

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

مجموعه کتاب های آگاه سازی
مشاوره ژنتیک
(ویژه فراگیران)

مؤلفین :

دکتر نرگس السادات نوری، دکتر منصور صالحی

نیره السادات نوری، دکتر عصمت کریمیان



سازمان بزرگساز کشور
مرکز توسعه بکتابخانه‌ها و اسناد
معاونت بکتابخانه‌ها از معاونت

عنوان و نام پدیدآور : مشاوره ژنتیک (ویژه فراگیران) / مولفین نرگس السادات نوری... (و دیگران) ؛ [به سفارش] سازمان بهزیستی کشور، مرکز توسعه پیشگیری و درمان اعتیاد، معاونت پیشگیری از معلولیتها.
مشخصات نشر : اصفهان: پیغام دانش، ۱۳۹۲.
مشخصات ظاهری : ۲۴ص: مصور (رنگی).
شابک : ۹۷۸-۶۰۰-۵۹۷۱-۳۷-۸

وضعیت فهرست نویسی : فیا

یادداشت : مولفین نرگس السادات نوری، منصور صالحی، نیره السادات نوری، عصمت کریمیان.

موضوع : بیماری های ژنتیکی -- مشاوره

شناسه افزوده : نوری، نرگس السادات، ۱۳۴۹ -

شناسه افزوده : سازمان بهزیستی کشور. معاونت پیشگیری از معلولیتها

رده بندی کنگره : ۱۳۹۲ / ۸۳ / RG5۸۰

شماره کتابشناسی ملی : ۳۲۱۳۵۱۴

انتشارات پیغام دانش

اصفهان ، خیابان فردوسی ، خیابان منوچهری ، خیابان مجمر جنوبی ،

کوی شهید بیگی ، ساختمان خورشید ، شماره ۲

تلفن : ۱۲ - ۲۱۲۴۷۱۱ ، ۰۹۱۳۱۰۵۱۲۹

عنوان : مشاوره ژنتیک (ویژه فراگیران)

مولفین : دکتر نرگس السادات نوری، دکتر منصور صالحی، نیره السادات نوری،

دکتر عصمت کریمیان

صفحه آرا : زهره باقری

تیراژ : ۵۰۰۰ جلد

سال چاپ : ۱۳۹۲

لینتوگرافی : طلوع

چاپ : کوثر

صحافی : بهار

شابک : ۹۷۸-۶۰۰-۵۹۷۱-۳۷-۸

۴	پیش گفتار
۵	مقدمه
۷	تعریف علم ژنتیک
۷	چرا باید مشاوره ژنتیک انجام داد
۷	انواع اختلالات ارثی و ژنتیکی
۸	ازدواج خورشاوندی
۹	ضریب خورشاوندی
۹	خطر ازدواج فامیلی
۱۰	مشاوره ژنتیک
۱۳	مراحل گوناگون مشاوره ژنتیک
۱۳	مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج
۱۶	مشاوره ژنتیک قبل از بارداری
۱۷	مشاوره ژنتیک حین بارداری
۲۰	مشاوره ژنتیک فرزند دوم در خانواده های دارای فرزند معلول
۲۱	تشخیص قبل از تولد
۲۳	نکات مهم
۲۴	فهرست منابع

پیش گفتار :

با پیشرفت های علمی اخیر و با در نظر گرفتن اینکه نیمی از علل نابینایی، ناشنوایی و عقب ماندگی ذهنی شدید، اختلالات ژنتیکی می باشد، بررسی علل بروز بیماری های ژنتیکی در انسان اهمیت به سزایی یافته است. همچنین با توجه به قابل تشخیص بودن تعداد قابل ملاحظه ای از بیماری های ارثی در زمان جنینی، پیشگیری از معلولیت های ناشی از اختلالات ژنتیکی از اقدامات اصلی و اساسی در جهت سالم سازی آینده محسوب می گردد. با این حال در نظر داشته باشید که یکی از مهم ترین دلایل بروز بیماری های ژنتیکی و معلولیت ها، عدم آگاهی مردم درباره نحوه پیشگیری از بیماری ها و ناتوانایی ها است. مشاوره ژنتیک با بررسی کردن احتمال ایجاد بیماری ژنتیکی در خانواده و ارائه اطلاعات لازم از طرف فرد مشاور به خانواده، گاهی بسیار مؤثر در جهت ارتقاء سطح آگاهی عموم مردم برای نیل به هدف متعالی یعنی ارتقای سلامت فرد و جامعه بر می دارد. سلامت یکی از حقوق عمده انسانی تلقی می شود و ارتقای سلامت، عبارت است از فرآیند توانمندسازی مردم جهت افزایش کنترل بر سلامت و بهبود سلامت خود. در کتابی که پیش رو دارید با «مشاوره ژنتیک و لزوم انجام آن» آشنا خواهید شد. همچنین متوجه می شوید که چه زمان یا زمان هایی برای انجام آن باید به مراکز مشاوره ژنتیک مراجعه نمود. از همه مهم تر اینکه دلایل پرهیز از ازدواج نامبلی را خواهید دانست، نیز از نکاتی پرارزش و مهم در زمینه مشاوره ژنتیک سود خواهید برد.

هم اکنون با همت حوزه پیشگیری از معلولیت های سازمان بهزیستی کشور مراکز مشاوره ژنتیک (اعم از دولتی و خصوصی) در سراسر کشور در حال فعالیت می باشند به طوری که حداقل ۲-۳ مرکز فعال در هر استان وجود دارد. شما با مراجعه به سازمان بهزیستی منطقه خود می توانید با این مراکز آشنا شده و از خدمات مشاوره ژنتیک و داشتن خانواده ای سالم در نهایت جامعه ای سالم، بهره مند شوید.



اولین و اساسی ترین هدف در مشاوره ژنتیک، تشخیص دقیق بیماری است. اخذ تاریخچه جامع خانوادگی، از گام های اولیه مهم در تجزیه و تحلیل هر نوع اختلالی است، صرف نظر از اینکه ژنتیکی بودن این اختلال شناخته شده باشد یا نه، تاریخچه خانوادگی از این جهت اهمیت دارد که می تواند نقش حیاتی در تشخیص بیماری داشته باشد، می تواند ارثی بودن یک اختلال را نشان دهد، می تواند اطلاعاتی پیرامون تنوع و نحوه بروز بیماری فراهم کند و می تواند طرح توارث بیماری را آشکار نماید. تشخیص درست یک بیماری ارثی، تخمین خطر ابتلاء برای سایر افراد خانواده را مقدور می سازد و می توان براساس آن روش های درمانی، پیشگیری و مشاوره مناسب برای بیمار و خانواده اش در نظر گرفت.

به عنوان یک اصل کلی، مراجعه برای انجام مشاوره ژنتیک به خصوص قبل از ازدواج بسیار راهگشا خواهد بود به ویژه در مواردی که قصد انجام ازدواج فامیلی دارید و یا در مواردی که سابقه فرزند بیمار یا غیرطبیعی و عقب مانده ذهنی در حاملگی های قبلی یا در بستگان نزدیک و یا مشکلات دیگر - که بطور مفصل در کتاب ذکر شده است - وجود دارد با انجام یک مشاوره ژنتیک می توان با دریافت کردن اطلاعات گوناگون در زمینه های مختلف از تولد کودکان معلول و یا دارای اختلالات ژنتیکی، پیشگیری کرد.

اگر در هنگام تولد، برخی بیماری ها به موقع تشخیص داده شوند و رژیم غذایی نیز مناسب باشد، می توان از بروز برخی اختلالات ژنتیکی جلوگیری کرد.

در کشورهای پیشرفته سرمایه گذاری های وسیع و اقدامات جدی در جهت سالم سازی و بهسازی نسل آینده انجام می شود، به طوری که افراد قبل از ازدواج



و پیش از حاملگی با متخصصان ژنتیک مشورت می کنند. با مراجعه به مشاور ژنتیک قبل از ازدواج و بارداری و یا در مراحل اولیه ی بارداری ، می توان از تولد نوزادان بیمار جلوگیری کرد و نسلی سالم را به خود و جامعه هدیه کرد.

بعد از خواندن کتاب، شما قادر خواهید بود به سؤالات زیر پاسخ دهید و در عین حال، نکاتی را بعنوان کلیدهای راهگشا برای زندگی خود استفاده کنید :

۱- انواع اختلالات ارثی و ژنتیکی چیست؟

۲- مشاوره ژنتیک یعنی چه؟

۳- بزرگترین خطر ازدواج فامیلی چیست؟ و چرا باید از انجام ازدواج فامیلی پرهیز کرد؟

۴- موارد لزوم و کاربردهای مشاوره ژنتیک چیست؟

۵- در چه زمان و یا زمانهایی باید مشاوره ژنتیک انجام داد؟

۶- آیا همه افرادی که برای مشاوره ژنتیک مراجعه می کنند باید تحت آزمایش ژنتیک قرار بگیرند؟

