

# بررسی موارد ضروری مشاوره ژنتیک در زوجین مراجعه کننده به مراکز مشاوره قبل از ازدواج - یزد

دکتر محمدحسن شیخها<sup>۱</sup> الهام اسدی قجرلو<sup>۲</sup> مریم شاه‌علی رامشه<sup>۳</sup> ماریا فقیهی<sup>۴</sup> عبدالعظیم اقبال<sup>۵</sup> مریم علاقبند<sup>۶</sup> بی‌بی‌فاطمه حقیرالسادات<sup>۷</sup>  
<sup>۱</sup> دانشیار ژنتیک پزشکی، <sup>۲</sup> کارشناس علوم آزمایشگاهی، <sup>۳</sup> کارشناس برنامه‌ریزی درسی، دانشگاه علوم پزشکی شهیدصدوقی یزد، <sup>۴</sup> کارشناس ارشد سیستم‌های اطلاعاتی، دانشگاه آزاد اسلامی اشکنر، <sup>۵</sup> کارشناس ارشد روان‌شناسی، دانشگاه پیام نور، <sup>۶</sup> دانشجوی دکتری نانوبیوتکنولوژی دانشگاه علوم پزشکی تهران

مجله پزشکی هرمزگان سال پانزدهم شماره دوم تابستان ۹۰ صفحات ۹۷-۱۰۴

## چکیده

**مقدمه:** مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج نقش بسزایی در پیشگیری از بروز ناهنجاریهای ژنتیکی یا ارثی دارد. هر یک از ناهنجاریهای مادرزادی فشار زیادی از نظر اقتصادی، اجتماعی، روانی، عاطفی بر خانواده‌ها و در نتیجه بر جامعه وارد می‌آورد. در این مطالعه، موارد لزوم انجام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج مورد بررسی قرار گرفت.

**روش کار:** این مطالعه به صورت مقطعی - توصیفی بر روی ۲۷۲ زوج در شرف ازدواج که از فروردین ماه تا تیرماه ۱۳۸۷ به مرکز نیکپور یزد مراجعه کرده بودند، انجام گرفت. نمونه‌ها بصورت تصادفی ساده از بین مراجعین روزهای مختلف انتخاب شدند. مراحل انجام کار به دو صورت تکمیل پرسشنامه توسط افراد مربوطه و نمونه‌گیری خون زوجین جهت بررسی شاخص‌های خونی انجام گرفت. برای تجزیه و تحلیل داده‌ها از آزمون کای اسکوئر با سطح معنی‌دار ۰/۰۵ استفاده شد.

**نتایج:** ۳۹ زوج (۱۴/۳٪) نسبت خویشاوندی نزدیک داشتند. در مورد بیماریهایی که در صورت وجود آنها در فامیل لازم است مشاوره ژنتیک انجام شود، در ۳۵ زوج (۱۲/۹٪) وجود بیماری در خویشاوندان درجه ۱ و در ۱۹ زوج (۷٪) وجود بیماری در خویشاوندان درجه ۲ و در ۵۸ زوج (۲۱/۳٪) در خویشاوندان درجه ۳ مشاهده گردید. بطور کلی از ۲۷۲ زوج، ۱۲۷ زوج (۴۶/۶۹٪) از این نظر کاندید مشاوره ژنتیک بودند.

**نتیجه‌گیری:** مطالعه فوق نشان‌دهنده لزوم انجام مشاوره ژنتیک برای بسیاری از مزدوجین جدید می‌باشد و بهتر است سازمانهای ذیربط با برنامه‌ریزی مناسب نسبت به آگاه نمودن جوانان درباره اهمیت مشاوره ژنتیک و اینکه در چه مواردی لازم است مشاوره انجام پذیرد، اقدامات لازم را بعمل آورند.

**کلیدواژه‌ها:** مشاوره ژنتیک - ازدواج فامیلی - زوجین

نویسنده مسئول:

دکتر محمدحسن شیخها  
مرکز تحقیقات درمانی نلپوری دانشگاه  
علوم پزشکی شهیدصدوقی یزد  
یزد - ایران  
تلفن: ۰۹۸ ۹۱۲ ۳۰۷ ۷۳۸۷  
پست الکترونیکی:  
sheikhha@ssu.ac.ir

دریافت مقاله: ۸۹/۱۱/۱۷ اصلاح نهایی: ۸۹/۱۲/۲۰ پذیرش مقاله: ۹۰/۱/۲۲

## مقدمه:

از گامهای اولیه مهم در تجزیه و تحلیل هر نوع اختلالی است و اساس مشاوره ژنتیک را تشکیل می‌دهد (۱). اهمیت مشاوره ژنتیک این است که می‌تواند نقش حیاتی در تشخیص بیماری داشته باشد، ارثی بودن یک اختلال را نشان دهد، اطلاعاتی پیرامون تنوع و نحوه بروز بیماری فراهم کند و می‌تواند طرح توارث بیماری را آشکار کند (۲). با انجام مشاوره ژنتیک می‌توان خطر ابتلا برای سایر اعضای خانواده را تخمین

ژنتیک علم شناسایی و بررسی ژنهاست که واحدهای انتقال‌دهنده صفات از نسلی به نسل دیگر هستند. به عبارت دیگر تنوع و گوناگونی که بین موجودات مختلف دیده می‌شود حاصل تفاوت در ژنهای آنها و عملکرد با محیط است. ژنتیک پزشکی نه تنها بیمار را مورد توجه قرار می‌دهد بلکه خانواده او را نیز تحت پوشش قرار می‌دهد. اخذ تاریخچه جامع خانوادگی

شده و در شجره فامیلی و خویشاوندان نزدیک دو طرف بیماری شناخته شده ژنتیکی یا عقب‌ماندگی ذهنی یا ناهنجاریهای عمده وجود نداشته باشد.

علاوه بر ازدواجهای فامیلی، وجود بیماریهای ژنتیکی در خانواده زوجین، سابقه نازایی، سقط و مرده‌زایی از نشانه‌های خانواده‌های در معرض خطر تولد کودکان بیمار هستند که در این خانواده‌ها قبل از ازدواج یا تصمیم به بارداری با انجام مشاوره ژنتیک می‌توان از شیوع بیماریهای ژنتیکی و انواع معلولیت‌ها پیشگیری کرد (۱۰). بر اساس آمارهای جهانی میزان مرگ و میر نوزادان به دلیل اختلالات ژنتیکی ۳-۴ درصد است که این میزان در ازدواج‌های فامیلی به ۵-۶ درصد می‌رسد (۱۱). البته مطالعات نشان داده که با انجام مشاوره ژنتیکی از میزان بیماریهای ژنتیکی کاسته می‌شود (۱۲-۱۳).

از سوی دیگر، امکان بروز مجدد بیماریهای ژنتیکی در داخل خانواده‌ها وجود دارد، از آنجایی که مشاوره ژنتیک باید بر اعضای خانواده بیمار نیز متمرکز شود (۱۴).

هدف از مشاوره ژنتیکی، ارائه اطلاعات و حمایت از خانواده‌های در معرض خطر داشتن فرزند با اختلالات ژنتیکی یا خانواده‌هایی که هم اکنون دارای اعضای مبتلا به نقایص مادرزادی یا اختلالات ژنتیکی می‌باشند، است.

در ایران بررسی زوجین قبل از ازدواج معمولاً به بیماری تالاسمی محدود می‌شود که جهت غربالگری ناقلازن تالاسمی آزمایش CBC بعنوان یکی از آزمایشات قبل از ازدواج انجام می‌شود (۱۵).

تالاسمی نوعی کم‌خونی ارثی و ژنتیکی است که به علت اشکال در ساخت زنجیره‌های پروتئینی هموگلوبین به وجود می‌آید و به صورت اتوزومی مغلوب منتقل می‌شود به نحوی که اگر دو فرد ناقل تالاسمی با هم ازدواج کنند به احتمال ۲۵٪ فرزندانشان دچار تالاسمی ماژور خواهد بود و ۲۵٪ فرزندانشان سالم و ۵۰٪ ناقل تالاسمی خواهند بود. ناقلازن تالاسمی معمولاً علائم بالینی واضح ندارد و به طور عمده در تست‌های غربالگری تشخیص داده می‌شوند. مشاوره ژنتیکی و غربالگری برای تالاسمی از سالها قبل مورد توجه بوده است (۱۶) و با پیشرفت علم پزشکی مورد توجه بیشتری نیز قرار گرفته است (۱۷).

زد و بر اساس آن روشهای درمانی، پیشگیری و مشاوره مناسب برای بیمار و خانواده‌اش در نظر گرفت. هر چند که تشخیص ژنتیکی بیماریها ممکن است برای فرد مبتلا فایده چندانی نداشته باشد اما با انجام آن می‌توان از بروز موارد مشابه در فامیل جلوگیری کرد (۳).

با افزایش روز بروز تعداد بیماریهای ژنتیک لزوم انجام مشاوره‌های ژنتیک قبل از ازدواج برای پیشگیری از این بیماریها ضرورت دوچندانی پیدا کرده است. به طوریکه امروزه از جدیدترین امکانات و نرم‌افزارهای مختلف برای این مهم استفاده می‌شود (۶-۴). با توجه به اینکه مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج نقش بسزایی در پیشگیری از بروز ناهنجاریهای ژنتیکی یا ارثی دارد و از آنجا که هر یک از ناهنجاریهای مادرزادی فشار زیادی از نظر اقتصادی، اجتماعی، روانی، عاطفی بر خانواده‌ها و در نتیجه بر جامعه وارد می‌آورد، لذا لازم است برنامه‌ریزی دقیقی برای بالا بردن سطح آگاهی عمومی درباره موارد لزوم مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج انجام پذیرد.

یکی از عوامل پیدایش کودکان عقب‌مانده ذهنی، اختلالات و نارسایی‌های ژنتیکی است، که بروز این موارد در ازدواج‌های فامیلی و پیوندهای خویشاوندی بیشتر می‌شود. در ازدواج‌های فامیلی تشابه ژنتیکی زوج می‌تواند مشکل‌ساز شود که البته این تشابه وابسته به نوع ژنهایی است که فرد به نسل بعد منتقل می‌کند (۷). در کشور ما ازدواج‌های فامیلی در روستاها و مناطق عشایری بیشتر از نقاط شهری است و این به دلیل بافتهای فرهنگی و روابط غنی قومی حاکم بر این مناطق است (۸).

بسیاری از موارد عقب‌ماندگی ذهنی و همچنین دیگر ناهنجاریهای ژنتیکی و بیماریهای ارثی قابل پیش‌بینی بوده و با در نظر گرفتن قوانین وراثت و مشاوره‌های ژنتیکی و انجام آزمایش‌های مختلف قبل از ازدواج‌های فامیلی می‌توان از تولد تعداد قابل ملاحظه‌ای از کودکان مبتلا به این بیماریها جلوگیری کرد که البته در این رابطه ملاحظات اخلاقی نیز بسیار مهم است و باید در نظر گرفته شود (۹).

خطر تولد نوزادی با بیماریهای ژنتیکی در هر حاملگی وجود دارد که این خطر در ازدواج فامیلی به دلیل تشابه ژنی زیاد چند برابر می‌شود. البته در ازدواج‌های فامیلی مانع خاصی وجود ندارد به شرط آنکه مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج انجام

تا تعداد زنانی که با MCV و MCH پایین‌تر از حد نرمال به دلیل نرمال بودن این مقادیر در همسرانشان نادیده گرفته می‌شدند را برآورد کنیم. از هر زوج مقدار 1.5cc خون وریدی گرفته و در لوله‌های مخصوص حاوی ضد انعقاد EDTA ریخته شد. سپس حدود ۱۰ دقیقه لوله روی شیکر قرار گرفته تا خون و ضد انعقاد با هم مخلوط شوند و سپس با دستگاه Cell Counter اندکس‌های خونی اندازه‌گیری شد. بعد از انجام CBC و تکمیل پرسشنامه، داده‌ها بوسیله نرم‌افزار آماری SPSS نسخه ۱۵ و آزمون Chi-square با میزان خطای ۵ درصد مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

جهت بررسی نتایج MCV و MCH زوجین در سه گروه قرار داده شد:

۱- MCV یا MCH و یا هر دو در هر دو زوج پایین‌تر از حد نرمال.

۲- MCV یا MCH و یا هر دو در یکی از زوجین پایین‌تر از حد نرمال.

۳- MCV و MCH در هر دو زوج نرمال.

خویشاوندان زوجین در سه گروه خویشاوندان درجه ۱، درجه ۲ و درجه ۳ مورد بررسی قرار گرفتند:

خویشاوندان درجه ۱: زوجین، پدر، مادر، خواهر، برادر  
خویشاوندان درجه ۲: پدربزرگ، مادربزرگ، عمو، عمه، دایی، خاله

خویشاوندان درجه ۳: فرزندان عمو، عمه، دایی و خاله  
همچنین بیماریهای مورد بررسی در دو گروه ۱ و ۲ و عدم وجود بیماری در گروه ۳ قرار داده شد.

بیماریهای نوع ۱: عقب‌ماندگی ذهنی، عقب‌ماندگی جسمی، اختلالات جنسی، سقط مکرر، ناباروری و عقیمی، اختلال یا تأخیر در رشد.

بیماریهای نوع ۲: دیابت، فشار خون، بیماریهای ایسکمیک قلبی، سرطان، بیماریهای خونی.

نوع ۳: عدم وجود بیماری

### نتایج:

در این مطالعه محدوده سنی مردان ۵۲-۱۷ سال و محدوده سنی زنان ۳۸-۱۴ سال بود. بررسی نسبت خویشاوندی زوجین

اندکس‌های کمک‌کننده جهت تشخیص ناقلا نالاسمی MCV و MCH می‌باشند که ابتدا در موقع ازدواج مرد تست می‌شود و در صورتیکه مقدار MCV کمتر از 80 fl یا مقدار MCH کمتر از 27 pg یا هر دو پایین‌تر از حد نرمال باشد این اندکس‌ها در زن نیز تست می‌شود و اگر در این مورد نیز اندکس‌ها پایین بود، زوج جهت آزمایشات تأییدی و مشاوره ژنتیکی قبل از ازدواج ارجاع داده می‌شوند (۱۸).

در این مطالعه مواردی که می‌تواند مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج را الزامی کند، در زوجین جوان بررسی گردید. این موارد شامل نسبت خویشاوندی نزدیک بین زوجین و وجود بیماریهای ژنتیکی، عقب‌ماندگی ذهنی و اختلال در رشد در خویشاوندان زوجین می‌باشد (۱۹). همچنین مواردی که بهتر است مشاوره ژنتیک انجام شود نیز در این زوجین بررسی گردید که این موارد شامل نسبت خویشاوندی دور بین زوجین و تکرار بیماریهایی مثل سرطان، دیابت و ... در خویشاوندان زوجین می‌باشد.

### روش کار:

این مطالعه که به روش مقطعی - توصیفی انجام گرفت، بر روی ۲۷۲ زوج در شرف ازدواج که از فروردین ماه تا تیرماه ۱۳۸۷ به مرکز نیکپور یزد مراجعه کردند، به طور تصادفی در روزهای مختلف انجام شد. مراحل انجام کار به صورت تکمیل پرسشنامه توسط زوجین و نمونه‌گیری خون آنها جهت بررسی اندکس‌های خونی بود.

پرسشنامه مورد استفاده شامل اطلاعات مربوط به سن زوجین، نسبت خویشاوندی در زوجین و همچنین والدین آنها و نتایج سنجش اندکس‌های MCV و MCH زوجین و همچنین بررسی وجود یا عدم وجود بیماری در خویشاوندان زوجین و خود زوجین و در صورت وجود بیماری، تعیین نوع و سن بروز آن بود.

در مراکز درمانی بعد از مراجعه زوجین جهت ازدواج به طور روتین ابتدا MCV و MCH مردان اندازه‌گیری می‌شود و اگر این مقادیر نرمال باشد از زنان آنها نمونه‌گیری انجام نمی‌شود. ما در این مطالعه بدون در نظر گرفتن اندکس‌های MCV و MCH مردان از هر دو زوج نمونه‌گیری انجام دادیم

از نظر وجود بیماریهای نوع ۲ نتایج نشان داد که در ۱۶۲ زوج (۵۹/۶٪) در خویشاوندان درجه ۱ این بیماریها وجود دارد در حالیکه در ۱۳۳ زوج (۸۵/۷٪) در خویشاوندان درجه ۲ یکی از زوجین وجود بیماری و در ۲۶ زوج (۹/۶٪) در خویشاوندان درجه ۳ یکی از زوجین وجود بیماری مشاهده شد (جدول شماره ۳). همچنین میزان MCV و MCH در ۲۷۰ زوج بررسی شد که نتایج نشان داد که در ۱ زوج (۰/۴٪) در هر دو نفر MCV پایینتر از حد نرمال و در ۲۸ زوج (۱۰/۳٪) MCV در یکی از زوجین پایینتر از حد نرمال و در ۲۴۱ زوج (۸۷/۶٪) در هر دو فرد MCV نرمال می باشد. این نتایج در مورد MCH نشان داد که در ۱۰ زوج (۳/۷٪) در هر دو نفر MCH پایینتر از حد نرمال و در ۷۵ زوج (۲۷/۶٪) MCH در یکی از زوجین پایینتر از حد نرمال و در ۱۸۵ زوج (۶۸٪) در هر دو فرد MCH نرمال می باشد.

جدول شماره ۳- توزیع فراوانی مطلق و نسبی تعداد بیماری

نوع ۲ در خویشاوندان در یکی از زوجین

خویشاوند	درجه ۱		درجه ۲		درجه ۳	
	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد
۱	۱۱۳	۴۱/۵	۴۹	۱۸	۲۲	۸/۱
۲	۳۷	۱۳/۶	۶۲	۲۲/۸	۴	۱/۵
۳	۱۱	۴	۴۸	۱۷/۶	-	-
۴	۱	۰/۴	۴۲	۱۵/۴	-	-
۵	-	-	۲۰	۷/۴	-	-
۶	-	-	۶	۲/۲	-	-
۷	-	-	۵	۱/۸	-	-
۸	-	-	۱	۰/۴	-	-
۰	۱۱۰	۴۰/۴	۳۹	۱۴/۳	۲۴۶	۹۰/۴

در این مطالعه افرادی که یکی از معیارهای زیر را داشتند بعنوان افرادی در نظر گرفته شدند که لازم است مورد مشاوره ژنتیک قرار بگیرند:

۱- MCV کمتر از حد نرمال در هر دو زوج، ۲- MCH نزدیک و ۴- وجود بیماریهای ژنتیکی نوع ۱ در فامیل.

لذا نتایج مطالعه حاضر بیانگر این موضوع است که از ۲۷۲ زوج ۱۲۷ زوج لازم است مورد مشاوره ژنتیک قرار بگیرند که از این تعداد ۱۰۷ زوج (۳۹/۳٪) با داشتن یکی از موارد بالا، ۱۸

نشان داد که ۳۹ زوج (۱۴/۳٪) نسبت خویشاوندی نزدیک ۴۸ زوج (۱۷/۶٪) نسبت خویشاوندی دور و ۸۵ زوج (۶۸٪) بدون نسبت خویشاوندی بودند. در بررسی نسبت خویشاوندی والدین مردان مراجعه کننده مشخص شد که ۷۶ زوج (۲۷/۹٪) نسبت خویشاوندی نزدیک ۳۱ زوج (۱۱/۴٪) نسبت خویشاوندی دور و ۱۶۵ زوج (۶۰/۷٪) بدون نسبت خویشاوندی بودند در حالیکه این بررسی در والدین زنان مراجعه کننده نشان داد که ۷۸ زوج (۲۸/۷٪) نسبت خویشاوندی نزدیک ۲۷ زوج (۹/۹٪) نسبت خویشاوندی دور و ۱۶۷ زوج (۶۱/۴٪) نسبت خویشاوندی ندارند (جدول شماره ۱).

جدول شماره ۱- مقایسه رابطه خویشاوندی زوجین با والدین

در زوج

	رابطه خویشاوندی نزدیک		رابطه خویشاوندی دور		بدون رابطه خویشاوندی	
	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد
والدین مرد	۷۶	۲۷/۹	۳۱	۱۱/۴	۱۶۵	۶۰/۷
زوجین	۳۹	۱۴/۳	۴۸	۱۷/۶	۱۸۵	۶۸
والدین زن	۷۸	۲۸/۷	۲۷	۹/۹	۱۶۷	۶۱/۴

از نظر وجود بیماریهای نوع ۱ نتایج نشان داد که در ۳۵ زوج (۱۲/۹٪) در خویشاوندان درجه ۱ این بیماریها وجود دارد در حالیکه در ۲۳۷ زوج (۸۷/۱٪) بیماری وجود ندارد. همچنین در ۱۹ زوج (۷٪) در خویشاوندان درجه ۲، یکی از زوجین وجود بیماری و در ۲۵۳ زوج (۹۳٪) عدم وجود بیماری بدست آمد. در حالیکه در خویشاوندان درجه ۳ یکی از زوجین، در ۵۸ زوج (۲۱/۳٪) وجود بیماری و در ۲۱۴ زوج (۷۸/۷٪) عدم وجود بیماری مشاهده شد (جدول شماره ۲).

جدول شماره ۲- توزیع فراوانی مطلق و نسبی تعداد بیماری

نوع ۱ در خویشاوندان در یکی از زوجین

خویشاوند	درجه ۱		درجه ۲		درجه ۳	
	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد
تعداد بیماری نوع ۱	۲۷	۹/۹	۱۶	۵/۹	۸۰	۱۸/۴
۱	۶	۲/۲	۳	۱/۱	۸	۲/۹
۲	۲	۰/۷	-	-	-	-
۰	۳۳۷	۸۷/۱	۲۵۳	۹۳	۲۱۴	۷۸/۷

با توجه به اینکه یکی از اهداف ما در این مطالعه برآورد تعداد زنانی بود که با MCV یا MCH پایین‌تر از حد نرمال بدلیل نرمال بودن مقادیر MCV و MCH همسرانشان از نظر ناقل بودن تالاسمی در نظر گرفته نمی‌شدند. به این نتیجه رسیدیم که در حدود ۶/۶٪ زوجین، MCV در مرد نرمال و در زن پایین‌تر از حد نرمال می‌باشد. که این رقم در مورد MCH، ۱۹/۵٪ می‌باشد و در مجموع از ۲۵۲ زن ۵۵ نفر برابر با ۲۱/۸ درصد افرادی هستند که در این مرکز بطور معمول از نظر ناقل بودن تالاسمی نادیده گرفته و بررسی نمی‌شوند. با توجه به اینکه احتمال ناقل بودن این افراد از نظر تالاسمی وجود دارد، لازم است به این افراد اطلاعات لازم در مورد انجام مشاوره ژنتیکی، در صورت ازدواج فامیلی نزدیک داده شود. لذا توصیه می‌شود که امکان انجام آزمایشات مورد نظر در هر دو زوج در برنامه‌های کشوری مورد توجه قرار گیرد.

در مطالعه حاضر درصدی از زوجین که بدلیل پایین بودن MCV و MCH در هر دو زوج، جهت انجام مشاوره ژنتیکی قبل از ازدواج ارجاع داده شده بودند، برابر با ۲/۷٪ بود در حالی که ما در این بررسی با در نظر گرفتن بیماریهای نوع ۱ و رابطه خویشاوندی نزدیک علاوه بر ناقلین تالاسمی به این نتیجه رسیدیم که درصدی از افراد که لازم است جهت مشاوره ژنتیک ارجاع داده شوند برابر ۴۶/۷٪ می‌باشد. با توجه به این داده‌ها اینطور استنباط می‌شود که تنها ۲/۷٪ زوجین ارجاع داده شده و حدود ۴۳ درصد آنان که لزوم مشاوره ژنتیک در آنها وجود دارد، در نظر گرفته نشده و ارجاع داده نمی‌شوند.

همچنین در مواردی بهتر است مشاوره ژنتیک انجام شود که این موارد شامل MCV یا MCH پایین در یکی از زوجین، رابطه خویشاوندی دور و وجود بیماریهای نوع ۲ می‌باشد، با در نظر گرفتن این موارد از ۲۷۲ زوج در ۱۴۲ زوج برابر با ۵۲/۲٪ بهتر است مشاوره انجام شود که از این رقم حدود ۲۸/۹٪ مربوط به مواردی است که تنها MCV و MCH یکی از زوجین پایین‌تر از حد نرمال می‌باشد و زوجینی که نیازی به مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج نداشتند، ۳ زوج برابر با ۱/۱٪ می‌باشد. لذا این تحقیق نشان می‌دهد که حتی اگر مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج اجباری نیز شود، از نظر مشاوره‌های بی‌مورد رقم خیلی بالایی را نخواهیم داشت که این رقم نیز قابل

زوج (۶/۶٪) با داشتن ۲ مورد، ۱ زوج (۰/۴٪) با داشتن ۳ مورد و ۱ زوج (۰/۴٪) نیز با داشتن ۴ مورد کاندید مشاوره ژنتیک می‌باشند. همچنین در این مطالعه افرادی که یکی از معیارهای زیر را داشتند بعنوان افرادی در نظر گرفته شدند که بهتر است مشاوره ژنتیک در مورد آنها انجام شود:

۱- MCV کمتر از حد نرمال در یکی از زوجین، ۲- MCH کمتر از حد نرمال در یکی از زوجین، ۳- نسبت خویشاوندی دور و ۴- وجود بیماریهای نوع ۲. بطور کلی از ۲۷۲ زوج نتایج نشان داد که در ۱۴۲ مورد بهتر است مشاوره ژنتیک انجام شود که این موارد شامل ۸۵ زوج (۳۱/۳٪) با داشتن یکی از موارد بالا، ۴۲ زوج (۱۵/۴٪) با داشتن ۲ مورد، ۱۳ زوج (۴/۸٪) با داشتن ۳ مورد و ۲ زوج (۰/۷٪) نیز با داشتن ۴ مورد می‌باشند.

در مجموع با در نظر گرفتن کلیه حالات ممکن از ۲۷۲ زوج ۱۲۷ زوج (۴۶/۷٪) نیاز ضروری به مشاوره ژنتیک دارند و در مورد ۱۴۲ زوج (۵۲/۲٪) بهتر است مشاوره ژنتیک انجام شود و در ۳ زوج (۱/۱٪) نیازی به مشاوره ژنتیک نیست.

در مجموع تعداد مواردی که مرد از نظر MCV و MCH نرمال و زن از نظر هر دو پایین‌تر از حد نرمال می‌باشد، ۵۵ مورد، برابر ۲۱/۸٪ بود که به طور معمول در این موارد به دلیل نرمال بودن اندکس‌های MCV و MCH در مردان، زنان مورد بررسی قرار نمی‌گرفتند.

## بحث و نتیجه‌گیری:

بسیاری از بیماریهای ژنتیکی از طریق انتقال ژن مربوط از پدر و مادر به فرزند منتقل می‌شوند که این دسته از بیماریها با مشاوره ژنتیک قابل پیشگیری می‌باشند. بعنوان نمونه می‌توان از بیماریهایی با نحوه توارث ژنتیکی ثابت شده مانند تالاسمی تا بیماریهایی که نحوه توارث آنها پیدا نشده و یا در هر فامیل فرق می‌کند مانند نابینایی نام برد (۲۰). با توجه به اینکه میزان آگاهی و برداشت مردم نسبت به علوم جدید مانند بیوتکنولوژی بالا نمی‌باشد، لازم است که با انجام مطالعات مختلف اهمیت این علوم و فواید آن برای مردم و همچنین دست‌اندرکاران امور سلامت روشن گردد (۲۱).

در مجموع لازم است با انجام مطالعات گسترده‌تر، میزان زوجین نیازمند مشاوره ژنتیک مشخص و برنامه‌ریزی لازم برای انجام این مهم، فراهم گردد.

اغماض می‌باشد و نهایت آنکه مطالعه ما نشان داد که درصد ازدواج فامیلی در جامعه مورد بررسی در حال کاهش می‌باشد، بطوریکه مطالعات آماری نشان داد که ازدواج خویشاوندی نزدیک در زوجین نسبت به والدینشان کاهش یافته است ( $P=0/005$ ).

## References

## منابع

1. McGrath BB, Edwards KL. When Family Means More (or Less) Than Genetics: The Intersection of Culture, Family, and Genomics. *J Transcult Nurs*. 2009;20:270-277.
2. Rich EC, Burke W, Heaton CJ, Haga S, Pinsky L, Short MP, et al. Reconsidering the Family History in Primary Care. *J Gen Intern Med*. 2004;19:273-280.
3. Suthers GK, Armstrong J, McCormack J, Trott D. Letting the family know: balancing ethics and effectiveness when notifying relatives about genetic testing for a familial disorder. *J Med Genet*. 2006;43:665-670.
4. He M, Li W. PediDraw: A web-based tool for drawing a pedigree in genetic counseling. *BMC Med Genet*. 2007;8:31.
5. Roter D, Ellington L, Erby LH, Larson S, Dudley W. The Genetic Counseling Video Project (GCVP): Models of Practice. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006;142: 209-220.
6. Yoon PW, Scheuner MT, Jorgensen C, Khoury MJ. Developing Family Healthware, a family history screening tool to prevent common chronic diseases. *Prev Chronic Dis*. 2009;6:33.
7. Pluzhnikov A, Nolan DK, Tan Z, McPeck MS, Ober C. Correlation of Intergenerational Family Sizes Suggests a Genetic Component of Reproductive Fitness. *Am J Hum Genet*. 2007;81:165-169.
8. Saadat M, Ansari-Lari M, Farhud DD. Consanguineous marriage in Iran. *Ann Hum Biol*. 2004;31:263-269.
9. Barlow-Stewart K, Burnett L. Ethical Considerations in the Use of DNA for the Diagnosis of Diseases. *Clin Biochem Rev*. 2006;27:53-61.
10. Picard-Carriere L, Thompson D. Problems in Genetics: Getting Help. *Can Fam Physician*. 1988;34:929-932.
11. Mueller RF, Young ID. Emery's Elements of Medical Genetics. 11th ed. Edinburgh: Churchill Livingstone Press; 2001:100.
12. Hildes E, Jacobs H K, Cameron A, Seshia SS, Booth F, Evans JA, et al. Impact of genetic counselling after neonatal screening for Duchenne muscular dystrophy. *J Med Genet*. 1993;30:670-674.
13. Czeizel A, Métneki J. Recurrence risk after neural tube defects in a genetic counselling clinic. *J Med Genet*. 1984;21:413-416.
14. Hinton RB Jr. The Family History: Reemergence of an Established Tool. *Crit Care Nurs Clin North Am*. 2008;20:149-158.
15. Christianson A, Streetly A, Darr A. Lessons from thalassaemia screening in Iran. *BMJ*. 2004;329:1115-1117.
16. Rowley PT, Fisher L, Lipkin M Jr. Screening and Genetic Counseling for Beta-Thalassemia Trait in a Population Unselected for Interest: Effects on Knowledge and Mood. *Am J Hum Genet*. 1979;31:718-730.
17. Locock L, Kai J. Parents' experiences of universal screening for haemoglobin disorders: implications for practice in a new genetics era. *Br J Gen Pract*. 2008;58:161-168.
18. Samavat A, Modell B. Iranian national thalassaemia screening programme. *BMJ*. 2004;329:1134-1137.

19. Akrami SM. Consanguineous marriage; genetic counseling, culture and religious aspects. *Iranian Journal of Pediatrics*. 2006;16:359-365.
20. Besharati MR, Kalantar SM, Sheikhha MH, Seyed Hassani SM. Status of inheritance pattern of blindness in blind people supported by Yazd Province's Welfare Organization. *Journal of Rafsanjan University of Medical Sciences*. 2006;5:151-155. [Persian]
21. Sheikhha MH, Kalantar SM, Vahidi AR, Faghihi M. Public knowledge and perceptions of biotechnology and Genetically modified organisms in Iran. *Iranian Journal of Biotechnology*. 2006;4:130-136.

## Investigating the necessary cases of genetic counseling in couples referred to pre-marriage test centers, Yazd, Iran

M.H. Sheikhha, PhD<sup>1</sup> E. Asadi Ghajarloo, BSc<sup>2</sup> M. Shahali Ramesheh, BSc<sup>2</sup> M. Faghihi, MSc<sup>3</sup>

A. Eghbal, BSc<sup>4</sup> M. Alagheband, MSc<sup>5</sup> F. Haghirosadat, PhD Student<sup>6</sup>

Associate Professor of Medical Genetics<sup>1</sup>, BS in Laboratory Sciences<sup>2</sup>, BS in Education<sup>4</sup>, Shahid Sadoughi Medical Sciences University of Yazd, Master of Information Systems<sup>3</sup>, Ashkezar Islamic Azad University, Yazd, Iran. Master of General Psychology<sup>5</sup>, Payam Noor University. Student of Nanotechnology<sup>6</sup>, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

(Received 6 Feb, 2011 Accepted 11 Apr, 2011)

### ABSTRACT

**Introduction:** Genetics counseling has an important role in preventing genetics abnormalities. These abnormalities have economical, social, psychological and emotional stresses on families and on community. Therefore, it is necessary to have careful programs to increase the knowledge of people about the importance of genetics counseling. In this study, the necessary cases of pre-marriage counseling, regarding, genetic diseases, were investigated.

**Methods:** In this Cross-Sectional descriptive study, 272 couples who were referred to Yazd, Nikoopour center from March to July 2008 were investigated. A designed questionnaire was completed for all couples and a sample of their peripheral blood was taken for testing blood indices. The data were analyzed, using Chi-square test with 0.05% significance level.

**Results:** Regarding consanguinity, 39 (14.3%) couples were close relatives. In 35 (12.9%) couples there were diseases in first degree relatives, that indicates the necessity of genetic counseling. These diseases were in the second degree relatives of 19 (7%) couples and in the third degree relatives of 58 (21.3%) couples. Overall, 127 (46.69%) couples were candidate for genetics counseling.

**Conclusion:** This study indicated the importance of doing genetic counseling for the newly married couples. It is recommended that the responsible organizations inform the young people about the importance of genetic counseling.

**Key words:** Genetic Counseling – Consanguineous Marriage - Couples

*Correspondence:*

M.H. Sheikhha, PhD.

Yazd Clinical and Research

Center of Infertility, Shahid

Sadoughi Medical Sciences

University.

Yazd, Iran

Tel: +98 913 357 7387

Email:

Sheikhha@SSu.ac.ir