Archive of SID

مجله علمی سازمان نظام پزشکی جمهوری اسلامی ایران، دوره۲۷، شماره۱، بهار۱۳۸۸: ۱۳۱- ۱۲۸

● **نامه به سردبیر** کد مقاله:۰۱۳

اهمیت مشاوره ژنتیک قبل ازدواج

دکتر سید محمد اکرمی

استادیار گروه ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تهران و انستیتو پاستور ایران

*نشانی نویسنده مسئول: تهران، خ پورسینا، دانشگاه علوم پزشکی تهران، گروه ژنتیک پزشکی

تلفن: ۸۸۹۵۳۰۰۵-۰۲۱

دورنگار: ۸۸۹۵۳۰۰۵-۰۲۱

نشانی الکترونیکی:

akramism@tums.ac.ir

چکیده

مقدمه: توجه جدی به مشاوره ژنتیک دقیق قبل از ازدواج، می تواند از بار بیماریها و معلولیت های ارثی بکاهد. فرم هتروزیگوت کم خونی داسی شکل، علی رغم شیوع قابل توجه آن در نواحی جنوبی ایران چندان مورد توجه قرار نمی گیرد. در این گزارش، زوج غیر فامیلی که جهت مشاوره ژنتیک قبل ازدواج مراجعه نموده و در آزمایشات روتین طبیعی بوده لیکن با آزمایش مولکولی، ناقل کم خونی داسی شکل تشخیص داده شده اند معرفی می شوند. امید است پزشکان محترم بخصوص متخصصین داخلی، اطفال، زنان و پزشکان عمومی که معمولا در این خصوص مورد مشورت قرار می گیرند، به این امر توجه ویژه مبذول دارند.

واژه گان کلیدی: مشاوره ژنتیک – قبل ازدواج- کم خونی داسی شکل

تاریخ دریافت مقاله:۸۶/۷/۱۴ تاریخ اصلاح نهایی:۸۸/۴/۵ تاریخ پذیرش مقاله:۸۸/۲/۱۹

معرفی بیمار

آقا (۲۷ ساله) و خانم (۲۴ساله) جهت مشاوره ژنتیک قبل ازدواج به اینجانب مراجعه کردند. طرفین بوشهری بوده لیکن ارتباط خویشاوندی نداشتند. در بررسی سابقه فامیلی خانم: ازدواج غیر فامیلی والدین[۱] ، منجر به تولد دو دختر و یک پسر (مبتلا به کم خونی خفیف) و سابقه دو سقط ذکر شد. عموی خانم بدنبال یک ازدواج غریبه، دارای ۳ پسر و ۱ دختر بود که یکی از پسرها مبتلا به تالاسمی ماژور بیان شد. در سابقه فامیلی آقا: ازدواج غیر فامیلی والدین با ۳ دختر و ۳ پسر بیان شد. یک پسر در ۴ ماهگی حاملگی بدنبال ضربه فوت شده بود و در برادر دیگر مشکل کم خونی و انعقادی بیان شد. عمه آقا در یک ازدواج غیر فامیلی دارای ۳ دختر و ۴ پسر بود که یکی از دختران (۲۵ ساله) مشکل تشنج، یرقان و اختلال یادگیری[۲] داشت. خود آقا سابقه فاویسم را ذکر می کرد. مشکل جدی بالینی دیگری در سایر بستگان فامیلی ذکر نشد. شجره نامه فامیلی طرفین به صورت خلاصه در شکل ۱ دیده می شود.

با توجه به شرایط طرفین، آزمایشات معمول بهمراه شمارش گلبول ها (CBC) و الکتروفورز هموگلوبین درخواست شد که نتایج آن بطور خلاصه در جدول ۱ قابل مشاهده است.

در مشاوره دوم (بعد از تست)، با توجه به بالا بودن Hb S/D/G ، نبود کم خونی در هر دو (طبیعی بودن هموگلوبین و هماتوکریت) و کمبود آهن سرم خانم و همچنین سابقه ذکر شده از دو خانواده، احتمال ناقل بودن هر دو طرف به sickle cell trait بعید بنظر

۱ -Unrelated marriage
۲ -mental retardation

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-23]

www.SID.ir

Archive of SID

می رسید. در مشورت با دو فوق تخصص خون مختلف نیز، این امر تاکید گردید. تکرار الکتروفورز هموگلوبین در دو آزمایشگاه دیگر نیز نتایج مشابهی نشان داد. لذا با احتمال وجود ناقل بودن، بررسی مولکولی انجام گردید. پس از استخراج DNA و انجام واکنش های PCR- RFLP ، طرفین دارای جهش های مشابه -/+ DdeI و EcoRI+/+ بودند.

در مشاوره ژنتیک مجدد: تشخیص ناقل بودن هر دو (sickle cell trait; SCT)، شرایط بیماری کم خونی داسی شکل و احتمال ۲۵٪ داشتن فرزندی با کم خونی داسی شکل در هر حاملگی و راههای درمان و پیشگیری موجود در کشور توضیح داده شد تا طرفین با دقت نظر در خصوص آینده تصمیم بگیرند.

بحث

کشور ما ایران و در نواحی جنوبی آن ، فرم هتروزیگوت کم خونی داسی شکل از شیوع قابل توجهی برخوردار است ولی متاسفانه بخوبی مورد توجه قرار نگرفته است [۱]

بیماری کم خونی داسی شکل [۱] ۵ – ۱۰٪ انواع اختلالات هموگلوبین را تشکیل می دهد و نحوه وراثت آن بصورت اتوزومال مغلوب می‌باشد و در آفریقا بیشترین شیوع را دارد. جهش در زنجیره بتا E->V عامل بیماری است. کم خونی بطور معمول با هموگلوبین g/dl ۸-۷ و عفونتهای مکرر در بیماران با جهش هموزیگوت خود را نشان می دهد. گلبول های داسی شکل بطور متوسط ۱۰–۲۰ روز عمر می کنند. بیماری کم خونی داسی شکل با انسداد عروق کوچک کودکان (در طحال و مفاصل مچ دست و زانو) و بزرگسالان در لگن و شانه و درد و التهاب و تورم این نواحی خود را نشان می دهد. جدی ترین عارضه این بیماری انفارکتوس مغزی است [۲].

در زنان مبتلا به کم خونی سیکل سل، افزایش مسمومیت آبستنی و مرگ و میر جنین و نوزاد به علت سقط یا تولد نوزادان نارس، یا با وزن کم برای سن آبستنی ، بخصوص در جمعیت‌های با بهداشت و امکانات اجتماعی و اقتصادی پائین در حد بسیار شایعی گزارش شده است. با توسعه بهداشتی اجتماعی در دنیای امروز و بهتر شدن بهداشت مادران آبستن و افزایش شناخت بیماری سیکل سل، عوارض بیماری سیکل‌سل در زنان آبستن کاهش چشمگیری نشان می‌دهد [۳]. افراد هتروزیگوت $\beta_A\beta_S$ دارای صفت داسی شکل [۲] هستند.

در یک مطالعه در استان خوزستان، در بین ۱۶۲ زوج (۳۴۲ نفر) داوطلب ازدواج از قومیت های عرب در شهرستان های دشت آزادگان و خرمشهر، به ترتیب ۳/۶۳٪ و ۱۰/۵۷٪ از مزدوجین، ناقل ژن داسی شکل بوده اند. جالب آنکه در بین این تعداد ۸۴/۲۱٪ دارای شاخص های خونی MCV و MCH طبیعی بودند [۴].

تشخیص مولکولی بیماران و ناقلین با روش واکنش زنجیره ای پلیمراز و آنزیم محدود کننده PCR, RFLP ممکن است [۵-۶].

مشاوره ژنتیک قبل ازدواج، با توجه به شرایط طرفین از ظرافت ها و دقت های ویژه برخوردار است[۷-۹]. از نکات اصلی اخلاقی در مشاوره ژنتیک؛ برخورد غیرمستقیم [۳] و غیرقضاوت‌گونه [۴] می‌باشد [۱۰]. بنابراین بایستی در این زوج هرگز بطور آمرانه مانع از ازدواج نشد، بلکه با توضیح شرایط و امکانات پیشگیری و درمان بیماری، تصمیم نهایی را به آنها واگذار نمود.

از سوی دیگر میزان ازدواج فامیلی در ایران در حال افزایش بوده و دقت نظر در این خصوص را بطور جدی می طلبد [۱۱و ۱۲].

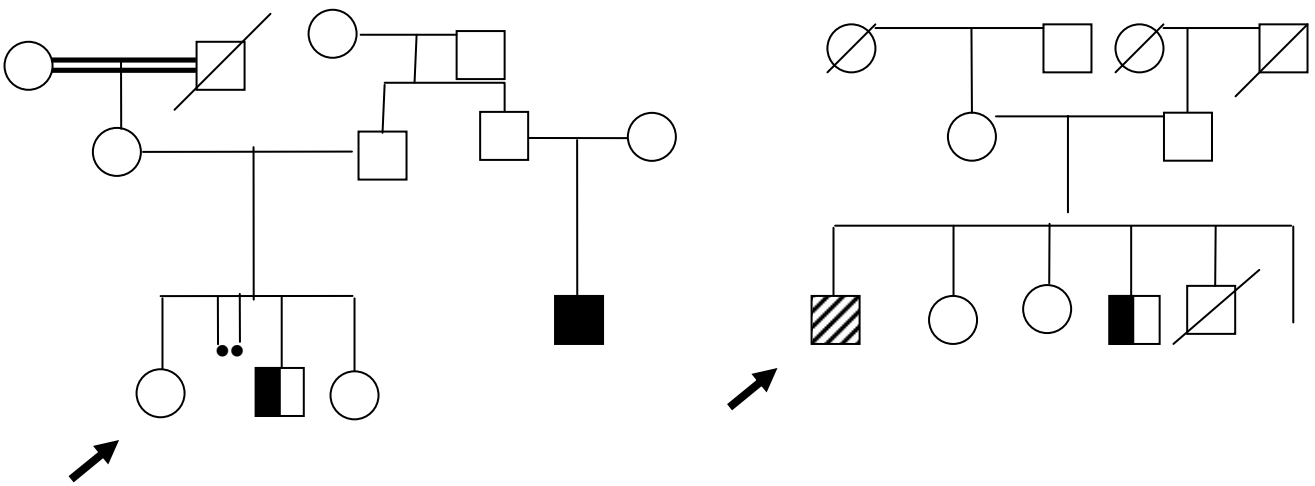
نتیجه گیری

براساس اطلاعات ما این اولین گزارش از مشاوره ژنتیک قبل ازدواج افراد هتروزیگوت داسی شکل (SCT) است که غیر فامیل بوده و شاخص های خونی هردو طبیعی بود. توجه به این نکات برای پزشکان عمومی و متخصصین بویژه متخصصین داخلی، خون، زنان و زایمان، کودکان و ماماها ضروری به نظر می‌رسد، چراکه بطور معمول در این موارد مورد مشورت قرار می گیرند

1- sickle cell disease; SCD
2- sickle cell trait
3- non directive
4- non judgmental

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-23]
www.SID.ir

Archive of SID



شکل ۱ – شجره‌نامه خانوادگی: خانم ○ ، آقا □ ، G6PD deficient ▨ ، زوجین مراجعه کننده با پیکان مشخص شده اند. توضیحات بیشتر در متن مقاله بیان شده است.

جدول ۱- یافته‌های آزمایشگاهی

هماتولوژی

خانم: O(+)

Hb=14.1 HCT=41.1% MCV=85.3 MCH=29.3

Serum Iron= 30 (40-145), TIBC= 375, Ferritin=19.1

آقا: B(+)

MCV=89.1 HCT=46.4% Hb=16.4 MCH=31.5

PT, PTT; normal

G6PD activity= 0.1 (sufficient >7.5)

الکتروفورز هموگلوبین

خانم:

A_1= 58.8, F=0.8, A_2=1.5, Hb S/D/G=38.9

آقا:

A_1= 59.8, F=0.6, A_2=1.7, Hb S/D/G=37.9

www.SID.ir

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-23]

Archive of SID

مراجع

۱ - پورفتح اله علي اكبر، رهگذر سهيلا، معافي عليرضا. اهميت اندازه‌گيري دقيق هموگلوبين F در تشخيص افتراقي كم خوني داسي شكل از سيكل بتاتالاسمي. مجله علمي سازمان نظام پزشكي جمهوري اسلامي ايران. بهار ۱۳۸۲; ۲۱(۱):۵۱-۵۴.

۲ - زندیان خدامراد، پدرام محمد، پارسي محمد، نجفيان مهين. بيماري كم خوني داسي شكل گلبول هاي قرمز خون و آبستني. مجله علمي پزشكي. اسفند ۱۳۸۱; (۳۵): ۲۸-۳۶.

3- Debaun MR, Derdeyn CP, McKinstry RC. Etiology of strokes in children with sickle cell anemia. Ment Retard Dev Disabil Res Rev. 2006 12(3):192-199.

4- كيخايي بيژن، زنديان خدامراد. گزارش يافته هايي جديد به منظور تجديد نظر در نحوه پيشگيري از بيماري تالاسمي ماژور و كم خوني داسي شكل در ايران. مجله علمي پزشكي. آذرماه ۱۳۸۳; (۴۲): ۷۷-۸۵.

5- Wilson JT, Milner PF, Summer ME, et al. Use of restriction endonucleases for mapping the allele for beta s-globin. Proc Natl Acad Sci USA. 1982 79(11):3628-31.

6- Gurgey A, Beksac S, Mesci L, et al. Prenatal diagnosis of sickle cell anemia using PCR and restriction enzyme Dde I. Turk J Pediatr. 1993 35(3):159-62.

۷- اكرمي سيد محمد. توجه ويژه به مشاوره ژنتيك حين بارداري در سندرم‌هاي سرطان خانوادگي. مجله باروري و ناباروري. دوره ۶، شماره ۵، زمستان ۱۳۸۴، ص ۵۶۳-۵۶۴.

۸- اكرمي سيد محمد. ازدواج فاميلي از ديدگاه مشاوره ژنتيك و عقايد. مجله بيماري هاي كودكان ايران. دوره ۱۶، شماره ۳، پائيز ۱۳۸۵. ص ۳۵۹-۳۶۵.

9- Is Consanguineous Marriage Religiously Encouraged? Islam and Iranians Considerations. SM Akrami, Z Osati. Journal of Biosocial Science. 2007; 39(2): 313-316.

10- Mueller RF, Young ID. Emery's Elements of Medical Genetics. (2001) 11th Edition. Edinburgh: Churchil Livingston. pp202.

۱۱ - بررسي شيوع و توزيع ازدواج فاميلي در سه نسل متوالي بيماران مراجعه كننده به درمانگاه ديابت و استئوپروز بسميه رشيد شمالي، وحيده منتظري، سيدمحمد اكرمي، رامين حشمت، باقر لاريجاني. مجله ديابت و ليپيد ايران. پاييز ۱۳۸۶; ۷(۱) :۸۵-۹۰.

12- Is there a Significant Trend in Prevalence of Consanguineous Marriage in Tehran?: A Review of Three Generations. SM Akrami, S Rashid Shomali, V Montazeri, R Heshmat, B Larijani. Journal of Genetic Counseling. 2009; 18(1):82-86.

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-23]

www.SID.ir