

# آزمایش ژنتیک و غربالگری قبل از ازدواج



آزمایش قبل از ازدواج آزمایشی است که ارزیابی سلامتی جسمی را از زوج‌هایی که به زودی ازدواج می‌کنند ارائه می‌دهد و در آن از نظر بیماری‌های ژنتیکی، عفونی و قابل انتقال آزمایش می‌شوند تا از هر گونه خطر انتقال بیماری به یکدیگر و فرزندان‌شان جلوگیری شود.

ازدواج به عنوان یک رویداد قابل توجه در زندگی زوج‌ها به حساب می‌آید، زیرا با تشکیل خانواده مرحله جدیدی در ایجاد روابط عاطفی، اجتماعی و خانوادگی افراد آغاز می‌گردد.

آزمایش و برنامه‌های قبل از ازدواج باید به زوج‌ها معرفی شود و اطلاعات دقیق و بی‌طرفانه ارائه گردد. اطلاعات راجع به پیشینه خانوادگی، عوامل ارثی، سن، رژیم غذایی، ورزش، مدیریت وزن و اعتیاد همگی به درک بیشتر زوجین کمک می‌نماید.

برای زوج‌هایی که قصد ازدواج دارند، غربالگری قبل از ازدواج به شناسایی مشکلات و خطرات سلامتی بالقوه برای خود و همچنین فرزندان‌شان کمک می‌نماید. در واقع برای درک بهتر بیماری و کمک به انجام اقدامات احتیاطی یا درمانی ضروری است که زوجین غربالگری گردند.

## اهمیت غربالگری قبل از ازدواج:

- تشخیص بیماری های عفونی مانند: عفونت هیپاتیت B، HIV، HCV و سایر بیماری های مقاربتی
- شناسایی ناقلان اختلالات ژنتیکی، به منظور ارزیابی خطر بچه دار شدن با نوع شدید بیماری به عنوان مثال: تالاسمی، هموفیلی و ...

## تست هایی که غربالگری قبل از ازدواج را تشکیل می دهند شامل:

- بررسی های معمول - شمارش کامل خون (CBC)، آنالیز کامل ادرار و اسمیر خون محیطی برای بررسی سلول های طبیعی و غیر طبیعی. آزمایش گروه خونی (ABO-RH) برای غربالگری زنان Rh منفی و مشاوره به آنها خیلی مهم است.
- بیماری های عفونی
- VDRL برای تست سیفلیس
- HIV
- غربالگری هیپاتیت B
- غربالگری هیپاتیت C
- آزمایشات ژنتیک

پزشکان مشاوره ژنتیک بسته به سابقه خانوادگی و نسبت بین زوجین، آزمایشات مختلفی برای اختلالات مختلف مانند تالاسمی پیشنهاد می کنند. این آزمایشها به ویژه در «ازدواج های فامیلی» یا روابط خونی یا نسب مشترک، که در آنها شانس به ارث بردن آلل مغلوب برای یک بیماری در فرزندان افزایش می یابد، مورد توجه واقع می گردد. در واقع هر چه رابطه نزدیکتر باشد، خطر بیشتر است.

## تالاسمی

تالاسمی یک اختلال خونی ارثی است (از طریق ژن ها از والدین به فرزندان منتقل می شود). کم خونی اختلالی است که در آن بدن شما گلبول های قرمز طبیعی و سالم (RBC) کافی ندارد.

برآورد کلی ناقلین بتا تالاسمی 35-45 میلیون نفر در میان جمعیت بیش از یک میلیارد نفری هند است. تعداد تخمینی تولد نوزادان مبتلا سالانه 10000 تا 12000 خواهد بود. هنگامی که تالاسمی "آلفا" یا "بتا" نامیده می شود، به بخشی از هموگلوبین اشاره دارد که ساخته

نمی شود. آلفای پایین تالاسمی آلفا نامیده می شود. بتا کم را بتا تالاسمی می نامند.

هنگامی که از کلمات "مینور"، یا "ماژور" استفاده می شود، این کلمات شدت تالاسمی را توصیف می کنند. فردی که دارای ویژگی تالاسمی است ممکن است اصلاً هیچ علامتی نداشته باشد یا ممکن است فقط کم خونی خفیف داشته باشد، در حالی که فرد مبتلا به تالاسمی ماژور ممکن است علائم شدید داشته باشد و ممکن است نیاز به تزریق خون منظم داشته باشد.

## تالاسمی مینور چیست؟

افرادی که تنها در یک ژن دارای جهش تالاسمی هستند به عنوان ناقل شناخته می شوند یا گفته می شود که تالاسمی مینور دارند. تالاسمی مینور منجر به کم خونی یا کم خونی بسیار خفیف می شود. افرادی که ناقل هستند نیازی به تزریق خون یا درمان آهن ندارند، مگر اینکه کمبود آهن آنها ثابت گردد.

# Importance for Premarital screening for Thalassemia in the Middle East.

## تالاسمی ماژور چیست؟

کودکانی که با تالاسمی ماژور متولد می شوند معمولاً در سال اول زندگی علائم کم خونی شدید را بروز می دهند. کودکان مبتلا به تالاسمی

ماژور به طور مزمن خسته هستند و به طور معمول رشد نمی کنند.

اگر پدر و مادر هر دو ناقل تالاسمی مینور باشند، ممکن است فرزندانشان تالاسمی مینور داشته باشند، یا ممکن است کاملاً طبیعی باشند یا ممکن است تالاسمی ماژور داشته باشند. در هر بارداری یک در چهار (25%) احتمال دارد که فرزند سالم داشته باشند، (50%) احتمال دارد که کودک تالاسمی مینور داشته باشد و یک در چهار (25%) احتمال دارد که کودک مبتلا به تالاسمی ماژور باشد.

## بیماری های عفونی

بیماری های عفونی مانند HIV، ویروس هپاتیت C (HCV)، ویروس هپاتیت B (HBV)، سیفلیس و بیماری های مقاربتی .

در بین ویروس های منتقله از طریق خون که از طریق تزریق خون و همچنین از طریق آمیزش جنسی قابل انتقال هستند، ویروس های نقص ایمنی انسانی (HIV)، ویروس هپاتیت B (HBV) و ویروس هپاتیت C (HCV) مهم هستند و پیامدهای متعددی دارند.

عدم تشخیص و درمان بیماری های مقاربتی در مراحل اولیه منجر به عوارض و عواقب جدی از جمله ناباروری، ضایعات جنین، حاملگی خارج رحمی، سرطان و مرگ می گردد.

تهیه و ترجمه توسط خانم زویا نجفی ( [آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم اصفهان - بخش R&D](#) )