

مشاوره ژنتیک

واحد مشاوره ژنتیک ابن سینا برای پیشگیری از تکرار معلولیت‌ها و ناهنجاری‌های مادرزاد (به ویژه در ازدواج‌های فامیلی و بیماری‌های شناخته شده ژنتیکی) در بارداری‌های آینده شکل گرفته است. همچنین، این مشاوره‌ها به حفظ سلامت روانی خانواده‌ها و رفع نگرانی‌هایشان درباره سلامت فرزندان آینده‌شان، کمک می‌کند. اگرچه این کلینیک در یک مرکز درمان ناباروری قرار گرفته است، اما به همه مراجعان خدمات ارائه می‌کند و خدمات مشاوره آن تنها به زوج‌های مبتلا به ناباروری یا سقط مکرر اختصاص ندارد. علت قرارگیری کلینیک در مرکز درمان ناباروری و سقط مکرر این است که اگر ناباروری ریشه ژنتیکی داشته باشد و درمان ناباروری بدون بررسی‌های ژنتیکی لازم انجام شود، ممکن است به تولد فرزند دارای ناهنجاری بیانجامد که در این صورت، خانواده دچار مشکلات مادی و معنوی پیچیده‌تر و پرهزینه‌تر خواهد شد. بنابراین طبق دستورالعمل‌های استاندارد، انجام مشاوره ژنتیک برای مواردی مانند سقط مکرر، همراهی ناباروری با سقط، شکست مکرر لانه‌گزینی، ازواسپریمیا و الیگواسپریمی شدید ضروری است.

آیا این مشاوره برای شما لازم است؟

مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج و یا پیش از بارداری به همه زوج‌ها توصیه می‌شود، اما این مشاوره‌ها برای برخی موارد، از جمله موارد زیر، ضروری است:

- ازدواج‌های فامیلی
- داشتن فرزند مبتلا به معلولیت جسمی یا ذهنی
- وجود بیماری‌ها و اختلالات ذهنی یا جسمی در یکی از والدین، افراد خانواده و یا خویشاوندان
- سابقه سرطان‌های فامیلی
- سقط مکرر خودبه‌خود و یا سقط‌های درمانی
- ناباروری اولیه یا ثانویه
- انتخاب جنسیت

روند مشاوره در این کلینیک:

برای همه مراجعان به واحد مشاوره ژنتیک، ابتدا یک شجره‌نامه ژنتیکی رسم می‌شود. این شجره‌نامه به صورت یک نمودار با استفاده از نمایی‌ها و نشانه‌های استاندارد ترسیم می‌شود. با استفاده از این نمودار رابطه خویشاوندی زوج‌ها، افراد مبتلا به بیماری‌ها و ناقلان اجباری مشخص می‌گردد و از روی این نمودار، مشاور ژنتیک می‌تواند شیوه توارث و احتمال تکرار بیماری‌های خانوادگی را به

زوج‌ها اطلاع دهد و در صورت لزوم، آزمایش‌های لازم را تجویز کند و همچنین، راهکارها و امکانات موجود برای پیشگیری از تکرار بیماری را در اختیار ایشان قرار دهد. گاهی در برخی بیماری‌ها، با توجه به پیچیدگی‌ها و لزوم بررسی دقیق‌تر، نتیجه نهایی مشاوره در جلسات بعدی به مراجعان ارائه می‌شود. فراموش نکنیم که فرآیند مشاوره ژنتیک به تعامل مشاور و مراجعه‌کننده نیاز دارد و نتایجی که مشاور در اختیار شما قرار می‌دهد، برپایه اطلاعاتی است که شما به او می‌دهید. بنابراین پاسخ دادن دقیق و درست به پرسش‌های مشاور، در انجام یک مشاوره خوب و مفید نقش کلیدی دارد. همچنین، از یاد نبریم که هدف از انجام مشاوره ژنتیک کمک به خانواده‌ها برای داشتن فرزندان سالم است، نه یافتن مسئول و مقصر و نه پنهان کردن سابقه بیماری‌ها در خانواده خطر تکرار بیماری را کم می‌کند و نه بیان کردن بیماری‌ها خطر تکرار را افزایش می‌دهد. پس باید همه اطلاعات لازم، بدون کم و کاست، در اختیار مشاور قرار گیرد تا او بتواند به نتایج تشخیصی دقیق و درست دست یابد.

مزیت‌های واحد مشاوره ژنتیک:

در این کلینیک، واحد مشاوره ژنتیک و آزمایشگاه‌های مربوط در کنار یکدیگر قرار دارند که این مجاورت تعامل و همکاری مشاوران ژنتیک و کارشناسان آزمایشگاه را آسان‌تر و سریع‌تر می‌کند. همچنین، این همکاری برای تفسیر نتایج آزمایش‌های مراجعان کاملاً ضروری است. خوشبختانه در سال‌های اخیر همه آزمایش‌های مورد نیاز مراجعان در ایران انجام می‌شود و به ارسال نمونه خون بیماران به خارج از کشور برای انجام امور تشخیصی نیازی نیست. قرارداشتن آزمایشگاه‌های تخصصی در کنار واحد مشاوره موجب صرفه‌جویی در وقت و هزینه مراجعان می‌شود.

گرفتن نوبت مشاوره:

این کلینیک هر روز از ساعت ۸ صبح تا ۱۴ بعد از ظهر، با تعیین وقت قبلی، در خدمت مراجعان است. از آنجا که فرآیند مشاوره ژنتیک زمان‌بر است، لطفاً تنها با تعیین وقت قبلی به این کلینیک مراجعه کنید. برای تعیین نوبت مشاوره می‌توانید با شماره تلفن ۲۳۵۱۹، داخلی ۸۱۴ تماس بگیرید. گفتنی است فقط موارد اورژانسی یا خاص ارجاع شده از کلینیک‌ها (مانند مراجعان باردار و یا مراجعانی که از دیگر نقاط کشور مراجعه می‌کنند) در همان روز مراجعه، پذیرش می‌شوند. ضروری است که مراجعان محترم هنگام مراجعه تمام مدارک مربوط، مانند نتایج بررسی‌های آزمایشگاهی، خلاصه پرونده بیمارستان، مدارک مربوط به بارداری‌های قبلی و سابقه پزشکی افراد مبتلای خانواده را

به همراه داشته باشند.

مجموعه آزمایشگاه‌های ژنتیک پزشکی

مرکز ابن سینا در کنار دیگر خدمات تشخیصی و درمانی، مجموعه آزمایشگاه‌های ژنتیک پزشکی را راه‌اندازی کرده است. بیمارانی که پزشکان متخصص برای آن‌ها بررسی‌های ژنتیکی، مانند بررسی‌های کروموزومی (برای شناسایی ناهنجاری‌های کروموزومی) و بررسی‌های ژنتیکی تک‌ژنی (مانند بتاتالاسمی، آلفاتالاسمی، دیستروفی عضلانی دوشن و آتروفی نخاعی عضلانی) درخواست کرده‌اند، می‌توانند از خدمات تشخیصی زیر استفاده کنند:

✓ تشخیص علل بیماری‌های مختلف ژنتیکی از طریق آزمایش‌های ژنتیکی که به صورت زیر دسته‌بندی می‌شوند:

● بررسی‌های سیتوژنتیکی به روش‌های:

■ کاربوتایپ باتکنیک G-banding برای تشخیص آنومالی‌های کروموزومی

■ Interphase FISH برای تشخیص موزائیسیم‌های کروموزومی

■ Metaphase FISH برای تشخیص نواحی دقیق شکست کروموزومی

● بررسی‌های مولکولی به روش‌های زیر:

■ تکنیک TRP-PCR، برای تشخیص پیش‌جهش و تعداد تکرارهای CGG در ژن FMR1 در زنان مبتلا به نارسایی زودرس تخمدان

■ تکنیک MLPA برای بررسی بیماری‌های ژنتیکی، مانند بررسی نواحی تلومریک و سندرم‌های حذف‌های ریز، دیستروفی عضلانی دوشن، آتروفی نخاعی عضلانی و سندرم هابیزحذفی

■ تکنیک PCR-Sequencing برای تشخیص جهش، در بیماری‌هایی مانند بتاتالاسمی، ناشنوایی غیر سندرومیک (جهش در ژن GJB2)، آکندروپلازی و بررسی ناقلی از نظر جهش‌های شناخته شده در خانواده

■ تکنیک PCR-RFLP برای بررسی پلی مورفیسم‌های شایع در ژن‌های فاکتورهای انعقادی PAI، MTHFR، فاکتور ۲ و فاکتور ۵ ✓ تشخیص پیش از تولد (PND) به روش‌های زیر:

● بررسی‌های پرزهای جفتی در هفته ۱۰-۱۲ بارداری برای انواع مختلف بیماری‌های ژنتیکی (بتاتالاسمی، آلفاتالاسمی، آکندروپلازی، آتروفی نخاعی-عضلانی، بیماری‌های متابولیک با جهش‌های شناخته شده در خانواده و...)

● ارائه تکنیک QF-PCR برای بررسی نمونه‌های پرزهای جفتی و مایع آمنیوتیک برای ناهنجاری‌های شایع تعدادی کروموزومی

✓ تشخیص پیش از لانه‌گزینی (PGD) که کاربردهای زیر را دارد:

- تعیین جنسیت پیش از لانه‌گزینی از طریق FISH
- تشخیص ژنتیکی برای انواع مختلف بیماری‌های ژنتیکی، از جمله بتانالاسمی، ناشنوایی، دیستروفی عضلانی دوشن، آتروفی نخاعی عضلانی، متاکروماتیک لکودیستروفی و آندروپلازی
- تشخیص ناهنجاری‌های تعدادی تمام کروموزوم‌ها پیش از لانه‌گزینی از طریق تکنیک‌های Preimplantation Genetic Screening-Next NGS Generation Sequencing (PGS-NGS)

روند کار آزمایشگاه ها:

● بعد از پذیرش بیمار و انجام آزمایش، بر اساس نوع درخواست و نوع آزمایش ژنتیک طی سه تا چهار هفته نتیجه آزمایش درخواستی آماده می‌شود و با بیمار برای دریافت آن تماس گرفته می‌شود. گاهی برای خدمات رسانی بهتر به بررسی دیگر اعضای خانواده هم نیاز است که در این موارد پزشک مشاور ژنتیک با بیمار تماس می‌گیرد و توضیحات تخصصی لازم را به بیمار ارائه می‌دهد.

مزیت های مجموعه آزمایشگاه های ژنتیکی ابن سینا:

● به دلیل کار تیمی و هماهنگی میان آزمایشگاه‌های ژنتیک و سیتوژنتیک و کلینیک مشاوره و پرناتال در این مرکز، کیفیت خدمات بالاتر و شیوه پاسخگویی و ارائه نتایج آزمایش‌ها به مراجعان دقیق‌تر و منظم‌تر از مراکز مشابه است. همچنین، بسیاری از تکنیک‌های ارائه شده در آزمایشگاه ژنتیک ابن سینا، از جمله تشخیص ناهنجاری‌های تعدادی تمام کروموزوم‌ها پیش از لانه‌گزینی از طریق تکنیک NGS (Preimplantation Genetic Screening-Next Generation Sequencing)، تشخیص پیش از لانه‌گزینی انواع مختلف بیماری‌های ژنتیکی و تشخیص پیش‌جهش و تعداد تکرارهای CGG در ژن FMR1 در زنان مبتلا به نارسایی زودرس تخمدان با استفاده از تکنیک TRP-PCR، در کشور یگانه و ممتاز است.

روش های دریافت نوبت:

مراجعان محترم می‌توانند افزون بر مراجعه حضوری به مرکز، با شماره تلفن ۰۲۳۵۱۹ داخلی‌های ۸۱۴ و ۸۴۸ تماس بگیرند.

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا

تهران، خیابان شریعتی، ابتدای خیابان یخچال، پلاک ۹۷

تلفن: ۲۳۵۱۹ تلفکس: ۲۲۶۴۴۷۵۴

وب سایت: www.avicennaclinic.ir

پست الکترونیک: info@avicennaclinic.ir

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا با کلینیک‌های:

- کلینیک درمان ناباروری
- کلینیک PCOS
- کلینیک درمان سقط مکرر
- کلینیک درمان‌های جایگزین (اهدا)
- کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد
- کلینیک سلامت جنسی
- کلینیک اندومتريوز
- آزمایشگاه تشخیص طبی و پاتولوژی، سیتوژنتیک و ژنتیک مولکولی در خدمت عموم مردم می‌باشد.

خدمات و ویژگی‌های مرکز :

- کلیه روش‌های نوین تشخیصی و درمان ناباروری مردان و زنان
- ارائه روش‌های پیشرفته تشخیص و درمان سقط مکرر
- انجام درمان‌های کمک باروری (شامل رحم جایگزین و اهدای گامت و جنین)
- ارائه خدمات حفظ باروری (انجماد اسپرم و تخمک، انجماد بافت‌های زایشی تخمدان و بیضه) تشخیص و درمان طبی و جراحی اندومتريوز
- کاهش انتخابی جنین در افراد با حاملگی چندقلویی
- غربالگری سلامت جنین با استاندارد بین‌المللی کنترل بارداری
- غربالگری، تشخیص و درمان بیماری‌های پستان
- تشخیص نقایص ژنتیکی جنین شامل: تعیین جنسیت جنین قبل از انتقال (PGD)، تشخیص بیماری‌های ژنتیکی پس از حاملگی (PND)
- مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج و ارائه خدمات تشخیصی مورد نیاز (کاربوتایپ)
- بررسی و درمان مشکلات جنسی
- تشخیص و درمان بیماری‌های منتقله از راه تماس جنسی (STI) و عفونت‌های تبخالی (هرپس و ویروس‌ها)
- ارائه کلیه خدمات پاراکلینیکی اعم از آزمایشگاه‌های تخصصی و رادیولوژی

عناوین بروشورهای دانستنی‌های باروری و ناباروری :

- ▲ لاپاراسکوپي، سونوگرافي، هیستروسکوپي، هیستروسالپنگوگرافي
- ▲ PCT، کورتاژ تشخیصی (D/C)
- ▲ آنالیز منی S/A، بانک اسپرم
- ▲ بیوپسی بیضه MESA، PESA، TESE تست‌های ارزیابی اختلال جنسی
- ▲ کاربوتایپ، PGD و انتخاب جنسیت، PND، بانک DNA
- ▲ سرکلاژ، تزریق IVIG
- ▲ واریکوسل و واریکوسلکتومی، ارکیوپکسی، هیدروسلکتومی
- ▲ تحریک تخمک‌گذاری، ICSI، IVF، IUI، هچینگ آزمایشگاهی جنین
- ▲ پره‌ناتولوژی (سونوگرافي، داپلر، بیوفیزیکال پروفایل، آمنیوسنتز، CVS و کوردوسنتز)
- ▲ اهداء گامت و جنین
- ▲ بررسی عوامل مهم عفونی در زوجین نابارور
- ▲ راهنمای درمان بیماران سقط مکرر
- ▲ اندومتريوز
- ▲ و...

تاریخ انتشار دی ۱۳۹۶

بروشور شماره ۴۹

این راهنما به منظور ارتقاء آگاهی شما تهیه شده است. جهت کسب اطلاعات بیشتر برای درمان و رفع مشکل خود با پزشک متخصص مرکز درمان ابن سینا مشورت نمایید.



مرکز فوق تخصصی ابن سینا

درمان ناباروری، سقط مکرر و پره‌ناتولوژی

کلینیک جراحی محدود، آزمایشگاه، رادیولوژی و سونوگرافی

کلینیک سلامت مادر، جنین، نوزاد



دانستنی‌های ضروری برای زوجین



با همکاری علمی مرکز ART دانشگاه UKSH آلمان



دارنده گواهینامه استاندارد ISO 9001:2008