**غربالگری بیمار ی های ژنتیک**

**FAQ{سوالات متداول}**

**شانس داشتن فرزند مبتلا به بیماری با توارث مغلوب چقدر است؟**

اگر هر دو والدین ناقل ژن مغلوب مرتبط با اختلال ژنتیکی باشند، ۲۵ درصد (۱ در ۴) احتمال دارد که فرزندشان این ژن را از هر یک از والدین دریافت کند و به این اختلال مبتلا شود. ۵۰ درصد (۱ در ۲) احتمال دارد که کودک ناقل این اختلال ژنتیکی باشد، درست مانند والدین ناقل خود. اگر تنها یکی از والدین ناقل این اختلال باشد، ۵۰ درصد (۱ در ۲) احتمال دارد که کودک ناقل این اختلال باشد.

## ****آزمایش ژنتیکی غربالگری حامل (Carrier Screening) چگونه انجام می شود؟****

آزمایش ژنتیکی غربالگری ناقل بر روی نمونه ای از خون، بزاق یا بافت از داخل گونه انجام می گردد. نتایج آزمایش می تواند منفی باشد (شما جهش بیماری زا در ژن مرتبط با بیماری ندارید) یا مثبت (شما جهش بیماری زا در ژن مرتبط با بیماری دارید). بهترین روش آزمایش همزمان زوجین است. ولیکن به علت هزینه به طور معمول، شریکی که به احتمال زیاد ناقل است ابتدا آزمایش می شود. اگر نتایج آزمایش نشان دهد که شریک اول ناقل نیست، آزمایش اضافی لازم نیست. اگر نتایج آزمایش نشان دهد که شریک اول حامل است، شریک دیگر پس از او آزمایش می شود. پس از انجام آزمایش غربالگری ناقل برای یک اختلال خاص، نیازی به آزمایش مجدد برای آن اختلال ندارید.  برای دریافت اطلاعات بیشتر درباره نحوه انجام آزمایش ناقلی با ما در تماس باشید.

## ****چه زمانی می توان آزمایش ژنتیکی غربالگری حامل (Carrier Screening) را انجام داد؟****

برخی از افراد تصمیم می گیرند قبل از بچه دار شدن، غربالگری ناقل را انجام دهند. البته غربالگری ناقل می تواند در دوران بارداری انجام شود اما توصیه نمی شود زیرا انجام آزمایش ناقلی قبل از بارداری به شما طیف وسیعی از گزینه ها و زمان بیشتری برای تصمیم گیری می دهد. انجام آزمایش در والدین دارای سابقه فردی و یا خانوادگی بیماری های ژنتیکی و ازدواج های فامیلی واجب و در والدین فاقد سابقه اختیاری است. اغلب آزمایش غربالگری ناقلی قبل از بارداری در والدین انجام می شود و به شما این امکان را می دهد تا شانس داشتن فرزندی بدون اختلال ژنتیکی را داشته باشید. آزمایش ژنتیکی غربالگری حامل (Carrier Screening) برای زوجین پیش از ازدواج (به خصوص در ازدواج های فامیلی) هم انجام می گردد.

## ****چه آزمایش های ژنتیکی غربالگری حامل (Carrier Screening) در دسترس هستند؟****

**امروزه با استفاده از تست جامع توالی یابی کل اگزوم (WES) می توان زوج ها را برای تمام ژن های کد کننده غربالگری کرد.** انجام تست WES باعث حفظ بیشتر زمان می شود و زوجی را از انجام آزمایشات متعدد فارغ می کند. اما در صورت تمایل پزشک یا فرد مراجعه کننده امکان انجام غربالگری ناقل برای تعداد محدودی از بیماری ها از جمله موارد زیر وجود دارد:

* بیماری سلول داسی شکل
* بیماری تالاسمی
* بیماری SMA
* سندرم X شکننده، هانتینگتون، دیستروفی میوتونی و آتاکسی فردریش
* فیبروز سیستیک
* بیماری های نقص انعقادی مانند هموفیلی
* دیستروفی های عضلانی دوشن و بکر
* بیماری هموکروماتوز
* موتاسیون های سرطان های ارثی
* و……….

**چه کسی باید** **آزمایش های ژنتیکی غربالگری حامل (Carrier Screening) را انجام دهد؟**

به زوجین پیش از ازدواج و به خصوص در ازدواج های فامیلی و به تمام زنانی که به باردار شدن فکر می کنند یا در حال حاضر باردار هستند، غربالگری ناقل پیشنهاد می شود. همچنین می توانید برای اختلالات اضافی غربالگری کنید. دو رویکرد برای غربالگری ناقل برای اختلالات ژنتیکی وجود دارد:

* غربالگری هدفمند
* غربالگری ناقل گسترده

امروزه غربالگری ناقل گسترده با استفاده از تکنیک توالی یابی تمام اگزوم (WES) به عنوان کامل ترین روش برای تعیین ناقلی زوجین و مادران باردار محسوب می شود.  برای دریافت اطلاعات بیشتر با ما در تماس باشید.