

وراثت نهفته



اطلاعاتی برای بیماران

كجا ميتوانم اطلاعات بیشتری در مورد ژن های تغيير یافته بدست آورم ؟

<http://genetics.ir/html/index.php>

Orphanet

این سایت رایگان اطلاعاتی در مورد بیماری های نادر ، آزمایشات بالینی ، داروها و پیوند هایی برای اطلاع رسانی مردم در سر تا سر اروپا می دهد .

آدرس : www.orpha.net

EuroGentest

این سایت رایگان اطلاعاتی در مورد آزمایش ژنتیک می دهد و پیوند هایی برای اطلاع رسانی مردم در سر تا سر اروپا می دهد .

آدرس : www.eurogentest.org

یا از طریق آزمایشگاه ژنتیک شهر خود .

ترجمه شده توسط : زهرا خزاعلی
دانشجوی دانشکده اطلاع رسانی و کتابداری پزشکی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

Translated by: Zahra Khazaeli, Faculty of Informatics, Isfahan university of medical sciences.

Modified from leaflets produced by Guy's and St Thomas' Hospital, London, United Kingdom and London IDEAS Genetic Knowledge Park, United Kingdom.
با پشتیبانی :

EuroGentest, an EU-FP6 supported NoE contract number 512148

Illustrations by Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



وراثت نهفته

متن زیر به شما اطلاعاتی راجع به این که وراثت نهفته چیست و اختلالات نهفته چگونه به ارث می رسند ، میدهد . برای فهمیدن معنی وراثت نهفته اطلاعاتی در مورد ژن ها و کروموزوم ها به شما کمک می کند .

کروموزوم ها و ژن ها چه هستند ؟

بدن ما از میلیون ها سلول تشکیل شده است . اغلب سلول ها شامل گروه های کامل ژن ها هستند . ما دارای هزاران ژن هستیم . ژن ها مانند یک دسته دستورالعمل چگونگی رشد و کار بدنمان را کنترل می کنند . آن ها عامل بسیاری از خصوصیات فردی ما مانند رنگ چشم ، گروه خون یا قد هستند .

ژن ها روی ساختارهای ماریچ مانندی که کروموزوم ها نامیده می شوند ، قرار گرفته اند . ما معمولا در اغلب سلول هایمان 46 کروموزوم داریم که از والدینمان به ارث می بریم . 23 کروموزوم از مادر و 23 کروموزوم از پدر . بنابراین ما دو دسته ی 23 تایی یا 23 جفت کروموزوم داریم و چون کروموزوم ها از ژن ها ساخته شده اند پس دو نمونه از اغلب ژن ها را به ارث می بریم . دلیل اینکه اغلب خصوصیات ما شبیه والدینمان است همین است . کروموزوم ها و ژن ها از ماده ی شیمیایی به نام DNA ساخته شده اند .

گاهی اوقات یک تغییر (جهش) در یک کپی از ژن اتفاق می افتد که باعث می شود خوب کار نکند . اگر این تغییر فقط در یک کپی از ژن اتفاق بیافتد و فرد یک کپی سالم هم از آن ژن داشته باشد ، معمولا اختلال ژنتیکی به وجود نمی آید و این تغییر به صورت اختلال نهفته باقی می ماند .

این موقعیت ها داشته اند و شاید بتوانند به شما پیشنهاد بدهند و در مطرح کردن موقعیت برای اعضای خانواده کمک کنند .

نکاتی که باید به خاطر بسپارید :

برای این که فردی دچار اختلال گردد باید دو کپی از ژن تغییر یافته را به ارث ببرد . یک ژن از پدر و یک ژن از مادر . (25 % احتمال) . اگر فرد فقط یک ژن تغییر یافته به ارث ببرد حامل خواهد شد . (50 %) .

این شانس کاملا تصادفی پیش می آید و در هر حاملگی باقی مانده و برای دختر و پسر یکسان است .

وقتی ژن تغییر می یابد هیچ درمانی برای آن وجود ندارد و برای همیشه باقی می ماند .

ژن تغییر یافته واگیر دار نیست و کسی که دچار آن شده است برای مثال می تواند اهدا کننده ی خون باشد .

افرادی که ژن تغییر یافته دارند اغلب از اینکه این موضوع در خانواده ادامه پیدا کند احساس گناه می کنند ، اما مهم است بدانید که این اشتباه هیچ کس نبوده است و کسی کاری نکرده است که این اتفاق بیافتد .



آزمایش مخصوص افراد حامل و آزمایش های دوران حاملگی

برای افرادی که در تاریخچه ی خانوادگی شان اختلالات ژنتیکی نهفته سابقه دارد ، چند انتخاب وجود دارد مانند آزمایش مخصوص افراد حامل برای این که مشخص شود هر دو زوج حامل ژن تغییر یافته هستند یا خیر . این آزمایش زمانی مفید است که والدین در فکر بچه دار شدن باشند . در بعضی اختلالات نهفته ، آزمایش در حین بارداری نشان می دهد که نوزاد اختلال را به ارث برده یا خیر . (اطلاعات بیشتر در این رابطه در نوشتار CVS و آمنیو سنتز موجود است) . نوع آزمایش را با مشورت پزشکتان انتخاب کنید .

بقیه ی افراد خانواده

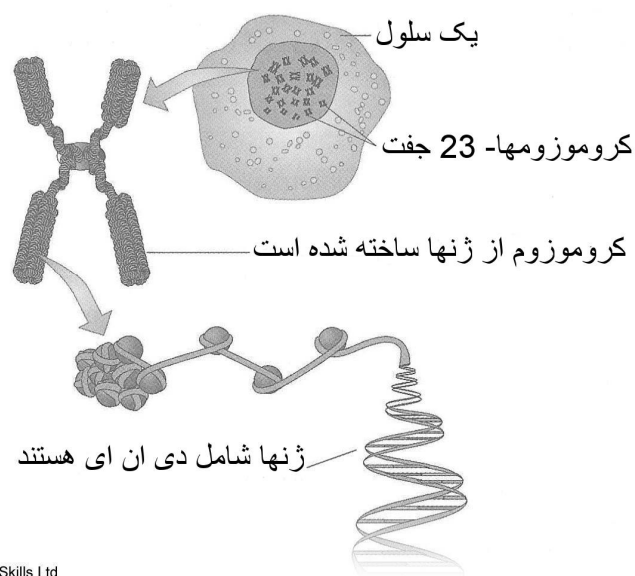
اگر فردی در خانواده اختلال نهفته داشته باشد یا حامل باشد بهتر است در مورد مشکل خود با بقیه ی افراد خانواده گفتگو کند . این به آن ها فرصت می دهد که اگر خواستند آزمایش خون بدهند تا اگر حامل هستند مشخص شود .

شاید این آزمایش برای افرادی که فرزند دارند یا می خواهند به زودی صاحب فرزند شوند دارای اهمیت بیشتری باشد .

برای بعضی افراد مشکل است که بیماری خود را با بقیه ی اعضای خانواده در میان بگذارند .

شاید آن ها نگران ایجاد اضطراب در خانواده باشند . در برخی خانواده ها افراد ارتباط با بستگانشان را قطع کرده اند و تماس با آن ها برایشان دشوار است . متخصصین ژنتیک اغلب این تجربه را با خانواده ها راجع به

تصویر 1 : ژن ها ، کروموزوم ها و DNA



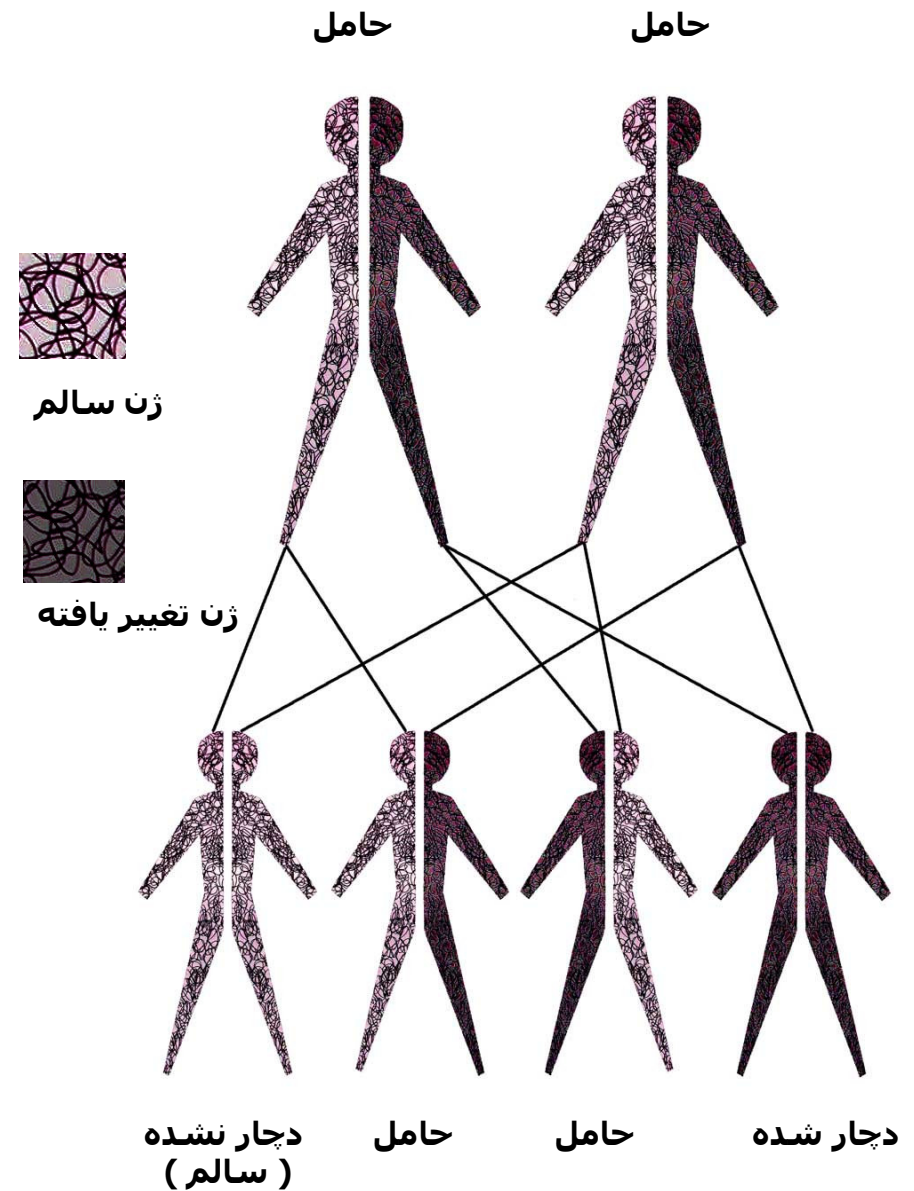
© Clinical Skills Ltd

وراثت نهفته ی غیر جنسی چیست ؟

برخی اختلالات به صورت اختلالات نهفته به ارث می رسند . این بدان معناست که فرد باید دو کپی تغییر یافته از یک ژن (یک کپی تغییر یافته از هر کدام از والدین) به ارث ببرد تا دچار اختلال شود . در بیشتر موارد اگر فرد یک کپی تغییر یافته و یک کپی سالم به ارث ببرد ، حامل سالم خواهد بود . زیرا کپی سالم ، کپی تغییر یافته را خنثی می کند . حامل بودن یعنی این که فرد دچار اختلال نشده اما در یک جفت از ژن های خود یک ژن تغییر یافته دارد . کم خونی داسی شکل و سیستسک فیبروزیس نمونه ی اختلالات نهفته ی غیر جنسی هستند .

اختلالات نهفته چگونه به ارث می رسند ؟

تصویر 2 : اختلالات نهفته چگونه از والدین به فرزندانشان منتقل می شود .



۵ اگر پدر و مادر هر دو حامل یک نوع ژن تغییر یافته باشند ، هم می توانند ژن سالم خود را منتقل کنند و هم ژن تغییر یافته را که احتمال هر کدام کاملاً تصادفی است .

بنابر این هر فرزند پدر و مادری که هر دو حامل یک ژن تغییر یافته هستند 25% (1 در 4) شانس این را دارد که هر دو ژن تغییر یافته را از هر دوی آنها به ارث ببرد و دچار اختلال ژنتیکی گردد . یعنی احتمال این که فرزند دچار اختلال نگردد 75% (3 در 4) است . این احتمال در همه حاملگی ها و در دختر و پسر یکسان است .

50% (2 در 4) نیز احتمال این وجود دارد که فرزند فقط یک ژن تغییر یافته را به ارث ببرد و در این صورت مثل والدینش یک حامل سالم می شود .

و در آخر 25% (1 در 4) احتمال این که فرزند دو کپی سالم ژن ها را از پدر و مادر خود به ارث ببرد وجود دارد که در این صورت نه دچار اختلال می گردد و نه حامل است.

این احتمالات به صورت اتفاقی رخ می دهد و شانس آن ها در هر حاملگی و برای دختر و پسر یکسان است .

چطور یک فرزند میتواند اولین کسی باشد که در خانواده دچار اختلال شده ؟

بعضی اوقات فرزندی که دچار اختلال ژنتیکی نهفته شده است اولین فرد در خانواده است که دچار اختلال شده است . با وجود این که افراد متعددی در نسل های مختلف خانواده می توانند حامل اختلال باشند ، فرزند در صورتی دچار اختلال می گردد که هم پدر و هم مادر او حامل باشند و ژن تغییر یافته از پدر و مادر بطور مساوی به او ارث برسد .