واقعیت به دست آمد که شیوع این بیماری در تهران و دماوند یک مورد در هر ۹۶۰ نوزاد یعنی حداقل ۴ برابر شیوع آن در گزارش‌های بین‌المللی است.^۳ بررسی اولیه نشان داده که این امر ممکن است به دلیل رواج ازدواج‌های فامیلی در جامعه

برای پیشگیری اولیه از بیماری‌ها و نیز شناخت امراض در مراحل بسیار اولیه و قبل از بروز علائم بالینی، روش‌های مختلف غربالگری در قرن بیستم ابداع شد.^۱ مهم‌ترین روش‌های غربالگری را می‌توان غربالگری نوزادان برای تشخیص کم‌کاری مادرزادی تیروئید و فنیل‌کتونوری دانست که به صورت عام در کشورهای پیشرفته و اکنون در برخی از کشورهای در حال پیشرفت اجرا می‌شود. همچنین غربالگری محدود به صورت موردی برای بعضی امراض ارثی نیز انجام شد که از آنها می‌توان غربالگری برای بیماری Tay-Sachs و فیروز کیستیک لوزالمعده را نام برد.^۲ شاخص‌های عمده‌ای نیز برای انجام روش‌های غربالگری تدوین شده است^۳ که برای تصمیم‌گیری در این مورد، توجه به آنها ضروری است (جدول ۱).

جدول ۱- شاخص‌های انجام روش‌های غربالگری

مشخصات جمعیت	مشخصات بیماری	مشخصات آزمون
۱- شیوع بیماری قابل توجه باشد.	۱- عوارض و مرگ و میر بیماری قابل توجه باشد.	۱- حساسیت و ویژگی خوبی داشته باشد.
۲- امکان همکاری جمعیت برای آزمون‌های بعدی و درمان بیماری وجود داشته باشد.	۲- درمان مؤثر و قابل قبولی موجود باشد.	۲- کم خطر و کم عارضه باشد.
		۳- ارزان باشد.
		۴- آزمون تأیید بروز بیماری وجود داشته باشد که در آن بتوان بیماری را شناخت.
		۴- با درمان زود هنگام، پیامدها بهبود یابند.

لیپیدی مشخص شود. از این میان، پلی‌مورفیسم ژنتیک در لیپاز کبدی (LIPC) و پروتئین کلاسترل استر ترانسفر (CETP) بررسی شده است و نیز ارتباط بین پلی‌مورفیسم ژنتیک در ژن پاراکسوناز (PON) با غلظت لیپوپروتئین‌ها و شاخص‌های اکسیداسیون پلاسما بررسی می‌شود.

در نیم قرن اول قرن بیست و یکم میلادی، دستیابی به اطلاعات ژنتیک سبب خواهد شد که برای غربالگری عموم یا جمعیت‌های ویژه بتوان از این اطلاعات برای تشخیص زودرس اختلالات غیرطبیعی استفاده کرد تا افراد سالمی که زمینه‌های بیماری ویژه‌ای دارند، شناسایی شوند و بتوان در مراحل اولیه به پیشگیری بیماری یا درمان آن پرداخت. در حالی که جامعه پزشکی ما از رسالت منحصر به تشخیص و درمان بیماری‌ها با فراتر نهاده، به طرف طب پیشگیری پیش می‌رود، شایسته است که پژوهشگران کشور نیز به روش‌های غربالگری برای بهره‌گیری از اطلاعات علوم پایه به ویژه علم ژنتیک اهتمام بیشتری مبذول دارند.

باشد، زیرا والدین ۱۵ نوزاد از ۲۱ نوزاد مبتلا به کم‌کاری مادرزادی تیروئید ازدواج‌های فامیلی داشتند و نسبت شانس هیپوتیروئیدی نوزادان در ازدواج‌های فامیلی به غیرفامیلی ۶/۹ با فاصله اطمینان ۱/۸-۲۵/۹ بود.^۷ بررسی‌های ژنتیک فامیل مبتلا، به ویژه در خانواده‌هایی که بیش از یک نفر از آنها مبتلا به کم‌کاری مادرزادی تیروئید است، آغاز شده تا اطلاعات بیشتری در این مورد به دست آید. شاید این نوع اطلاعات را بتوان در آینده برای غربالگری گروه مشخص یا عموم نوزادان به کار برد.

مورد دوم درصد بالای افراد با HDL کلاسترول پایین در تهران است که در مطالعه قند و لیپید مشخص شد.^۸ در ۲۱/۸ درصد از افراد بالای ۲۰ سال جامعه قند و لیپید تهران HDL کلاسترول خون پایین گزارش شده است که این یافته در مردها شایع‌تر از زنان است (۳۲ در مقابل ۱۳ درصد). به احتمال زیاد این یافته در برخی دیگر از کشورهای خاورمیانه نیز وجود دارد. مطالعات ژنتیک با همکاری دانشگاه تافتس بوستون آغاز شده است تا ژن‌های مؤثر در این اختلال

References

- Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. Public health papers no.34. Geneva: World Health Organization, 1968.
- Juengst ET. "Prevention" and the goals of genetic medicine. Hum Gene Ther. 1995; 6:1595-605.
- Wald NJ. The definition of screening. J Med Screen 2001; 8:1.
- Khoury MJ, McCabe LL, McCabe ER. Population screening in the age of genomic medicine. N Engl J Med. 2003; 348:50-8.

۵. عزیزی فریدون، اولادی بلقیس، نغرابادی ماه‌مطالع، حاجی‌پور رامبد، غربالگری برای شناسایی کم‌کاری مادرزادی تیروئید در تهران: اثر کمیودید در افزایش گذرای TSH در نوزادان. مجله دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، ۱۳۷۳؛ سال ۱۸، شماره ۱، صفحات ۲۴ تا ۲۸.

۶. اردوخوانی آرش، هدایتی مهدی، میرمیران پروین، حاجی‌پور رامبد، عزیزی فریدون. شیوع بالای هیپوتیروئیدی نوزادان در تهران: نیاز برای ملی نمودن طرح غربالگری کم‌کاری مادرزادی تیروئید. مجله غدد درون‌ریز و متابولیسم ایران. ۱۳۷۹؛ شماره ۴، صفحات ۲۶۲ تا ۲۷۶.
۷. اردوخوانی آرش، میرمیران پروین، هدایتی مهدی، حاجی‌پور رامبد، عزیزی فریدون. غربالگری کم‌کاری مادرزادی تیروئید در تهران و دماوند: گزارشی از یافته‌های توصیفی و اپیدمیولوژیک، ۸۰-۱۳۷۶. مجله غدد درون‌ریز و متابولیسم ایران، ۱۳۸۱؛ شماره ۳، صفحات ۱۵۲ تا ۱۶۰.
8. Azizi F, Rahmani M, Emami H, Mirmiran P, Hajipour R, Madjid M, Ghanbili J, Ghanbarian A, Mehrabi Y, Saadat N, Salehi P, Mortazavi N, Heydari N, Sarbazi N, Allahverdi S, Saadati N, Ainy E, Moeini S. Cardiovascular risk factors in an Iranian urban population: Tehran lipid and glucose study (phase 1). Soz Praventivmed. 2002; 47:408-26.