

# پلان گذاری خانواده...؟

## لطفاً تست ناقل برای اختلالات جنتیکی خون را در نظر بگیرید

### ناقل جن تغییر یافته گلوبین بودن به چه معناست؟

اگر شما ناقل جن گلوبین تغییر یافته هستید، مهم است که همسرتان تست خون برای تعیین وضعیت ناقل بودنش را انجام دهد. صرف در صورتی که هر دو ناقل برخی تغییرات جنی گلوبین هستید، خطر مصاب به پیدا کردن یک طفل مصاب به اختلال شدید جنتیکی خون را دارید.

### دلایل پلان گذاری خانوادگی

جن های این اختلالات خونی جنتیکی در مردم مدیترانه، خاورمیانه، آفریقایی (بشمول کارائیب یا آفریقایی آمریکایی) و همچنین در هر کشور آسیایی رایج است: هند، پاکستان، سریلانکا، بنگلادش، اندونزی، فیلیپین، تایلند، ویتنام و چین و غیره. خاستگاه های دیگر بشمول جزایر اقیانوس آرام و مائوری های نیوزیلند است.

زوج هایی که قصد تشکیل خانواده دارند، یا در جایی که زن در حال حاضر حامله است، اگر در هر یک از مناطق ذکر شده در بالا تولد شده اند یا خانواده (حتی بستگان دور) دارند باید تست خون انجام دهند تا ببینند آیا آنها ناقل هستند یا خیر. این تست برای تعیین چانس ناقلین برای داشتن طفل مصاب به اختلال جنتیکی خون مورد ضرورت است.

کسانی که در معرض خطر داشتن یک طفل مصاب هستند، انتخاب هایی دارند. این شرایط را می توان به زودی حتی در اوایل هفته دوازدهم حاملگی تشخیص داد. در صورت لزوم می توان به حامله گی پایان داد. افراد می توانند تکنیک های کمک باروری (مانند استفاده از تخمک های اهدا کننده یا اسپرم اهدایی) را اتخاذ کنند یا می توانند در نظر بگیرند. دیگران ممکن است چانس داشتن طفل مصاب را انتخاب کنند. همه این انتخاب ها را می توان با یک مشاور جنتیک در میان گذاشت.

تست را می توان توسط داکتر محلی شما یا با تماس با شفاخانه های ذکر شده در انتهای این ورقه ترتیب داد.

### معلومات مهم برای خانواده شما

اگر شما یا شریک زندگیتان ناقل جن تغییر یافته گلوبین هستید، سایر اعضای خانواده شما نیز ممکن است ناقل باشند و در خطر بچه دار شدن با یک اختلال شدید خونی باشند. توصیه می شود که همه سایر اعضای خانواده و شرکای زندگی آنها از نظر وضعیت ناقل خود قبل از طفل دار شدن مورد تست قرار گیرند.

### اختلالات جنتیکی خون

تخمین زده می شود از هر 20 نفر در سراسر جهان 1\* یک جن گلوبین تغییر یافته را به ارث برده باشد که می تواند به طفل خود منتقل کند. این ممکن است به طور بالقوه منجر به اختلال جنتیکی خون شود که بر تولید هموگلوبین تأثیر می گذارد. هموگلوبین پروتئینی در خون است که اکسیجن را در اطراف جسم ما حمل می کند.

این اختلالات خونی ارثی در جن ها از والدین به طفل منتقل می شود. جن ها حاوی معلوماتی در مورد ویژگی های انسان مانند رنگ چشم، رنگ مو و هموگلوبین هستند.

این اختلالات جنتیکی خون ارثی هستند.

این اختلالات جنتیکی خونی مسری نیستند.

این اختلالات جنتیکی خون توسط میکروب ها منتقل نمی شود.

بعضی وقت ها تغییراتی در جن ها رخ می دهد که منجر به تکالیف صحی می شود. جن های گلوبین معلوماتی را برای افراد برای ساخت هموگلوبین حمل می کنند، مگر تغییرات در جن های گلوبین می تواند منجر به موارد ذیل شود:

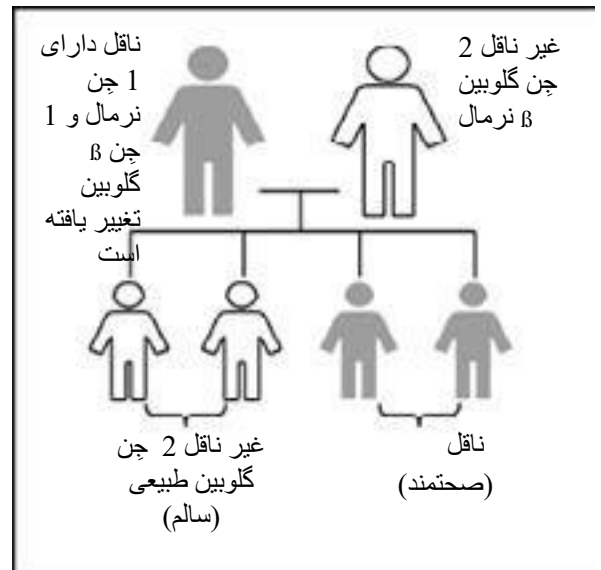
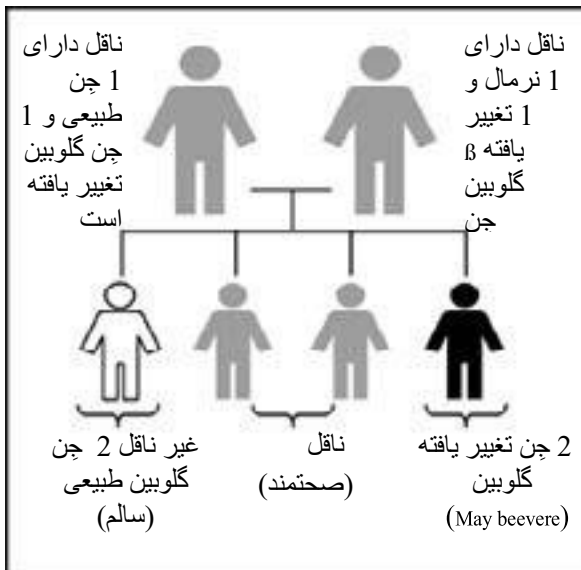
- **بتا تالاسمی عمده** - یک کم خونی شدید که ضرورت به مداوی طولانی مدت، بشمول تزریق خون ماهانه دارد.
- **تالاسمی آلفا** - یک قسم از آن می تواند برای طفل کشنده باشد و در دوران حاملگی برای مادر خطرناک باشد.
- **مرض سلول داسی شکل** - یک تکلیفی که ممکن است ضرورت به تزریق منظم خون داشته باشد. انسداد بسیار دردناک رگ های خونی در طول زندگی به دلیل تغییر شکل گلبول های قرمز رخ می دهد.
- **هموگلوبین E** - معمولاً یک مرض خطرناک نیست، اما اگر با تالاسمی بتا یا سلول داسی شکل به ارث برسد، می تواند منجر به یک مرض شدید شود که ضرورت به مداوی مادام العمر دارد.

### صحت افرادی که دارای جن تغییر یافته گلوبین هستند

فردی که ناقل جن گلوبین تغییر یافته است، «ناقل» نامیده می شود. یک ناقل **صحتمند است**. مهم است که داکتر آنها بدانند که آنها ناقل هستند. پیشگیری و با ادویه کنترل می شود.

صرف یکی از والدین ناقل است

پدر و مادر هر دو ناقل هستند



با هر حاملگی، این زوج دارای موارد ذیل هستند:

- 1 از 4 چانس داشتن طفل ارثی
- 2 کپی طبیعی از جن گلوبین و غیر ناقل است.
- 2 از 4 چانس داشتن یک ناقل صحتمند مانند والدینش. این طفل یک کپی طبیعی از جن گلوبین و یک کپی تغییر یافته از جن گلوبین دارد.
- 1 از 4 چانس داشتن طفلی که ممکن است دارای اختلالات جنتیکی شدید خونی باشد. این طفل 2 کپی تغییر یافته از جن گلوبین را به ارث برده است.

با هر حاملگی، این زوج دارای موارد ذیل هستند:

- 2 از 4 چانس داشتن طفل که ارث برده است
- 2 کپی طبیعی از جن گلوبین و غیر ناقل است.
- 2 از 4 چانس داشتن طفل صحتمند - مانند والدینش. این طفل یک کپی طبیعی از جن گلوبین و یک کپی تغییر یافته از جن گلوبین دارد.

شاخص های خدمات مشتق شده - بولتن سازمان جهانی صحت جلد 86، شماره 6، جون 2008: 496-417

\*نکته: (رجوع به: Modell B, Darlison (2008) اپیدمیولوژی جهانی اختلالات هموگلوبین و

**Thalassaemia and Sickle Cell Australia**  
Unifying Support and Genetics

تالاسمی و سلول داسی شکل استرالیا  
دهکده اجتماعی مورلی  
92-94 Bignell Road  
Bentleigh East  
VIC, 3165, Australia

تلفون: +61 3 7015 5637  
ایمیل: info@tasca.org.au