مشاوره زنیک در بیماری دیابت

سید محمد اکرمی*

چکیده

توجه ویژه بر مطالعات علوم پایه، بخش عمده توجه دانشمندان و مراکز علمی تحقیقاتی سراسر جهان را به خود معطوف ساخته است. زنیک پرشکی علمی است که بین مطالعات بالینی و علوم پایه را با توجه ویژه بر علی مولکولی بیماری‌ها و عوارض آن برقرار نموده است. اهمیت مشاوره زنیک بعنوان بخش اصلی مدیریت بیماری‌های ارثی، باعث توسط همه پزشکان لحاظ گردیده و در این نوشته به اصول مشاوره زنیک بر اساس مطالعات و نتایج آن در این مقاله مورور جلب توجه بیشتر متخصصین طب و متابولیسم به اصول مذکور دقت در موارد نادر و فرامی و ارجاع آنها به جهت بررسی بیشتر می‌باشد. تنو عادات و شیوع بالای ارژیاردی فعالی در ایران و نیز افزایش شیوع و بروز این بیماری، ضرورت بررسی دقیق مولکولی آن را بیشتر می‌نماید.

واژگان کلیدی: مشاوره زنیک، شجره نامه، بیماری دیابت

1- مرکز تحقیقات غدد درون‌ریز و متابولیسم و گروه زنیک پرشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران

* نشانی: تهران، خیابان پورسینا، کوچه زنیک پرشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران; تلفنکس: 889500-5، پست الکترونیک: akramism@tums.ac.ir

تاریخ دریافت: 8/2/15
تاریخ پذیرش: 8/8/20
در مسائل اختلاف مرتبط با یان فرانآید، نگران می‌شود که یک مطالعه نظریه‌ای در این زمینه باشد. 

1. Association study
2. Consanguineous marriage
3. Pedigree
4. Recurrence risk
اصول مشاوره زننده در انواع بیماری‌ها

چنانچه یک بیماری (فوتیپ) خاص با انواع ماس و کارهای زننده به ارتیبه رسید، احتمال هتروژنی در آن بیماری باشیست که در نظر گرفته شود. به طور کلی بیماری‌های ارتیبه را می‌توان به چهار دسته عمده بیماری‌های تکنوزنی، کروموزومی، چند عاملی و متنوع‌نیشی تقسیم نمود. در مشاوره زننده هر یک از این بیماری‌ها به اصول زیر مثال‌هایی پرداخت.

جدول ۱- برخی نشانه‌های شجردنامه

<table>
<thead>
<tr>
<th>مرد / زن طبیعی</th>
<th>فرد مشاوره گیرنده با ۲ مسیح می‌شود.</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>جنسیت نامشخص</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>فوت</td>
<td>مرد / زن بیمار</td>
</tr>
<tr>
<td>ازدواج</td>
<td>مرد / زن بیمار</td>
</tr>
<tr>
<td>ازدواج قابلی</td>
<td>طلاق</td>
</tr>
<tr>
<td>دوقلو</td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

جدول ۲- اندیکاسیون‌های ارجاع بیماران جهت انجام مشاوره زننده

<table>
<thead>
<tr>
<th>ازدواج قابلی</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>۱. خرابی‌های دارایی‌های ناهنجاری مادرزادی، معلولیت، عقب‌ماندگی دهبتی</td>
</tr>
<tr>
<td>۲. قرار داشتن مادر جاهمه در عضو عامل ترانژن (مثل داروها، اشعه، عفونت‌ها و مواد شیمیایی)</td>
</tr>
<tr>
<td>۳. بروری مکرر یک بیماری عملی در فاصله</td>
</tr>
<tr>
<td>۴. نازایی با عقیمی</td>
</tr>
<tr>
<td>۵. مقاطع‌های مکرر</td>
</tr>
<tr>
<td>۶. وجوه سرطان‌های زودرس در فاصله</td>
</tr>
<tr>
<td>۷. ابهام دستگاه تناسلی و یا اختلال در بلع</td>
</tr>
<tr>
<td>۸. بیماری‌های عصبی مرمون و بیشترین</td>
</tr>
<tr>
<td>۹. وجوه بیماری‌های زننده‌ی در فاصله (مثل: ناسیمی، هموفیلی، بیماری‌های متاواتیک و مونوتایکی)</td>
</tr>
<tr>
<td>۱۰. وجوه یک عامل در فاصله دور از ۱۲ دی‌کی یا شکل و قیافه غیر طبیعی اندام‌ها</td>
</tr>
<tr>
<td>۱۱. کوتولگی و اختلالات رشد</td>
</tr>
</tbody>
</table>
بیماری‌های کروموزومی اتوزوم شامل عفون ماندگی‌هایی و ورشکد و ناهنجاری‌های متعدد مادرزادی بوده و با سقوط خونه‌ای و معلولیت معمولاً همراه است. در حالی که در بیماری‌های کروموزومی چنین سطوح مختلف اختلال رشدی، آنومالی‌ها مشکل در سیستم تولید مثل بیشتر دیده می‌شود.

از خواص بیماری‌های چند عاملی شیوع بالا در جامعه بیش از ۱ در ۱۰۰۰، پیچیدگی ساز وکار و راهنمایی نشان دهنده را می‌توان نام برد. فرم خاصی در شجره‌نامه دیده نمی‌شود و خطر وقوع مجدد در بستگان بیمار کمتر متوسط بین شده است [۲].[۴] صفات کمی ۱ نظیر وزن، قد، فشار خون، سطح سرمی تری‌ده‌های و بهره‌هوشی (IQ) از وراثت چند عاملی بروخوردار هستند.

بهره‌هوشی (IQ) از وراثت چند عاملی بروخوردار هستند.

۱ Recurrence risk
۲ Structural
۳ Numerical
۴ Quantitative traits
معلولیت طبیعی (a) در نوع هموژیگوت غالب (AA) تنها در آن مواردی ممکن است و معمولاً متقابل است. در نوع هتروژیگوت غالب (Aa) فرد مبتلا است و با احتمال 50% برداران و خواهران نیز در نوع هتروژیگوت مغلوب (aa) فرد طبیعی می‌باشد و بیماری را متقابل می‌کند. در آن نوع بیماری، معمولاً یکی از والدین مبتلا بوده و با احتمال 50% سالم یا بیمار 50-50 درخواهد بود. احتمال ابتلا به جنس یکسان است. احتمال همین نوشته توصیف خواهد شد.


جدول 1 برخی سلول های استفاده شده در ترسیم شعرا

همین نوشته توصیف خواهد شد.

بیماری‌های گروه مغلوب

در این نوع بیماری نیز در نوع آلوسونیثبت و مغلوب غالب طبیعی (AA) و در صورت انتقال طبیعی مغلوب غالب به آلوسونیثبت (A) و اجداد بیماری وجود دارد. فرد هموژیگوت غالب (AA) و کامل سلام است و بیماری را متقابل می‌کند. لیکن در نوع هتروژیگوت غالب (Aa) فرد سالم حامل است و در صورت انتقالی با فرد مشابه، در هر حامل زن احتمال 25/25 درصد خواهد بود. در جنس بلوغ پیکر ممکن است بیماری شود. شجره‌نامه در این بیماری‌ها افقی 316 به بدن ممکن که معمولاً بیماری در پیک

3 Sibling
4 Offspring
5 Penetration
6 Skipped generation
7 Vertical
8 Autosomal Recessive
9 Horizontal

1 Maternal inheritance
2 Autosomal Dominant

نکات مهم در بیماری‌های میوتوندزی‌ریال شامل انتقال زن بیماری‌ها از طریق مادر 17 بیماری‌های میوتوندزی‌ریال از طریق تخم‌مامی از و درگیری هر دو جنس بلوغ پیکر و وجود اختلالات جسمی بلوغ شانع می‌باشد. شدت علائم بین و استگنژبین یکین خوانندگی با درگیری بیماری

میوتوندزی‌ریال با ساز و کار باشید که بخاطر نماید در تعداد نسخه میوتوندزی‌ریال در هر سال می‌باشد. در نوع دیپلو میوتوندزی‌ریال و MIDD با انتقال و ریاست بیماری از طریق مادر مبتلا می‌باشد.

همین نوشته توصیف خواهد شد.


جدول 1 برخی سلول های استفاده شده در ترسیم شعرا

همین نوشته توصیف خواهد شد.

بیماری‌های گروه مغلوب

در این نوع بیماری نیز در نوع آلوسونیثبت و مغلوب غالب طبیعی (AA) و در صورت انتقال طبیعی مغلوب غالب به آلوسونیثبت (A) و اجداد بیماری وجود دارد. فرد هموژیگوت غالب (AA) و کامل سلام است و بیماری را متقابل می‌کند. لیکن در نوع هتروژیگوت غالب (Aa) فرد سالم حامل است و در صورت انتقالی با فرد مشابه، در هر حامل زن احتمال 25/25 درصد خواهد بود. در جنس بلوغ پیکر ممکن است بیماری شود. شجره‌نامه در این بیماری‌ها افقی 316 به بدن ممکن که معمولاً بیماری در پیک

3 Sibling
4 Offspring
5 Penetration
6 Skipped generation
7 Vertical
8 Autosomal Recessive
9 Horizontal

1 Maternal inheritance
2 Autosomal Dominant

نکات مهم در بیماری‌های میوتوندزی‌ریال شامل انتقال زن بیماری‌ها از طریق مادر 17 بیماری‌های میوتوندزی‌ریال از طریق تخم‌مامی از و درگیری هر دو جنس بلوغ پیکر و وجود اختلالات جسمی بلوغ شانع می‌باشد. شدت علائم بین و استگنژبین یکین خوانندگی با درگیری بیماری

میوتوندزی‌ریال با ساز و کار باشید که بخاطر نماید در تعداد نسخه میوتوندزی‌ریال در هر سال می‌باشد. در نوع دیپلو میوتوندزی‌ریال و MIDD با انتقال و ریاست بیماری از طریق مادر مبتلا می‌باشد.
دیابت نوع ۱

از بیماری‌های سوی بیماری‌های مربوط به فرد و لوموس و ارتباط با این بیماری‌های شناسایی شده‌اند. حدود ۳۰ تا ۵۰ درصد از بیماران و مزهمگی ۱ در دوقلوهای مربوط به فرد منحرف به روی بیماری‌ها بود و از دیابت نوع ۱ از نظر فریبیت قلی، علائم بالینی نمی‌باشد.

بیماری‌های مختلفی با توجه به دیابت نوع ۱ ناشی از دیابت نوع ۱ ممکن است، این عناوین ممکن است و در دیابت نوع ۱ Wolfram syndrome ممکن است

توجه می‌گردد.

(X linked Dominant) بیماری‌های وابسته X به غلبه از نظر فرم‌های تبیین انواع ممکن می‌باشد: آنل غلبه خرد طبیعی (A) و آنل غلبه طبیعی (B). در ارزیابی میزان خطر ابتلا در مشاهده زنک خطر در نظر گرفته می‌باشد که میزان خطر ابتلا زا را از میزان معمول است. زن مبتلا بصره هورومگوئولون غلبه ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد.

(X linked Recessive) بیماری‌های وابسته X به مکمل XH ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد. در این میزان ابتلا هورومگوئولون غلبه ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد. در این میزان ابتلا به بیماری‌های مشاهده که ناشی از این دسته از بیماری‌های هورومگوئولون غلبه ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد.

(X linked Recessive) بیماری‌های وابسته X به مکمل XH ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد. در این میزان ابتلا به بیماری‌های مشاهده که ناشی از این دسته از بیماری‌های هورومگوئولون غلبه ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد.

(X linked Recessive) بیماری‌های وابسته X به مکمل XH ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد. در این میزان ابتلا به بیماری‌های مشاهده که ناشی از این دسته از بیماری‌های هورومگوئولون غلبه ۱۰ تا ۱۰ درصد می‌باشد.
**MELAS**

MELAS (mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke) is a disease caused by mutations in mitochondrial DNA (mtDNA) in a subset of patients. The mutations lead to a reduction in mitochondrial ATP production, which is critical for cellular energy production. This can result in a variety of symptoms, including seizures, developmental delay, and stroke-like episodes. The disorder is often associated with diabetes and deafness.

**MODY**

MODY (maternally inherited diabetes and deafness) is a form of diabetes that is passed down through the mother’s side of the family. It is characterized by a lower age of onset, usually before the age of 25, and a more insulin-resistant phenotype. The disease is caused by mutations in the HNF1A gene, which encodes a transcription factor involved in insulin secretion.

**IPEX**

IPEX (immunodysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked syndrome) is a rare genetic disorder that affects the immune system. It is caused by mutations in the FOXP3 gene, which encodes a transcription factor involved in T-cell development. The disorder is characterized by a variety of symptoms, including diabetes, thyroiditis, and enteropathy.

---

1 Maturity Onset Diabetes of the Young
2 Factors transcription
3 Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactacidosis, and stroke
4 Maternally Inherited Diabetes and Deafness
5 Immune dysregulation, Polyendocrinopathy, Enteropathy, X-linked syndrome
نتیجه گیری

مشارکت زننیک در بیماری‌های شایع امروز مهم به‌نظر می‌رسد. در صورت درگیری بیش از یک نفر در خانواده‌ها و احتمال برخورداری با مادر و پدر می‌توان با انجام مطالعه
زننیک به خانواده‌ها مکث شایانی نمود. به‌عنوان مثال با
مراقبت‌های قبل از بارداری مادر دیابتی، می‌توان میزان
خطر سطح خون‌سوزی و تهیه‌های مادرزادی را
کاهش داد [17]. از سوی دیگر یافته جهش‌های زننیک
بیماری‌های مولکولی را را برای مطالعه زننیک
بیماری‌های دیابت عمیق هموارتر می‌کند. بطور کلی
مشارکت زننیک گام مهم در پیشرفت مطالعات زننیک در
زمانی‌های مختلف بیماری‌های غدد و متانولیسم به منظور
فعالیت در سطح اساسی برای شناسایی و ارزیابی خطر کمک‌کننده هستند. بر اساس شکل شنجه‌های مادر می‌توان از
تنسیک‌های تخصصی مولکولی یا سیستمیک استفاده نمود.
در مواردی که نحوه و روش در فیزیولوژی مادر 
عمیق باعث توصیه به غیر روش زندگی و بررسی 
مکمل با دوره زمانی کوتاه تر می‌گردد.

مثال

فرض کنید فردی با نگرانی در خصوص احتمال بروز
دیابت در خود به شما مراجعه نموده و ذکر می‌نماید که
مدار و عمومی و نیز دیابت دارد. جهت انجام مطالعه
زننیک به خانواده‌ها مکث شایانی نمود. به‌عنوان مثال با
مراقبت‌های قبل از بارداری مادر دیابتی، می‌توان میزان
خطر سطح خون‌سوزی و تهیه‌های مادرزادی را
کاهش داد [17]. از سوی دیگر یافته جهش‌های زننیک
بیماری‌های مولکولی را را برای مطالعه زننیک
بیماری‌های دیابت عمیق هموارتر می‌کند. بطور کلی
مشارکت زننیک گام مهم در پیشرفت مطالعات زننیک در
زمانی‌های مختلف بیماری‌های غدد و متانولیسم به منظور
فعالیت در سطح اساسی برای شناسایی و ارزیابی خطر کمک‌کننده هستند. بر اساس شکل شنجه‌های مادر می‌توان از
تنسیک‌های تخصصی مولکولی یا سیستمیک استفاده نمود.
در مواردی که نحوه و روش در فیزیولوژی مادر 
عمیق باعث توصیه به غیر روش زندگی و بررسی 
مکمل با دوره زمانی کوتاه تر می‌گردد.

4. اکرمی سید محمد، امروز پروین. عوامل زننیکی


18. شققی يوسف. شخصیت نامه خانوادگی استاندارد رسم کمی؟ مجله زندگی در هزاره سوم. ۱۳۸۲ شماره ۲: ۹۰-۹۶.

19. اکرمی سید محمد. ازدواج قابلی از دیگرها مثابره زنیک و عقاقد. مجله پیمان های کودکان ایران. ۱۳۸۵ دوره ۱۶ شماره ۳: ۳۵۹-۳۶۵.