

غربالگری چیست؟



غربالگری راهی برای شناسایی افراد به ظاهر سالم است که ممکن است دارای خطر ابتلا افزایش یافته به یک بیماری خاص باشند.

اگر بعد از آزمایش غربالگری به یک نتیجه طبیعی (یک نتیجه منفی روی صفحه نمایش) رسیدید ، این بدان معناست که در معرض خطر کمبود بیماری برای غربالگری قرار دارید. البته، این بدان معنا نیست که شما در آینده هرگز به این بیماری مبتلا نخواهید شد. فقط در حال حاضر دارای ریسک پایینی برای ابتلا می باشید.

اگر یک نتیجه با ریسک بالاتر دارید (یک نتیجه مثبت صفحه نمایش) ، به این معنی است که شما ممکن است به بیماری مبتلا شوید که برای آن آزمایش شده اید. در این مرحله ، آزمایشات بعدی به شما پیشنهاد می شود (آزمایشات تشخیصی نامیده می شود) تا تأیید کند که آیا این بیماری را دارید یا خیر.

پی بردن زود هنگام ابتلا به یک بیماری می تواند به معنای موثرتر بودن درمان باشد. با این حال ، آزمایش های غربالگری کامل نیستند و می توانند منجر به تصمیم گیری های دشوار در مورد انجام آزمایشات بیشتر یا درمان شوند.

غربالگری ژنتیکی

غربالگری ژنتیکی فرایند بررسی خون یا پوست برای جستجوی افراد با یک اطلاعات ژنتیکی ([ژنوتیپ](#)) خاص در یک جمعیت مشخص است. همچنین به

عنوان ابزاری مهم در زمینه " پزشکی پیشگیری مدرن " عمل می کند. چنین غربالگری می تواند تأثیر مخرب بیماری ژنتیکی را کاهش دهد. هدف از این نوع غربالگری، شناسایی افراد دارای ژنوتیپی خاص است که آنها یا فرزندان آنها را در معرض خطر ابتلا به بیماری قرار می دهد. انسان به طور متوسط حامل 3000 تا 4000 بیماری در ژن های خود است. به منظور یافتن ژن معیوب ، دانشمندان در جستجوی تغییرات در قطعات DNA به نام "مارکر" هستند. این مارکر ها اساس غربالری ژنتیکی می باشند. با استفاده از چنین مارکرهايي امکان غربالگری افراد در هر سنی ، از نوزادان تا بزرگسالان ، حتی نوزادان قبل از تولد امکان پذیر است.



و در حال حاضر انواع مارکر ها برای بیماری های مختلف مانند بیماری هانتینگتون ، فیبروز کیستیک ، دیستروفی عضلانی دوشن ، هموفیلی و تالاسمی و برخی سرطان های نادر یافت شده است. دانشمندان همچنین در جستجوی ارتباط ژنتیکی با اختلالات شایع تر هستند که در آن محیط ممکن است نقش داشته باشد. - بیماری آلزایمر ، دیابت ، صرع ، برخی سرطان ها و بیماری های قلبی. اصطلاح تست معمولاً در هنگام شناسایی فرد یا افراد درون خانواده ، و غربالگری برای تجزیه و تحلیل نمونه های گروه بزرگتری از افراد ، به طور مثال در یک جمعیت ، به کار می رود. با این حال هر دو این اصطلاحات اغلب

برای کشف و توصیف اینکه آیا کسی بیماری دارد یا ناقل سالم است به کار می رود.

*** غربالگری ژنتیک در حال حاضر برای موارد زیر در دسترس است:**

تعیین جنسیت ، تعداد کروموزوم غیرطبیعی ، بیماری با شروع زودرس (به عنوان مثال سلول داسی شکل ، فیروز کیستیک) ، بیماری با شروع دیررس (به عنوان مثال بیماری هانتینگتون ، بیماری کلیه پلی کیستیک) ، و افراد ناقل ژن های مغلوب (مانند سلول داسی شکل ، فیروز کیستیک).

*** هدف از غربالگری ژنتیکی**

برای تأیید تشخیص در بیماران دارای علائم.

- به منظور توصیه به سایر اعضای خانواده یک بیمار تشخیص داده شده ، برای بررسی اینکه آیا آن ها نیز مبتلا و یا ناقل بیماری هستند یا خیر. .
- هنگامی که همسر مبتلا یا ناقل بیماری است ، طرف دیگر بمظور بررسی اینکه آیا فرزندشان به این بیماری مبتلا خواهد یا خیر غربالگری می شود.
- در جمعیت، غربالگری برای شناسایی مبتلایان تشخیص داده نشده یا کسانی که نشانگر ژنتیکی بیماری دارند ، کشف ناقلین و کمک به تحقیقات در مورد شیوع و شدت بیماری و نسبت ناقلین انجام می شود.

اگر پدر و مادر هر دو مبتلا باشند ، کودک باید بیماری یا مارکرهای ژنتیکی بیماری را به ارث ببرد. این احتمال وجود دارد که یکی از والدین به این بیماری مبتلا باشد و شریک زندگی دیگر دارای نشانگرهای ژنتیکی برای آن باشد، در حالی که هیچ علائمی ندارد. بنابراین ممکن است کودک به این بیماری مبتلا شود یا اینکه در طول زندگی خود علائمی از خود نشان ندهد. اگر یکی از والدین به این بیماری مبتلا باشد و دیگری ناقل آن باشد ، در هر بارداری 50:50 احتمال وراثت کودک از بیماری وجود دارد.

اگر هر دو والدین ناقل باشند ، در هر بارداری یک چهارم شانس وجود دارد که کودک مبتلا به این بیماری یا نشانگرهای ژنتیکی آن شود. باز هم تا حدی به ژنوتیپ هر یک از والدین بستگی دارد که آیا کودک به بیماری خفیف یا شدید مبتلا خواهد شد (یا حتی علائمی را نشان می دهد).

تهیه و ترجمه توسط : رضا موسوی ([مرکز ژنتیک پزشکی زنوم](#)
[اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی مولکولی و ژنتیک زنوم](#))