

اگر اطلاعاتی را که متخصص ژنتیک شما جمع آوری کرده همراه خود داشته باشید این اطلاعات میتوانند به شما کمک کنند تا برای بقیه افراد خانواده توضیح بدهید که حامل بودن یعنی چه و این موضوع کاملاً اتفاقی است .

بقیه منابع پشتیبانی

متخصصین ژنتیک و افراد متخصص دیگر (مانند مشاورین و روانشناسان) تجربه کافی برای کمک و صحبت در مورد احساسات افرادی که نتیجه آزمایششان حامل است ، را دارند . آنها منابع خوب اطلاعات و پشتیبانی هستند .

"دیدن مشاور ژنتیک برای من بسیار آرامش بخش بود چون من قبلاً نمیدانستم که آزمایشهای آمینوسنتز و CVS وجود دارند . بنابراین توضیح تخصصی مشاور در مورد گزینه های مختلف خیلی به من کمک کرد . " (حامل تای سچز)

تمام اسمها در این نوشتار برای حفظ هویت مصاحبه شونده ها تغییر داده شده اند . این اطلاعات با کمک گروه علاقه مندان به ژنتیک کامل شده است .

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

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

June 1, 2009

با پشتیبانی :

EuroGentest, an EU-FP6 supported NoE contract number 512148

آزمایش افراد حامل



اطلاعاتی برای بیماران

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



آزمایش افراد حامل

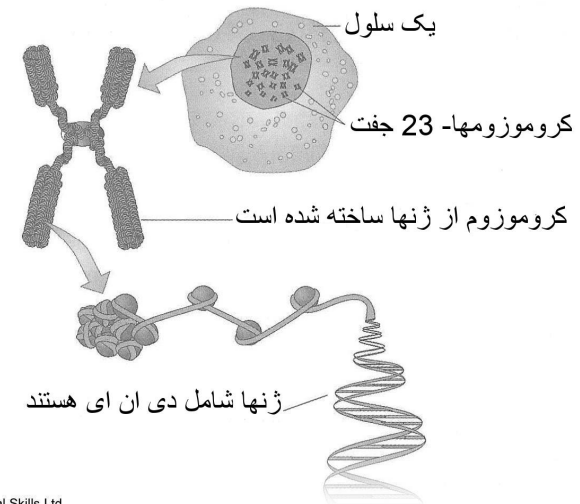
این نوشتار برای افرادی است که میخواهند آزمایش حامل را بدهند یا داده اند و به شما اطلاعاتی راجع به اینکه معنای حامل بودن چیست ، چگونه میفهمید که حامل هستید ، و اطلاعات عملی و احساسی برای زندگی با نتایج آزمایش میدهد . بیشتر این اطلاعات با کمک افرادی که آزمایش را داده اند ، جمع آوری شده اند . امیدواریم برای شما مفید باشند .

الف (حامل چه کسی است ؟

برای فهمیدن اینکه حامل بودن چه معنایی میدهد ، دانستن اینکه ژنها و کروموزومها چه هستند سودمند است .

کروموزوم ها و ژن ها

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 .



بقیه افراد خانواده

ممکن است اگر متوجه شدید که حامل هستید ، بخواهید با اعضای خانوادتان در این مورد صحبت کنید . این میتواند به آنها فرصت دهد که اگر دوست دارند آزمایش خون بدهند تا ببینند حامل هستند یا نه . اطلاعات شما نیز میتواند به تشخیص برای اعضای دیگر خانواده کمک کند . این مخصوصا برای افرادی که میخواهند در آینده بچه دار شوند مهم است . صحبت در مورد نتیجه آزمایش به میل خودتان بستگی دارد و هرگز بدون اجازه شما به دیگران نشان داده نمیشود .

"آنها حالا میدانند این شرایط در خانواده وجود دارد و اگر بخواهند میتوانند آزمایش بدهند و این برای زمان بچه دار شدنشان مفید است ."
 "(حامل فیروسیز مثانه ای)

برای بعضی افراد تقسیم اطلاعاتشان با بقیه افراد خانواده یک تجربه مثبت است . این موضوع میتواند خانواده را به هم نزدیک کند و افراد دیگر خانواده یک پشتیبان خوب خواهند داشت . اما برای گروهی ممکن است مشکل باشد که نتیجه آزمایش خود را با دیگران در میان بگذارند و تجربه سختی خواهند داشت .

"احساس میکنم با خودم برای فرد دیگری از خانواده احساس یاس آورده ام و این واقعا مرا ناراحت میکند . به همین دلیل واقعا نمیخواهم این کار را انجام دهم ."
 "(حامل هموفیلی)

این موضوع مخصوصا برای پدر بزرگ و مادر بزرگ سخت است . آنها نمیخواهند قبول کنند که جهش ژنی میتواند از آنها به ارث رسیده باشد . گاهی احساس گناه هم میکنند . اینها عکس العملهایی است که باید از آنها اطلاع داشته باشید .

"مادرم با مادر بزرگم صحبت کرد و او گفت من این را ارث نداده ام . بس کن . بعد هم بحث را تمام کرد و گفت من هیچ بیماری به خانواده ام ارث نداده ام ."
 "(حامل کروموزوم X شکننده)

"با شنیدن این موضوع او واقعا شکست . احساس گناه میکرد . اما من به او گفتم این موضوع از همان چیزهایی است که تقصیر هیچ کس نیست ."
 "(حامل فیروسیز مثانه ای با فرزند دچار اختلال)

اگر شما حامل هستید ولی فرزندانان دچار اختلال نشده اند ، امکان دارد حامل باشید . باید در این مورد با فرزندانان وقتی به سن مناسب رسیدند صحبت کنید . برای بعضی از والدین سن مناسب وقتی است که فکر میکنند فرزندشان آنقدر بزرگ شده که بفهمد . برای بقیه سن مناسب وقتی است که فرزندشان میخواهد ازدواج کند . سنی که یک جوان میتواند در آن آزمایش حامل را بدهد در افراد مختلف متفاوت است ، اما فردی که میخواهد آزمایش بدهد باید تصمیم خود را در مورد آن گرفته باشد

روابط با همسر

دانستن اینکه شما حامل هستید ممکن است روی روابطتان با همسران تاثیر بگذارد . در برخی موارد به هم نزدیکتر میشوید و از هم پشتیبانی میکنید .

"من فقط باید حضور میداشتم و تلاش میکردم . او خیلی آشفته بود . تنها کاری که میشد کرد این بود که بشنوم و در مورد آن صحبت کنم . فقط پشتیبانش باشم . هیچ راه حلی وجود ندارد و شما باید فقط آن را پشت سر بگذارید و این زمان زیادی میبرد . " (همسر یک حامل هموفیلی)

"این مسئله هیچ تنشی برای من بوجود نیاورد . با اینکه بحثهای زیادی در مورد فرزندان آینده مان بوجود آورد اما من کاملا راحت با این حقیقت که آیسون حامل است کنار آمدم . این اتفاقی است که افتاده و کاری نمیتوان کرد . " (همسر حامل کروموزوم X شکننده)

بهرحال دانستن اینکه حامل هستید میتواند باعث تنش و فشار هم بشود . بعضی اوقات همسران باید در مورد موضوعاتی با هم صحبت کنند که بسیار سخت و ناراحت کننده هستند .

"من فکر میکنم چیزهای زیادی را میشود تحمل کرد اما اینکه کسی را که برایتان واقعا مهم است در این حال ببینید واقعا عذاب آور است . این بدتر از این است که خودتان با این مساله روبرو باشید . " (همسر حامل هموفیلی)

ژن ها روی ساختارهای ماریج 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 ساخته شده اند . DNA شیمیایی به نام

تغییرات ژنها یا کروموزومها جهش نام دارد و همه ما تعدادی از آنها را داریم . اما چون دو کپی از بیشتر ژنها داریم ، کپی طبیعی کپی جهش یافته را خنثی میکند . پس حامل بودن یعنی شما اختلال ندارید اما حامل یک کپی تغییر یافته از ژن روی یکی از دو کروموزومتان هستید . حامل بودن معمولا به هیچ شکلی روی سلامتی ما تاثیر نمیگذارد و فقط وقتی مشکل ایجاد میکند که ما را به سمت داشتن فرزندگی با اختلال ژنتیکی هدایت میکند .

حامل بودن چه وقتی ممکن است ما را به سمت داشتن فرزندگی با اختلال ژنتیکی هدایت کند ؟

سه حالت برای شخص حامل وجود دارد که باعث ایجاد اختلال در فرزندش میشود :

1) اختلالات نهفته غیر جنسی

در این اختلالات فقط وقتی خطر ابتلای فرزندان به اختلال ژنتیکی وجود دارد که پدر و مادر هر دو یک جهش خاص برای یک اختلال را داشته باشند . اگر والدین هر دو شان جهش را داشته باشند ، فرزندانشان 25% یا 1 به 4 شانس این را دارند که یک کپی جهش یافته را از پدر و مادر به ارث ببرند و دچار اختلال شوند . اختلالات رایجی که به این شکل به ارث میرسند عبارتند از : فیبروسیز مثانه ای ، سلول داسی و تای سجز . اطلاعات بیشتر در این مورد در B شکل ، تالاسمی نوع نوشتار توارث نهفته یافت میشود .

2) اختلالات مربوط به کروموزوم X

در این اختلالات اگر مادر حامل باشد 50% یا 1 به 2 احتمال دارد فرزند پسرش دچار اختلال ژنتیکی شود. همچنین 50% یا 1 به 2 احتمال دارد

فرزند دخترش جهش را به ارث ببرد و مانند مادر حامل شود . در موارد نادری ممکن است دختر نیز دچار اختلال شود .

را دارد دختر داشته باشد ، X اگر مردی که اختلال مربوط به کروموزوم دخترانش **همیشه** جهش را به ارث میبرند و حامل میشوند . اما پسرانش هرگز جهش را ارث نمیبرند . اطلاعات بیشتر در این باره را در پیدا کنید . **X نوشتار توارث مربوط به کروموزوم**

X اختلالات رایجی که به این شکل به ارث میرسند عبارتند از : کروموزوم شکننده ، تحلیل عضلانی دوشن و هموفیلی .

(3) بازچینش کروموزومها

اگر فرد حامل کروموزوم بازچینی شده باشد (مانند جابجایی متعادل کروموزومی) ، احتمال زیادی وجود دارد که حاملگی با سقط جنین پایان پیدا کند ، یا کودک با ناتوانی جسمی و مشکلات یادگیری به دنیا بیاید . اطلاعات بیشتر در این باره را در نوشتار **تغییرات کروموزومی و جابجاییهای کروموزومی** پیدا کنید .

من میتوانم حامل باشم ؟

دلایلی برای احتمال حامل اختلال ژنتیکی خاص یا بازچینش کروموزومی بودن شما وجود دارند که عبارتند از :

- یک نفر در خانواده شما اختلال نهفته ، اختلال مربوط به کروموزوم X یا بازچینش کروموزومی داشته باشد .
- فردی در خانواده شما فهمیده باشد که حامل یک اختلال نهفته خاص ، اختلال مربوط به کروموزوم X یا بازچینش کروموزومی است .
- شما فرزندی دارید که اختلال نهفته ، اختلال مربوط به کروموزوم X یا بازچینش کروموزومی دارد .
- شما پیشینه نژادی خاصی دارید که به این معناست که احتمال حامل بودن شما در اختلال خاصی زیاد است . بطور مثال سلولهای داسی شکل توارث آفریقاییهای جزایر کارائیب ، تالاسمی نوع B توارث مدیترانه ایها و تائ سچز توارث یهودیان اشکنازی است . این اختلالات در این گروههای نژادی بخصوص

داشت .

شاید ممکن باشد روشی به نام تشخیص ژنتیکی قبل از لقاح (PGD) به عنوان یک گزینه برای آزمایش جنین در بارداری استفاده کرد . این کار نیاز به همکاری پزشکی در لقاح زن و شوهر دارد که در آن تخمکهای بارور آزمایش میشوند تا ببینند ژن تغییر یافته دارند یا نه و فقط تخمکهای بدون ژن تغییر یافته در رحم زن کاشته میشوند . این جریان طاقت فرسا و سخت است و برای هر کسی مناسب نیست . برای اطلاعات بیشتر در مورد PGD و اینکه برای شما مناسب است یا نه باید با پزشکتان مشورت کنید .

بقیه گزینه هایی که شاید بخواهید به آنها فکر کنید عبارتند از : قبول فرزند خوانده ، حاملگی با تخمک یا اسپرم اهدایی و نداشتن فرزند برای همیشه .

"مورد خوشحال کننده ای که وجود دارد این است که وقتی به مشاوره ژنتیک رفتم فهمیدم اگر بخواهم فرزند دیگری داشته باشم انتخابهای دیگری هم وجود دارند . روشهایی وجود دارند که میتوانیم از آنها استفاده کنیم . " (حامل فیبروسیز مثانه ای که فرزندی با اختلال دارد)

وقتی فرزند دچار اختلال دارید چه باید بکنید ؟

بعضی از والدینی که فرزندی با اختلال دارند میگویند هنگام فهمیدن این مساله که حامل هستند از اینکه اختلال را ارث داده بودند احساس گناه میکردند . این احساس کاملاً طبیعی است . مادر پسرهایی که اختلال را دارند میگویند یا خودشان میخواهند خودشان را X مربوط به کروموزوم سرزنش کنند و یا احساس میکنند از طرف والدین همسرشان برای به ارث دادن ژن جهش یافته ، سرزنش میشوند . اگر شما چنین احساساتی دارید باید با متخصص ژنتیک خود صحبت کنید . باید بدانید که توزیع ژنها اتفاقی است و داشتن ژن جهش یافته تقصیر شما نیست . معمولاً گذشت زمان شدت این احساسات را کم میکند .

"من حس میکنم باعث شده ام خانواده و همسرم و بطور خاص پسرم غمگین باشند چون واضح است که من چیزی به پسرم دادم که او واقعا دلش نمیخواست همه عمر با آن سر و کله بزند . " (حامل کروموزوم X شکننده)

من باید چه عکس‌العملی در برابر نتیجه منفی داشته باشم؟

در بیشتر افراد فهمیدن این که حامل نیستند باعث آرامش و شادی میشود. اما برای بعضیها گفتن این خبر خوب به هم نژادهایشان یا بقیه اقوام که خودشان حامل هستند یا فرزندی دارند که اختلال دارد، سخت است. آنها در تعجبند که چگونه خلاص شده‌اند در حالیکه بقیه افراد خانواده حاملند. گاهی اوقات سخت است قبول کنید خوشبخت بوده‌اید در حالیکه دیگران نبوده‌اند.

فرزندان آینده

برای بعضی افراد فهمیدن اینکه حامل هستند باعث نگرانی زیادی است زیرا برنامه‌های آنها را برای بچه دار شدن تحت تاثیر قرار میدهد. برای بقیه اینکه بدانند مایه آسودگی آنهاست چون میتوانند برای آینده برنامه ریزی کنند. دانستن اینکه احتمال زیادی وجود دارد که فرزندانشما در آینده اختلال ژنتیکی داشته باشند به این معناست که شما میتوانید آماده باشید و زمان کافی برای گرفتن تصمیمات مهم داشته باشید. گزینه‌هایی وجود دارند که ممکن است دوست داشته باشید به آنها فکر کنید.

اگر شما و پدر و مادرتان هر دو حامل یک نوع اختلال نهفته هستید، یا شما (زن) حامل اختلال مربوط به کروموزوم X هستید، گزینه‌هایی برای شما وجود دارند. برای برخی اختلالات ژنتیکی میتوان در حین حاملگی آزمایش انجام داد تا ببینید نوزاد ژن تغییر یافته را به ارث برده یا نه (آزمایش پیش از تولد) برای اطلاعات بیشتر به نوشتارهای **آمینو سنتر** و **CVS** مراجعه کنید. اگر فکر میکنید ممکن است این گزینه برای شما وجود داشته باشد با پزشک خود در مورد اینکه این آزمایشها برای اختلال شما وجود دارند یا نه، مشورت کنید. ضروری است که قبل از حاملگی این کار را انجام دهید زیرا ممکن است آزمایشگاه نیاز به آماده شدن داشته باشد که ممکن است چندماه طول بکشد. اگر شما به آزمایش دوران حاملگی فکر میکنید باید فکر کنید اگر مشخص شد جنین دارای اختلال است چه میکنید و چه احساسی در مورد پایان دادن به حاملگی خواهید



شایع هستند، اما ممکن است در دیگران هم دیده شوند.

اگر هیچ یک از این دلایل وجود نداشته باشد، شما ممکن است بخاطر اینکه همسرتان میداند حامل یک اختلال نهفته بخصوص است، تصمیم به دادن آزمایش حامل بگیرید. در این حالت نتیجه آزمایش میتواند به شما کمک کند بفهمید که آیا فرزندان شما در محدوده احتمال بالا برای داشتن اختلال هستند یا نه.

من چطور میتوانم بفهمم حامل هستم یا نه؟

اگر شما فکر میکنید امکان دارد حامل اختلال ژنتیکی خاصی باشید باید با پزشک خانوادگیتان صحبت کنید. بعد پزشک شما را به متخصص ژنتیک ارجاع میدهد. متخصص ژنتیک در مورد تاریخچه خانوادگیتان و هر اختلال ژنتیکی که در خانواده شما وجود داشته سوالاتی میکند. آنها برای شما توضیح میدهند که حامل بودن یعنی چه و وضعیت یک فرد حامل را برایتان تشریح میکنند. مهم است بدانید آزمایش افراد حامل یک انتخاب شخصی و کاملاً داوطلبانه است. شما نباید احساس کنید مجبورید آزمایش بدهید حتی اگر برایتان مفید است.



اگر شما بخواهید آزمایش فرد حامل را بدهید و متخصص موافق باشد که دلیلی برای این کار وجود دارد، یک آزمایش ژنتیک به شما پیشنهاد میشود. آزمایش ژنتیک میتواند جهش ژن یا کروموزوم بخصوصی را که معنی آن حامل بودن شماست، تشخیص دهد. آزمایش معمولاً روی نمونه خون و گاهی روی نمونه بزاق انجام میشود. نمونه از شما گرفته میشود و برای تجزیه و تحلیل به آزمایشگاه فرستاده میشود.

اطلاعات بیشتر در مورد آزمایش ژنتیک را میتوانید در نوشتارهای **آزمایش ژنتیک چیست؟** و **در آزمایشگاه ژنتیک چه اتفاقی می‌افتد؟** پیدا کنید.

بخاطر داشته باشید برای به ارث رسیدن اختلالات نهفته هم پدر

و هم مادر باید هر دو حامل یک نوع اختلال ژنتیکی باشند . در فقط لازم است که مادر حامل X اختلالات مربوط به کروموزوم باشد تا همه پسرانش دچار اختلال شوند . همچنین دختران مرد حامل همیشه حامل خواهند بود . در موارد نادری ممکن شود . X است زن هم دچار اختلال مربوط به کروموزوم

عدم قطعیت نتایج آزمایش

گاهی اوقات نتیجه آزمایش ژنتیک قطعی نیست .

در بعضی از اختلالات مانند فیبروسیز مثانه ای حتی اگر هیچ جهشی در آزمایش فرد پیدا نشود ، باز هم احتمال کمی وجود دارد که حامل باشد . این احتمال ، **احتمال باقیمانده** نام دارد . این به این دلیل است که صدها نوع جهش شناخته شده وجود دارند که میتوانند عامل اختلال باشند . بهرحال آزمایش ژنتیک معمولا فقط برای جهشهای معمولی انجام میشود .

در بقیه موارد ممکن است یک جهش در خلال آزمایش ژنتیک شناخته شود ، بهرحال معلوم نیست این جهش چه تاثیری خواهد داشت . در این موارد نمیتوان نتیجه حتمی ارائه داد .

ب (زندگی با وضعیت حامل چگونه است ؟

اطلاعات زیر در مورد تجربیات مختلف افرادی که آزمایش افراد حامل را داده اند ، بحث میکند . این اطلاعات برای افرادی که به تازگی فهمیده اند حامل هستند یا افرادی که در مورد آزمایش حامل فکر میکنند ، مفید هستند . ما سعی کرده ایم دامنه موضوعات و احساساتی را که ممکن است برای فرد حامل بوجود بیایند نشان بدهیم ، اگرچه ممکن است همه آنها به شما مربوط نباشند .

باید چه عکس العملی در برابر نتیجه مثبت داشته باشم ؟

عکس العمل افراد مختلف در برابر نتیجه آزمایش به شکلهای مختلفی است . خیلیها میگویند وقتی برای اولین بار فهمیدند که حامل هستند عصبانی یا نگران شده اند . بعضیها میگویند غمگین ، غافلگیر و شوکه شده اند . همه این عکس العملها طبیعی هستند . در بیشتر افراد این

احساسات بعد از چند ماه فروکش میکنند .

"فهمیدن اینکه حامل هستم و پدرم مادرم نیز حاملند مرا واقعا شوکه کرد و وقتی به آمار نگاه کردم ... که هم من و هم والدینم جزو افراد بسیار نادر هستیم ، واقعا ضربه خوردم . این فقط یک شانس فوق العاده بد بوده ." (حامل تای سچز)

"وقتی همسرم برای اولین بار فهمید قطعا حامل است خیلی عصبانی شد ." (همسر حامل هموفیلی)

این کاملا طبیعی است که وقتی میفهمید حامل هستید احساس کاملا متفاوتی در مورد خودتان داشته باشید . بعضی افراد میگویند این عجیب است که چیز جدیدی در مورد خودت بفهمی در حالیکه فکر میکردی همه چیز را در مورد خودت میدانی . وفق دادن خودتان با این اطلاعات جدید ممکن است زمان ببرد .

"من احساس میکنم یک سری از مشکلاتم مانند نزدیک بینی ، استعداد چاقی و یا چیزهای شبیه به این به همین دلیل به من تحمیل شده اند ." (حامل تای سچز)

بعضیها میگویند فهمیدن اینکه حامل هستند باعث میشود احساس کنند از سلامت کمتری برخوردارند . بقیه حاملها میگویند نگران این هستند که در آینده بیشتر دچار مشکلات سلامتی شوند . این عکس العملها کاملا طبیعی هستند اما باید بدانید حامل بودن هیچ تاثیری روی سلامت شما ندارد . همه ما حامل تعدادی از جهشهای ژنی هستیم .

مطالعات نشان داده اند اگر افراد حامل قبول کنند که حامل بودنشان چیزی است که نمیتوانند تغییرش بدهند و اطلاع داشتن در مورد آن میتواند به آنها کمک کند ، بهتر میتوانند با آن کنار بیایند .

"من الان این را پذیرفته ام و پشت سر گذاشته ام . زندگی چیزهایی را سر راه تو قرار میدهد و تو واقعا باید از آنها گذر کنی . این فقط یک تقدیر دیگر است ." (حامل فیبروسیز مثانه ای)