

مشاوره ژنتیک و نقش آن در ارتقای سلامت

دکتر بهار پوررضا

متخصص زنان و زایمان، کارشناس مسئول پیشگیری از معلولیت‌های اداره کل سازمان بهزیستی استان گیلان

در هر دقیقه ۸ کودک معلول در دنیا متولد می‌شود. ۱-۳٪ افراد دنیا دچار عقب ماندگی ذهنی هستند و آمار آن در کشورهای در حال توسعه ۲ تا ۴ برابر کشورهای پیشرفته است. این در حالی است که سالانه حدود ۳۰ تا ۴۰ هزار کودک معلول در کشور ما متولد می‌شوند و اولین عامل مرگ و میر در کودکان زیر ۵ سال اختلالات ژنتیکی می‌باشد. همچنین یک سوم پذیرش بیمارستان‌ها به این بیماری‌ها اختصاص دارد. ۵۰٪ از موارد معلولیت‌های مختلف مانند نابینایی‌ها، ناشنوایی‌ها و عقب ماندگی ذهنی شدید به دلیل اختلالات ژنتیکی ایجاد می‌شوند. تقریباً ۳٪ از نوزادان در بدو تولد با یک ناهنجاری ساختاری عمده متولد می‌شوند. تا ۵ سالگی در ۳٪ دیگر یک ناهنجاری تشخیص داده می‌شود. و در ۱۰-۸٪ دیگر هم تا ۱۸ سالگی مشخص می‌شود که دچار ناهنجاری‌های عملکردی یا تکاملی هستند. مشاوره ژنتیک به معنی تبادل اطلاعات بین مشاوره کننده و مراجع می‌باشد به گونه‌ای که مشاور ژنتیک با توجه به اطلاعات دریافتی در خصوص بیماری‌های موجود در خانواده، ریسک تکرار بیماری را در نسل بعدی تخمین می‌زند.

انواع مشاوره ژنتیک مشاوره قبل از ازدواج (PMC)، قبل از بارداری (PCC)، حین بارداری (DPC)، مشاوره تشخیصی یک بیماری (DC)

در سال ۱۳۹۴ در استان گیلان مجموعاً به ۱۴۵۸ نفر خدمات مشاوره ژنتیک ارائه شد و دو طرح پایلوت مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج با همکاری معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی و غربالگری دختران ۲۵ - ۱۵ سال با مشارکت اداره کل آموزش و پرورش استان توسط اداره کل بهزیستی در شهرستان رشت اجرایی گردید. در طرح پایلوت مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج مجموعاً ۱۴۹۸ زوج مراجعه کننده به مرکز بهداشت شماره ۸ رشت، با تکمیل پرسشنامه‌هایی به دو گروه کم خطر و پر خطر تقسیم و ۲۶۴ زوج معادل ۱۷.۶٪ جمعیت تحت غربال، جهت انجام مشاوره ژنتیک رایگان ارجاع شدند و از این تعداد ۸۸ زوج به مراکز مشاوره ژنتیک مراجعه نمودند. شایع ترین عامل ارجاع دهنده زوجین در این طرح سن بالای ۳۵ سال خانم و در میان ۱۵ اختلال موضوع غربال، شایع ترین موردی که منجر به ارجاع شده بود، وجود سابقه ناتوانی ذهنی Intellectual Disability در بستگان نزدیک بوده است.

در طرح پایلوت غربالگری اختلالات ژنتیک دختران ۲۵ - ۱۵ سال، تعداد ۱۵۰۰ دانش آموز و دانشجوی دختر، توسط پرسشگران به سه گروه، کم خطر (۹۳.۹٪)، پر خطر (۴.۲٪) و با خطر متوسط (۱.۹٪) تقسیم و موارد پر خطر به مراکز مشاوره ژنتیک ارجاع گردیدند. در این طرح شایع ترین علت‌های ارجاع، وجود سابقه مرگ زیر ۳ سال در شیر خواران و نوزادان، و به دنبال آن بیماری‌های قلبی مادرزادی در بستگان نزدیک یا خود افراد غربال شده بوده است.