



# MENDEL CARRIER SEQ

آزمایش تعیین ناقلیت  
بیماریهای ژنتیکی





آزمایشگاه ژنتیک مندل با تکیه بر تجربه چندین ساله خود در زمینه طراحی و اجرای آزمایش های مبتنی بر تکنولوژی **Next Generation Sequencing** یا **NGS** اقدام به طراحی آزمایش تعیین ناقلیت بیماری های ژنتیکی نموده است. در این آزمایش بیش از ۲۴۰۰ ژن اصلی و شناخته شده که مسبب عمده بیماری های ژنتیکی در نسل انسان هستند مورد بررسی قرار می گیرند.

همواره داشتن فرزندان سالم یکی از دغدغه های اصلی والدین می باشد و این آزمایش می تواند در این راستا تا حد زیادی اطمینان بخش خانواده هایی باشد که در معرض خطر ابتلا به بیماری های ژنتیکی قرار دارند.

طبق آمار های موجود دو نیم تا سه درصد از زوجینی که به صورت فامیلی ازدواج می کنند یک بیماری ژنتیکی را در فرزندان خود تجربه خواهند کرد از این رو تا پیش از این بسیاری از مشاوران ژنتیک با توضیح دادن خطر موجود سعی در جلوگیری از ازدواج های فامیلی داشتند چرا که در بسیاری از موارد دیده شده که حتی زوجینی که هیچ سابقه ای از بیماری های ژنتیکی در خانواده خود ندارند باز هم فرزندان آنها ممکن است نوعی از بیماری های ژنتیکی را بروز دهند.



## اما دلیل این موضوع چیست؟

انسان دارای حدود ۲۳۰۰۰ ژن در ژنوم خود می باشد و در هر سلول بدن یک انسان دو نسخه کامل از این ژنها قرار دارد به عبارت دیگر هر ژن دارای دو نسخه است که یکی از پدر و دیگری از مادر به هر فرد به ارث رسیده است. در جمعیت های طبیعی به طور میانگین هر انسان حدود ۵ بیماری ژنتیکی کشنده را با خود حمل می کند (البته برخی متخصصین به تعداد ژن های آسیب دیده بیش از این اعتقاد دارند). ژن های آسیب دیده ای که مسئول بروز بیماری های مغلوب هستند به خودی خود و زمانی که تنها فرد ناقل یک نسخه از آنها باشد باعث بروز بیماری نمی شوند بلکه زمانی خطرآفرین هستند که فردی به صورت همزمان دو نسخه آسیب دیده از یک ژن را به ارث می برد. بهترین مثال در این زمینه افراد ناقل تالاسمی بتا یا افراد مینور هستند.

حدود ۵ الی ۱۰ درصد جمعیت برخی از نواحی ایران ناقل ژن آسیب دیده بتا گلوبین هستند که این ژن مسبب بروز تالاسمی نوع بتا می باشد، اصطلاحاً به ناقلین تالاسمی بتا افراد تالاسمی مینور گفته می شود. این افراد علی رغم اینکه کم خونی خفیفی را تجربه می کنند ولی انسان های سالمی هستند که زندگی کاملاً طبیعی دارند. مشکل زمانی ایجاد می شود که دو فرد مینور با یکدیگر ازدواج نمایند.



در این حالت این احتمال وجود دارد که هر دوی زوجین ژن آسیب دیده بتا گلوبین خود را به فرزندشان انتقال دهند در این حالت نوزاد متولد شده هیچ نسخه سالمی از ژن بتا گلوبین را نداشته و در نتیجه آن به بیماری تالاسمی بتا ماژور مبتلا می شود.

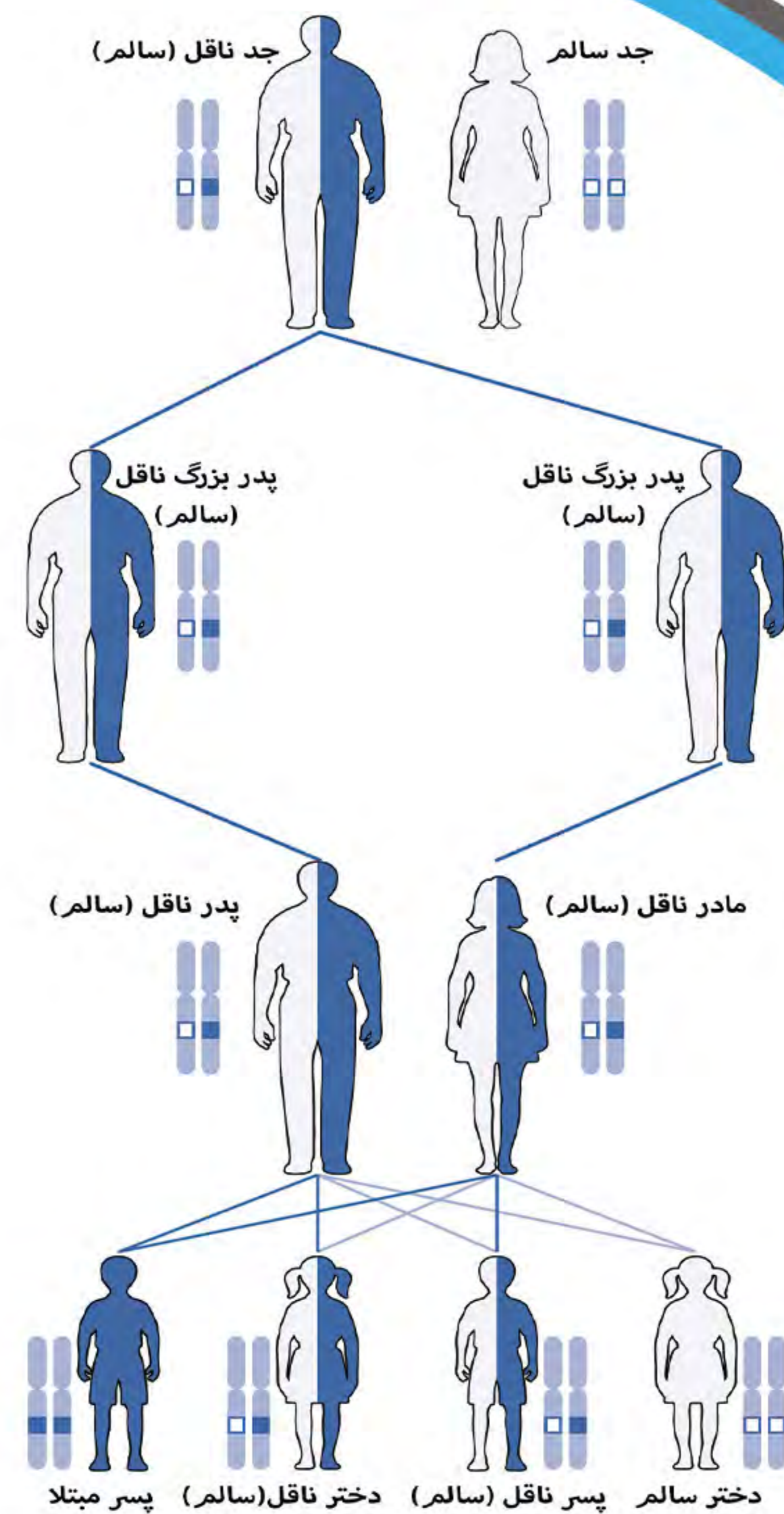
وضعیت در مورد سایر بیماری های ژنتیکی نیز همین است. برخی افراد بدون اینکه متوجه باشند و یا حتی تاثیری در زندگی طبیعی آنها ایجاد بشود ناقل بیماری های ژنتیکی کشنده ای هستند و حتی اگر یک نسخه از این ژنهای آسیب دیده به فرزندان آنها نیز انتقال داده شود باز هم جای نگرانی وجود نخواهد داشت و نوزاد متولد شده همانند پدر یا مادر ناقل خود زندگی کاملاً طبیعی را تجربه خواهد کرد. مشکل زمانی ایجاد می شود که پدر و مادر هر دو همزمان ناقل یک جهش ژنتیکی در یک ژن یکسان باشند و هر دو نسخه ژن آسیب دیده را به فرزند خود انتقال دهند.

### **اما چرا این اتفاق در ازدواج های فامیلی بیشتر رخ می دهد؟**

با توجه به اینکه ازدواج های درجه سوم (پسر عمو - دختر عمو، پسر خاله - دختر خاله، پسر عمه - دختر دایی و پسر دایی - دختر عمه) هیچ تفاوتی از نظر میزان خطر با یکدیگر ندارند، فرض می کنیم که یک زوج با یکدیگر پسر عمو و دختر عمو هستند.



پدر بزرگ و مادر بزرگ مشترک این دو نفر مانند هر انسان دیگری ناقل برخی ژن های آسیب دیده و به تبع آن ناقل یک بیماری ژنتیکی بوده اند. حال تصور کنید که تنها یکی از این ژن های آسیب دیده به صورت همزمان به پدر های هر دوی زوجین انتقال داده شود و در نسل بعد هر دوی زوجین همان ژن آسیب دیده را از پدران خود به ارث برده باشند. به این ترتیب ما زوجی را خواهیم داشت که هر دو ناقل یک ژن آسیب دیده یکسان هستند و علی رغم اینکه تا به حال هیچ بیماری ژنتیکی در خانواده آنها مشاهده نشده است این احتمال وجود دارد که زوجین هر دو نسخه آسیب دیده آن ژن را به فرزند خود انتقال داده و باعث بروز بیماری در این فرزند شوند.





## اما چه باید کرد؟

ازدواج های فامیلی با توجه به اینکه طرفین شناخت خوبی از یکدیگر دارند و اختلاف فرهنگی فاحشی بین آنها وجود ندارد معمولا ازدواج های موفق هستند و از این رو بسیاری از افراد دوست دارند با خویشان و نزدیکان خود ازدواج نمایند. مطابق با آمار های موجود حدود یک سوم از کل ازدواج های کشور در طی پنج سال گذشته از نوع فامیلی بوده است. این موضوع سبب شده است تا فراوانی بیماری های ژنتیکی در کشور به شدت افزایش یابد.

طی چند سال گذشته تکنولوژی های جدیدی تحت عنوان NGS وارد عرضه های تشخیصی شده اند که این امکان را به متخصصین ژنتیک می دهند تا به طور همزمان تعداد بسیار زیادی از ژن ها را با هزینه ای بسیار کمتر از روش های قدیمی تر مورد بررسی قرار دهند. در این راستا آزمایشگاه مندل که از جمله آزمایشگاه های پیشرو کشور در زمینه تکنولوژی NGS می باشد با تکیه بر دانش بومی شده NGS اقدام به راه اندازی آزمایش تعیین ناقلیت زوجین نموده است. در این آزمایش بیش از ۲۴۰۰ ژن که عامل بیش از ۹۵ درصد از کل بیماری های ژنتیکی شناخته شده هستند مورد بررسی قرار می گیرد و در صورتی که هر دوی زوجین به صورت همزمان ناقل یک ژن آسیب دیده مشترک باشند به آنها آگاهی لازم و نحوه جلوگیری از بروز بیماری های ژنتیکی آموزش داده خواهد شد.





## بیماری های که در این آزمایش هدف قرار داده شده اند شامل موارد زیر می شوند:

- ۱ انواع ناشنوایی های ارثی (۱۸۹ بیماری مختلف)
- ۲ انواع بیماری های مرتبط با نابینایی (۱۷۵ بیماری مختلف)
- ۳ انواع بیماری های متابولیک مادرزادی (۲۰۳ بیماری مختلف)
- ۴ انواع بیماری های خونی و خونریزی دهنده (۲۸ بیماری مختلف)
- ۵ انواع سرطان های وراثتی (فقط انواعی از سرطانها که به صورت وراثتی به ارث می رسند - ۲۲۳ ژن مختلف)
- ۶ انواع بیماری هایی که سبب عقب ماندگی های ذهنی و تاخیر تکاملی می شوند (۵۱۴ بیماری مختلف)
- ۷ انواع بیماری های اسکلتی با الگوی مغلوب (۳۶۳ بیماری مختلف)
- ۸ بیماری های پیشرونده تحلیل مغز و اعصاب (۱۹۹ بیماری مختلف)
- ۹ اختلالات حرکتی و انواع فلج های ارثی (۵۴ بیماری مختلف)
- ۱۰ انواع کوتاهی قد بیش از حد (۴۶۳ بیماری مختلف)
- ۱۱ اختلالات کلیوی (۳۵۵ ژن مختلف)
- ۱۲ بیماری های ژنتیکی پوست
- ۱۳ تعیین ناقلیت خانم برای بیماری های شایع و وابسته به جنس از جمله:

- سندروم ایکس شکننده (اصلی ترین دلیل عقب ماندگی ذهنی در افراد مذکر)
- دیستروفی عضلانی دوشن (شایع ترین دیستروفی عضلانی)
- آتروفی عضلانی نخاعی (شایع ترین دلیل آتروفی عضلانی)
- ۱۴ تعداد قابل توجهی از بیماری ها و سندروم های نادر ژنتیکی

### مزایای آزمایش

- ۱ افزایش قابل توجه اطمینان زوجین از سلامت فرزند
- ۲ حتی در مواردی که سابقه بیماری ژنتیکی وجود ندارد نیز این آزمایش مفید خواهد بود
- ۳ شناسایی بیش از ۹۵٪ از مشکلات ژنتیکی شناخته شده

### محدودیت های آزمایش

- ۱ هزینه نسبتا زیاد
- ۲ عدم پوشش ۱۰۰ درصدی تمامی بیماری ها (این آزمایش حساسیتی زیاد داشته و تقریبا بیش از ۹۵ درصد از کل موارد ژنتیکی را شناسایی می کند)
- ۳ دو تا سه ماه زمان برای تکمیل آزمایش نیاز است





آزمایشگاه ژنتیک و پاتوبیولوژی مندل



خیابان ولیعصر، ابتدای توانیر، ساختمان پزشکان  
شماره ۴، طبقه اول واحد ۵

☎ ۸۸۱۹۸۰۷۷ (خط ۵)

🌐 [www.mendellab.ir](http://www.mendellab.ir)

✉ [info@mendellab.ir](mailto:info@mendellab.ir)

📷 [mendel\\_genetic\\_lab](https://www.instagram.com/mendel_genetic_lab)

📍 [irangenetic](https://www.google.com/maps/place/irangenetic)