

آزمایش ژنتیک شامل بررسی DNA، پایگاه داده شیمیایی است که دستورالعمل هایی را برای عملکرد بدن ارائه می دهد. آزمایش های ژنتیک می تواند تغییرات (جهش) در ژن های شما را که ممکن است باعث بیماری یا بیماری شود را نشان دهد.

اگرچه آزمایش ژنتیک می تواند اطلاعات مهمی را برای تشخیص، درمان و پیشگیری از بیماری ارائه دهد، اما محدودیت هایی وجود دارد. به عنوان مثال، اگر فرد سالمی هستید، نتیجه مثبت آزمایش ژنتیک همیشه به این معنی نیست که شما به بیماری مبتلا خواهید شد. از سوی دیگر، در برخی شرایط، یک نتیجه منفی تضمین نمی کند که شما اختلال خاصی نداشته باشید.

مشاوره با یک متخصص ژنتیک پزشکی یا مشاور ژنتیک در مورد نتایج، گام مهمی در روند آزمایش ژنتیک است.

توالی یابی ژنوم چیست؟

زمانی که آزمایش ژنتیکی منجر به تشخیص نمی شود اما پزشک هنوز به یک مشکل ژنتیکی مشکوک است، ممکن است توالی یابی ژنوم را درخواست دهد - فرآیندی برای تجزیه و تحلیل DNA گرفته شده از خون.

هر انسانی یک ژنوم منحصر به فرد دارد که از DNA موجود در ژن های یک فرد تشکیل شده است. این آزمایش پیچیده می تواند به شناسایی انواع بیماری های ژنتیکی کمک کند. این آزمایش معمولاً محدود به بررسی بخش های کدکننده پروتئین DNA به نام اگزوم است.

آزمایشات ژنتیک به چه صورت هایی انجام می شود؟

آزمایش ژنتیک نقش حیاتی در تعیین خطر ابتلا به برخی بیماری ها و همچنین غربالگری و گاهی اوقات درمان پزشکی دارد. انواع مختلف آزمایش ژنتیکی به دلایل مختلف انجام می شود:

تست تشخیصی: اگر علائم بیماری را دارید که ممکن است ناشی از تغییرات ژنتیکی باشد، که گاهی اوقات ژن های جهش یافته نامیده می شود، آزمایش ژنتیک می تواند نشان دهد که آیا شما به این اختلال مبتلا هستید یا خیر. به عنوان مثال، آزمایش ژنتیک ممکن است برای تایید تشخیص فیروز کیستیک یا بیماری هانتینگتون استفاده شود.

آزمایش پیش علامتی و پیش بینی: اگر سابقه خانوادگی یک بیماری ژنتیکی دارید، انجام آزمایش ژنتیک قبل از بروز علائم ممکن است نشان دهد که آیا در معرض خطر ابتلا به آن بیماری هستید یا خیر. به عنوان مثال، این نوع آزمایش ممکن است برای شناسایی خطر ابتلا به انواع خاصی از سرطان کولورکتال مفید باشد.

آزمایش حامل: اگر سابقه خانوادگی یک اختلال ژنتیکی دارید - مانند کم خونی داسی شکل یا فیروز کیستیک - یا در یک گروه قومی هستید که در معرض خطر بالای یک اختلال ژنتیکی خاص هستند، ممکن است قبل از بچه دار شدن آزمایش ژنتیکی انجام دهید. یک آزمایش غربالگری ناقل گسترده می تواند ژن های مرتبط با طیف گسترده ای از بیماری های ژنتیکی و جهش ها را شناسایی کند و می تواند تشخیص دهد که آیا شما و شریک زندگی تان ناقل شرایط مشابه هستید یا خیر.

فارماکوژنتیک: اگر بیماری خاصی دارید، این نوع آزمایش ژنتیکی ممکن است به تعیین اینکه کدام دارو و دوز برای شما مؤثرتر و مفیدتر است کمک کند.

آزمایشات قبل از تولد: اگر باردار هستید، آزمایش‌ها می‌توانند برخی از انواع ناهنجاری‌ها را در ژن‌های کودک شما تشخیص دهند. سندرم داون و سندرم تریزومی ۱۸ دو اختلال ژنتیکی هستند که اغلب به عنوان بخشی از آزمایشات ژنتیکی قبل از تولد غربالگری می‌شوند. به طور سنتی این کار با بررسی نشانگرها در خون یا با آزمایش‌های تهاجمی مانند آمیوسنتز انجام می‌شود. آزمایش جدیدتر به نام آزمایش Cell Free DNA، DNA نوزاد را از طریق آزمایش خونی که روی مادر انجام می‌شود، بررسی می‌کند.

غربالگری نوزادان: این رایج‌ترین نوع آزمایش ژنتیکی نوزادان است که نوزادان برای برخی از ناهنجاری‌های ژنتیکی و متابولیکی که باعث ایجاد شرایط خاص می‌شوند، آزمایش شوند. این نوع آزمایش ژنتیکی مهم است زیرا اگر نتایج نشان دهد اختلالی مانند کم کاری مادرزادی تیروئید، بیماری سلول داسی شکل یا فنیل کتونوری (PKU) وجود دارد، مراقبت و درمان می‌تواند بلافاصله شروع شود.

تست قبل از لانه‌گزینی: این آزمایش که به آن تشخیص ژنتیکی قبل از لانه‌گزینی نیز می‌گویند، ممکن است زمانی استفاده شود که بخواهید از طریق لقاح آزمایشگاهی بچه دار شوید. جنین‌ها از نظر ناهنجاری‌های ژنتیکی غربالگری می‌شوند. جنین‌های بدون ناهنجاری در رحم به امید بارداری کاشته می‌شوند.

انجام آزمایش ژنتیک چه خطراتی را در پی دارد؟

به طور کلی آزمایش‌های ژنتیکی خطر فیزیکی کمی دارند. آزمایش خون و نمونه بزاق تقریباً هیچ خطری ندارد. با این حال، آزمایشات قبل از تولد مانند آمیوسنتز یا نمونه برداری از پرزهای کوریونیک خطر کمی از دست دادن بارداری (سقط جنین) دارد. آزمایش ژنتیک می‌تواند ناراحتی‌های عاطفی، اجتماعی و مالی نیز داشته باشد. قبل از انجام آزمایش ژنتیک، تمام خطرات و مزایای آزمایش ژنتیک را با پزشک خود، متخصص ژنتیک پزشکی یا مشاور ژنتیک در میان بگذارید.

نتایج آزمایشات ژنتیک چگونه تفسیر می‌شود؟

نتایج مثبت:

اگر نتیجه آزمایش ژنتیکی مثبت باشد، به این معنی است که تغییر ژنتیکی که برای آن آزمایش شده بود، شناسایی شده است. اقداماتی که پس از دریافت نتیجه مثبت انجام می‌دهید به دلیل انجام آزمایش ژنتیکی بستگی دارد.

اگر هدف این است که یک بیماری یا شرایط خاص را تشخیص دهید، یک نتیجه مثبت به شما و پزشکتان کمک می‌کند تا درمان و برنامه مدیریتی مناسب را تعیین کنید.

دریابید که آیا حامل ژنی هستید که می‌تواند باعث بیماری در فرزندان شود، و آزمایش مثبت است، پزشک، متخصص ژنتیک پزشکی یا مشاور ژنتیک می‌تواند به شما در تعیین خطر ابتلای فرزندان به این بیماری کمک کند. نتایج آزمون همچنین می‌تواند اطلاعاتی را ارائه دهد که می‌توانید هنگام تصمیم‌گیری شما و همسران در مورد برنامه‌ریزی خانواده در نظر بگیرید.

مشخص کنید که آیا ممکن است به بیماری خاصی مبتلا شوید یا خیر، مثبت بودن آزمایش لزوماً به این معنی نیست که به آن اختلال مبتلا خواهید شد. به عنوان مثال، داشتن یک ژن سرطان سینه (BRCA1 یا BRCA2) به این معنی است که شما در معرض

خطر بالایی برای ابتلا به سرطان سینه در مقطعی از زندگی خود هستید، اما به طور قطع نشان نمی دهد که شما به سرطان سینه مبتلا خواهید شد. با این حال، در برخی از شرایط، مانند بیماری هانتینگتون، داشتن ژن تغییر یافته نشان می دهد که بیماری در نهایت ایجاد می شود.

با پزشک خود در مورد معنای نتیجه مثبت برای شما صحبت کنید. در برخی موارد، می توانید تغییراتی در سبک زندگی ایجاد کنید که ممکن است خطر ابتلا به بیماری را کاهش دهد، حتی اگر ژنی داشته باشید که شما را مستعد ابتلا به یک اختلال می کند. نتایج همچنین ممکن است به شما در انتخاب های مربوط به درمان، تنظیم خانواده، مشاغل و پوشش بیمه کمک کند.

علاوه بر این، می توانید در تحقیقات یا ثبت های مربوط به اختلال یا بیماری ژنتیکی خود شرکت کنید. این گزینه ها ممکن است به شما کمک کنند تا از پیشرفت های جدید در زمینه پیشگیری یا درمان به روز بمانید.

نتایج منفی

نتیجه منفی به این معنی است که یک ژن جهش یافته توسط آزمایش تشخیص داده نشده است، که می تواند اطمینان بخش باشد، اما ۱۰۰ درصد تضمینی برای عدم ابتلا به این اختلال نیست. دقت آزمایش های ژنتیکی برای تشخیص ژن های جهش یافته بسته به شرایط مورد آزمایش و اینکه آیا جهش ژن قبلاً در یکی از اعضای خانواده شناسایی شده است یا خیر، متفاوت است.

حتی اگر ژن جهش یافته را نداشته باشید، لزوماً به این معنی نیست که هرگز به این بیماری مبتلا نخواهید شد. به عنوان مثال، اکثر افرادی که به سرطان سینه مبتلا می شوند، ژن سرطان سینه (BRCA1 یا BRCA2) ندارند. همچنین آزمایش ژنتیکی ممکن است نتواند تمام نقایص ژنتیکی را تشخیص دهد.

آزمایشگاه پاتوبیولوژی

منابع:

<https://www.mayoclinic.org>

<https://medlineplus.gov>