

# وراثت غالب



اطلاعاتی برای بیماران

کجا میتوانم اطلاعات بیشتری در مورد ژن های تغییر 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](http://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](http://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, according to their quality standards.

با پشتیبانی :

EuroGentest, an EU-FP6 supported NoE contract number 512148

Illustrations by Rebecca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



## وراثت غالب

### اطلاعاتی برای بیماران و خانواده هایشان

متن زیر به شما اطلاعاتی در مورد وراثت غالب و اینکه اختلالات غالب چگونه به ارث می رسند می دهد . برای فهمیدن معنی وراثت غالب دانستن در مورد ژن ها و کروموزوم ها می تواند کمک 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 مانند 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 ، بنابر این 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 آن ژن خوب کار نکند . این تغییر می تواند باعث اختلال ژنتیکی گردد زیرا ژن در این حالت دستورات درستی برای کار کردن به بدن نمی دهد .

موثر باشد . شاید این اطلاعات برای افرادی که بچه 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 را دشوار می دانند . متخصصین ژنتیک اغلب این تجربه را با خانواده ها راجع به 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 :

یک فرد با به ارث بردن تنها یک ژن تغییر یافته می تواند دچار اختلال شود (50% شانس) . این شانس کاملا اتفاقی 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 .

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

بعضی اوقات فردی که با اختلال ژنتیکی غالب به دنیا می آید اولین فرد در خانواده است که دچار اختلال شده است . این می تواند به این دلیل باشد که تغییر جدیدی برای اولین بار در ژنی که در تخمک یا اسپرم بوده بوجود آمده و این در حالتی است که والدین اختلال ندارند. در این صورت بعید است که فرزند دیگری با این اختلال به دنیا بیاورند اما باید در مورد احتمال آن با پزشک خود مشورت نمایند. بهرحال دختر یا پسر که اکنون ژن تغییر یافته دارد می تواند آنرا به فرزندانش ارث دهد .

## آزمایش های دوران حاملگی

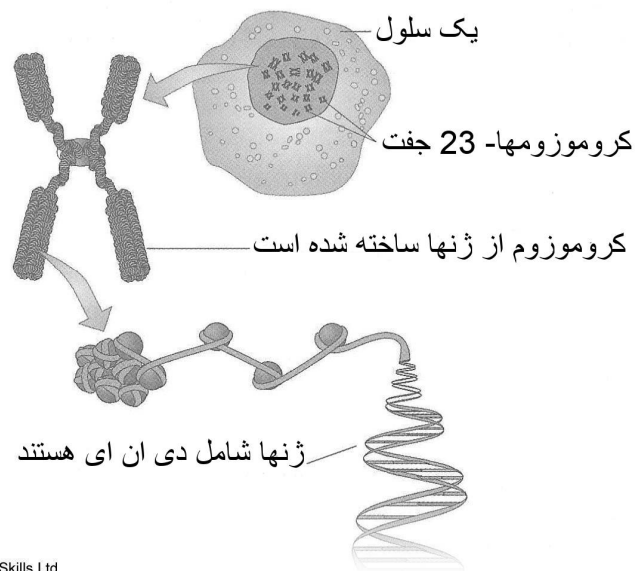
برای تشخیص برخی اختلالات ژنتیکی غالب آزمایشی در دوران حاملگی انجام میشود تا مشخص شود جنین اختلال ژنتیکی را به ارث برده است یا نه . (اطلاعات بیشتر در مورد آزمایش های دوران حاملگی در نوشتارهای آمیو سنتز و CVS موجود است .) در مورد این آزمایش باید با پزشک خودتان مشورت کنید .



## بقیه ی اعضای خانواده

اگر کسی در خانواده دچار اختلال ژنتیکی شده بود باید آن را با بقیه ی اعضای خانواده در میان بگذارد . اطلاعاتی که بیمار به بقیه ی اعضای خانواده می دهد می تواند در تشخیص بیماری در بقیه ی اعضای خانواده

## تصویر 1 : ژن ها ، کروموزوم ها و DNA



© Clinical Skills Ltd

## وراثت غالب غیر جنسی چیست ؟

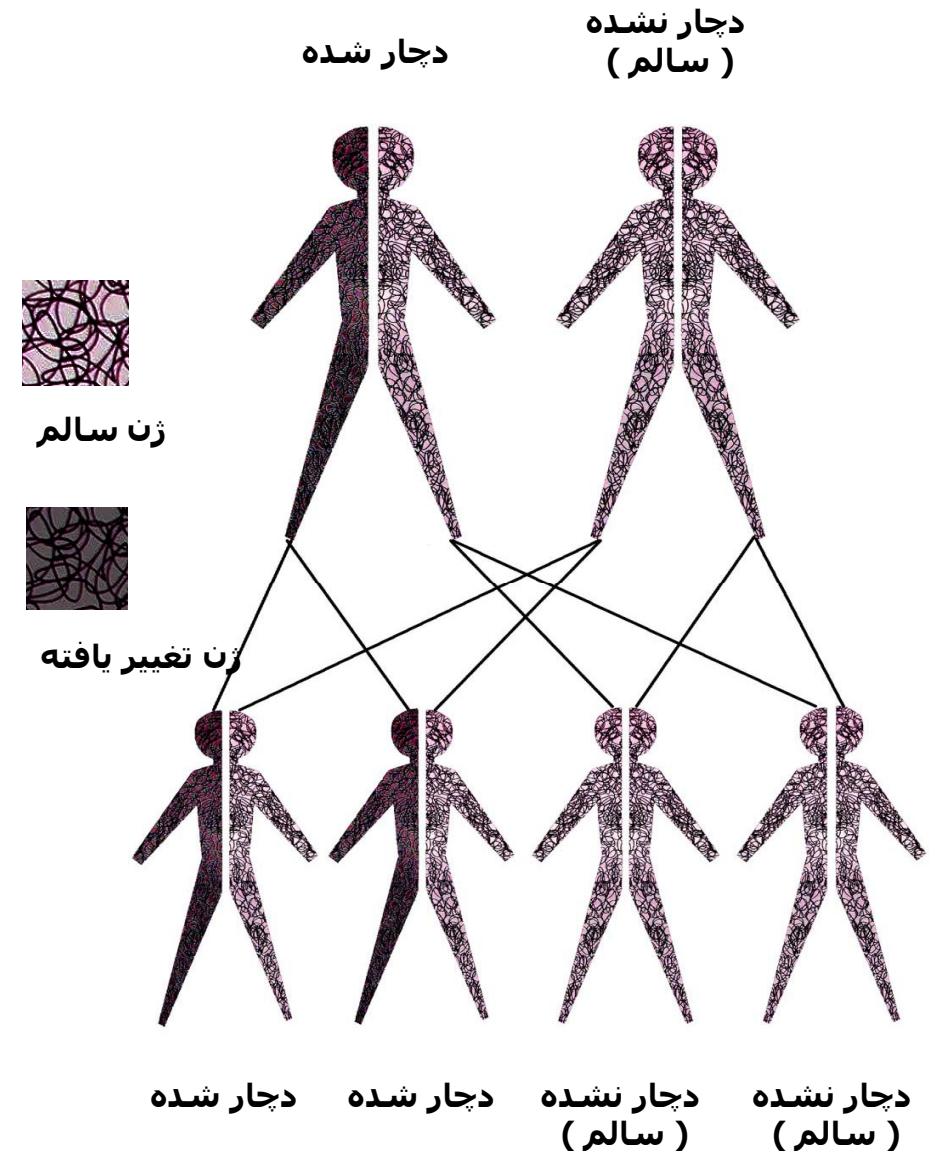
برخی اختلالات به شکل غالب در خانواده انتقال پیدا می کنند . به این معنا که فرد یک کپی سالم و یک کپی تغییر یافته از ژن را به ارث می برد و بهر حال ژن تغییر یافته بر ژن سالم غالب است . این باعث می شود که فرد دچار اختلال ژنتیکی شود . نوع اختلال ژنتیکی فرد بستگی به این دارد که ژن تغییر یافته چه دستورالعمل هایی را باید به بدن می داده که الان نمی تواند بدهد .

برخی اختلالات ژنتیکی غالب ، فرد را از زمان تولد تحت تاثیر قرار می دهند اما برخی از آن ها تنها در بزرگسالی تاثیر می گذارند که به آنها اختلالات تاخیری میگویند . بیماری هایی مانند بیماری های پلی کیستیک کلیه و هانتینگتون نمونه ی اختلالات ژنتیکی هستند که فرد در بزرگسالی دچار آنها میگردد .



## اختلالات غالب چگونه به ارث می رسند ؟

تصویر 2 : اختلالات چگونه از والدین به فرزندان به ارث می رسند؟



وقتی یکی از والدین ژن تغییر یافته دارد یا ژن سالم و یا ژن تغییر یافته را به ارث می دهد . بنابر این هر کدام از فرزندان 50% (1 در 2) شانس این را دارند که ژن تغییر یافته را به ارث ببرند و دچار اختلال گردند . اما 50% (1 در 2) هم شانس این را دارند که کپی سالم ژن را به ارث ببرند که در این حالت فرد دچار اختلال نمی گردد و آن را به فرزندانش نیز منتقل نمی کند .

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

## چرا به نظر می رسد گاهی اوقات یک اختلال ژنتیکی بوجود می آید تا یک نسل را منقرض کند ؟

برخی اختلالات ژنتیکی غالب می توانند اعضای خانواده را به شکل های کاملاً متفاوت تحت تاثیر قرار دهند . به این اختلالات حالات متغیر می گویند . در واقع اختلال باعث انقراض یک نسل نمی گردد اما بعضی افراد علائم خفیفی از اختلالات دارند که باعث می شود به نظر برسد دچار اختلال نیستند و شاید حتی خودشان هم ندانند که دچار اختلال هستند .

در اختلالاتی که دیر تر ظاهر می شوند (اختلالات تاخیری بزرگسالان مانند سرطان سینه ی موروثی و بیماری هانتینگتون ) ، افراد شاید زودتر از آن که اختلال ظاهر شود بدلیلی غیر مرتبط با اختلال یا دلیلی که هیچ گاه مشخص نمی شود بمیرند . بهر حال والدین می توانند اختلال را به فرزندانشان منتقل کنند .