وزارة التعليم العالي
جامعة حماه
كلية التمريض

مادة مفاهيم متقدمة

المشورة الوراثية

إعداد الطلاب

غصون صلبي غصون البكور
عمر الشامي شيماء المحمد
علي العمر

إشراف

أ. خالد السعد

المقدمة:Introduction

كل كائن حي يتكون من خلايا وهذه الخلايا عبارة عن وحده صغيرة وهذه الخلايا تنشا من نفسها عن طريق الانقسام الخلوي وهذه الخلية من السيتوبلازم والنواة ، السيتوبلازم عبارة عن سائل لزج عديم اللون غير متجانس لوجود مواد بروتوبلازمية و برواتوبلازمية يحيط بالنواة ويعتبر البئية الداخلية للخلية وله تأثير في التركيبة الوراثية أما النواة يحيط بها غشاء نووي يتكون من جزئيات بروتينية متحدة مع مواد ليبيديه ويوجد داخل الغشاء النووي الكروموسومات وتظهر كخيوط رفيعة ورهيفة ملتفة حول بعضها ويحتوي الكروموسوم الواحد على عدد من العوامل الوراثية المختلفة وهذه العوامل تعرف باسم الجينات وهي وحدات وراثية التي تحدد الصفات الوراثية للكائن الحي إذ تحتوي كل خلية من خلاياها على الآلاف من الجينات التي توجد في الكروموسومات المتشابهة بحيث تتقابل بعضها مع بعض فكل جين معين على كروموسوم الثاني في زوج الكروموسوم المتشابه ويعرف هذا (الجين المتقابل) . وإذا كان الجين والجين المتقابل متماثلين سميت هذه الجينات (بالجينات المتماثلة) أما إذا لم يكون متماثلين كان يكون أحداهما سائد والأخر متنحي سميت هذه الجينات (بالجينات المختلفة) وتوجد في هذه الجينات الحمض النووي (DNA) وهذا الحمض عبارة عن جزئيات سكر مرتبطة ببعضها بواسطة مجموعات فوسفاتية و ترتبط مع جزيء (أدنينA ،سيتوزينC ،غوانين G، ثيامينT) ويعتبرال (DNA) المستودع الوحيد للشفرة الوراثية لجميع أنواع الحيوانات النباتات إلا فئة من الكائنات تعتمد على (RNA) في تخزين الشفرة الوراثية وهي الفيروسات .

يكون اكتساب المولود الصفات من أبوية بتنظيم الكروموسومات دائماً على شكل أزواج فخلية الانسان فيها 46 كروموسوم فبعد الإخصاب وتكوين الخلية الواحدة ذات النواة الواحدة تتزاوج الصبيغات لتكتمل الخلية ويصبح ثلاث وعشرون زوجاً من الأب ومن الأم آي أن الخلية تتضمن ثلاث وعشرون زوجاً من الأب 50% وألام بمقدار 50% في نسلها ومادامت الخلية المخصبة هي التزاوج بين الصبيغات من الأب لذلك اهتم العلماء بدراسة اثر

الوراثة في تحديد الخصائص العقلية والشخصية لدى الأفراد وكانت تعتمد مثل هذه الدراسات على المقارنة بين التوائم المتماثلة وغير المتماثلة والأشقاء والأبناء والآباء وغير ذلك بعض الناس تصيبهم تشوهات مثل قد قطعة إحدى يديه أو رجليه والآخر به تشوه في وجه أو في جسده بصفة عامه لكن التشوهات التي يصاب بها الإنسان قد تكون مكتسبة من البيئة التي عاش فيها أو فطرة أكتسبها من أبوية وهو جنين في رحم أمه أي تشوهات خلقية قد تكون بسبب بنية كل من الأب أو ألام مثل قرابة الدم بينهما التي تؤدي إلى التشوهات الخلقية أو الأمراض الوراثية

يقسم الأطباء أسباب العيوب الخلقية و الأمراض الوراثية إلى أربع أقسام رئيسية:

- القسم الأول هي الأمراض المتعلقة بالكرموسومات (الصبغيات) وهذا النوع في العادة ليس له علاقة بالقرابة، و أسباب حدوثها في الغالب غير معروفه. ومن أشهر أمراض هذا القسم متلازمة داون (أو كما يعرف عند العامة بالطفل المنغولي) . و متلازمة داون ناتجة عن زيادة في عدد الكروموسومات إلى 47 بدل من العدد الطبيعي 46.
- القسم الثاني من العيوب الخلقية و الأمراض الوراثية تلك الأمراض الناتجة عن خلل في الجينات. ويتفرع من هذا القسم أربع أنواع من الأمراض :الأمراض المتنحية، الأمراض السائدة ، و الأمراض المرتبطة بالجنس المتنحية و الأمراض المرتبطة بالجنس السائدة .

الأمراض المتنحية هي أمراض تصيب الذكور و الإناث بالتساوي ويكون كلا الأبوين حامل للمرض مع أنها لا يعانيان من أي مشاكل صحية لها علاقة بالمرض. وفي العادة يكون بين الزوجين صله قرابة.ولذلك تنتشر هذه الأمراض في المناطق التي يكثر فيها زواج الأقارب كبعض المناطق في العالم العربي . ومن أشهر هذه الأمراض أمراض الدم الوراثية، خاصة مرض فقر الدم المنجلي (الأنيميا المنجلية) وفقر دم البحر المتوسط (الثلاسيميا) و أمراض التمثيل الغذائي بأنواعها.

أما الأمراض السائدة فإنها في العادة ليس لها علاقة بالقرابة، وتتميز بإصابة أحدى الوالدين بنفس المرض وأشهر أمراض هذا النوع متلازمة مارفان.و مع أن هذا النوع من الأمراض ليس له علاقة بالقرابة، ولكن عند زواج اثنين مصابين بنفس المرض (وقد يكون بينهما صله

نسب) فقد تكون الإصابة في أطفالهم اشد أو اخطر وذلك لحصول الطفل على جرعتين من المرض من كلا والديه.

والنوع الثالث من أمراض الجينات هي الأمراض المرتبطة بالجنس المتنحية. وهذا النوع من الأمراض ينتقل من الأم الحاملة للمرض فيصيب أطفالها الذكور فقط. وأشهر هذه الأمراض مرض نقص خميرة G6PD (أو ما يسمى بأنيميا الفول) وهذا النوع في العادة ليس لها علاقة بزواج الأقارب، ولكن المرض قد يصيب البنات إذا تزوج رجل مصاب بالمرض بإحدى قريباته الحاملة للمرض.

النوع الرابع و الأخير هو الأمراض المرتبطة بالجنس السائدة هي أنواع من الأمراض النادرة والتي في العادة تنتقل من الأم إلى أطفالها الذكور و الإناث، وقد يكون شديد في الذكور مقارنه بالإناث.

- أما القسم الثالث من العيوب الخلقية و الأمراض الوراثية هي الأمراض المتعددة الأسباب ومعظم الأمراض تدخل تحت هذا القسم، فمثلا مرض السكر، وارتفاع ضغط الدم، والربو،و الظهر المشقوق(الصلب المشقوق)، و الشفة الأرنبية وغيرها من الأمراض كلها تدخل تحت هذا الباب . إن الأسباب وراء هذه الأمراض في العادة غير معروفه ولكن جميع هذه الأمراض لا تحدث إلا في الأشخاص الذين لديهم استعداد وراثي وتعرضوا إلى سبب ما في البيئة المحيطة بهم. في العادة ليس لزواج الأقارب علاقة في حدوث هذه الأمراض ولكن إذا تزوج شخصين مصابين بأي نوع من هذه الأمراض يزيد من احتمال إصابة الأطفال مقارنه بإصابة احد الوالدين فقط مصاب بالمرض.
- القسم الرابع و الأخير من العيوب الخلقية و الأمراض الوراثية هي مجموعه من الأمراض المتفرقة والتي يصعب حصرها ومن أشهر هذه الأمراض، الأمراض المرتبطة بالميتوكندريا والتي تنتقل من الأم فقط إلى بقيه أطفالها.

أمثلة عن بعض المتلازمات الوراثية:

اسم المرض	أعراض المرض	مدى الانتشار	العيب الوراثي
متلازمة داون	تخلف عقلي ويصيب كلا الجنسين	800/1	وجود 3 صبغيات رقم 21 بدلا من 2
كلاينفلتر	عقم لدى الذكور	1000/1	وجود 2 صبغي Y بدلا من 1
متلازمة ادوارد	تشوهات خلقية تؤدي الى الموت في الايام الاولى من العمر	8500/1	وجود 3 صبغيات رقم 18 بدلا من 2
متلازمة باتو	تشوهات خلقية تؤدي الى موت الجنين	17000/1	وجود 3 صبغيات رقم 13 بدلا من 2
متلازمة تورنر	عقم وقصر قامة لدى الاناث	2500/1	وجود صبغي X واحد بدلا من 2

- تعريف الأمراض الوراثية :

وهي الأمراض التي تحدث نتيجة انتقال العوامل الوراثية الحاملة للمرض من الوالدين إلى الأبناء

قد يكون احد الوالدين مصابا بأحد هذه الأمراض وبالتالي يمكن أن ينقله إلى بعض الأبناء بنما في أحيان أخرى قد يكون كلا من الوالدين سليمان ولكن يحملان عوامل وراثية (جينات غير سليمة) وعندما ينتقل عاملين وراثين غير سليمين من كل الوالدين إلى أطفالهما فمن المحتمل أن يصاب هؤلاء الأطفال بمرض وراثي

- الأمراض الوراثية:

☒وأكثرها شيوعا أمراض الدم الوراثية

- الأمراض الهيموغلوبينية Hemoglobinopathy
- Glucose-6- Phosphate Dehydrogenase Enzym Deficiency
- فقر الدم البحري thalassemia
- فقر الدم المنجلي sickle cell Anemia
- مرض الهمبوغلوبين C
- الهموغوبين D
- أمراض تخثر الدم مثل الناعور

☒مرض عمى الألوان :

ومن الأمثلة على الصفات المرتبطة بالجنس مرض عمى الألوان في الإنسان ويقصد به عدم قدرة الشخص على التميز بين الألوان المنتشرة وأكثر الأنواع شيوعا هو عدم القدرة على التميز بين اللونيين الأحمر والأخضر ؛ إذ يشاهد المصاب بالمرض لوناً باهتاً وسطاً بين اللونيين ومرض عمى الألوان من أكثر الأمراض مرتبطة بالجنس (خاص بالذكور ولا يصيب الإناث) شيوعاً فهو يظهر في الرجال بالنسبة 8% تقريباً بينما تقل النسبة كثيراً في النساء إذ لا تتجاوز النصف 5% وذلك بسبب وجود جين متنحي

الأمراض المنتشرة في العالم العربي:

يصعب معرفة و حصر الأمراض المنتشرة في الوطن العربي و ذلك ناتج لشح المعلومات الدقيقة و الموثقة عن هذه الأمراض.كما أن بعض نسبة انتشار هذه الأمراض تختلف من دولة و أخرى.ولكن و بشكل عام نقسم الأمراض الأكثر شيوعا في العالم العربي إلى عدة أقسام: أمراض الدم الوراثية مثال فقر الدم المنجلي و فقر دم البحر المتوسط و أنيميا الفول.القسم الثاني أمراض الجهاز العصبي كمرض ضمور العضلات الجذعي و أمراض ضمور العضلات باختلاف أنواعها و ضمور المخ و المخيخ.القسم الثاني هي أمراض

التمثيل الغذائي المعروفة بالأمراض الإستقلابية التي تنتج بسبب نقص أنزيمات معينة.القسم الثالث أمراض الغدد الصماء خاصة أمراض الغدة الكظرية و الغدة الدرقية.و معظم هذه الأمراض تنتقل بالوراثة المتنحية و التي يلعب زواج الأقارب فيها دور كبير في زيادة أعدادها

إحصاءات:

يتوقع إحصائيا أن يصاب طفل واحد من كل 25 طفل بمرض وراثي ناتج عن خلل في الجينات أو بمرض له عوامل وراثية خلال الخمس وعشرين سنه من عمره .و يتوقع أن يصاب طفل واحد لكل 33 حالة ولادة لطفل حي بعيب خلقي شديد. كما يصاب نفس العدد بمشكلات تأخر في المهارات و تأخر عقلي. وتسعه من هؤلاء المصابون بهذه الأمراض يتوفون مبكرا أو يحتاجون إلي البقاء في المستشفيات لمده طويلة أو بشكل متكرر ولها تبعات مالية واجتماعيه و نفسيه . وهذه الأعداد لها تبعات عظيمة و معقدة على الأسرة وبقيه المجتمع.

منظور المشورة الوراثية:

هي أن تقوم بإيصال كل المعلومات و الخيارات المتعلقة بالوراثة للأفراد أو العائلات الذين يطلبون الاستشارة سواء المصابين بمرض أو غير المصابين ودعمهم للوصول إلى القرار الأنسب فيما يخص سلامتهم وسلامة نسلهم

تعريف المشورة الوراثية :

الاستشارة الوراثية هي عملية :

- ✓ تقييم أسرة التاريخ والسجلات الطبية
- ✓ طلب الاختبارات الجينية
- ✓ تقييم نتائج هذا التحقيق
- ✓ مساعدة الوالدين على فهم والتوصل إلى قرارات حول ما ينبغي عمله المقبل

هذا يعني إجراء الفحص للشريكين المقدمين على الزواج لمعرفة وجود الإصابة بمرض معين أو الحمل لطفرة (صفة وراثية) بغرض إعطاء المشورة حول إمكانية نقل الأمراض إلى الأبناء وإعطاء الخيارات والبدائل أمام الشريكين من اجل بناء حياة وأسرة سليمة

وتشمل هذه الفحوص نوعين هما

1. الفحص عن الأمراض (السارية 0 الجنسية) عند احد أو كلا الشريكين
2. الفحص عن الصفات الوراثية

حيث يتم توجه كل من الشاب والفتاة إلى المراكز المتخصصة لإجراء هذه الفحوص لأخذ عينة دم من كل منهما وإجراء مقابلة صريحة مع كل فرد منهم على حدا لتحديد وجود أمراض في العائل ثم يتم إخبار كل فرد منهما على حدا لضمان خصوصية المعلومات فإذا كان هناك توافق من الطرفين لا مانع بان يقوم الطبيب بإعلام الشخص عن النتيجة الخاصة به على انفراد

- أما إذا كانت عدم توافق الطرفين فلا بد من شرح نتائج الفحوص المخبرية للطرفين من اجل توضيح مخاطر الزواج على إنجاب أطفال سليمين وذلك بسبب وجود المشاكل في احد أو كل الشريكين
- كما أنه لا يجوز الإجابة على ذلك هاتفيا لضمان سرية المعلومات وخصوصيتها كما انه لا يجوز تسليم التقرير في حال التوافق إلا لصاحب العلاقة الرجل أولا ثم المرأة وذلك بعد التأكد من البطاقة الشخصية

وتستعمل المشورة الوراثية لـ: (الهدف منها)

1. تشخيص الأمراض الوراثية بدقة
2. توقع احتمال تطور مرض في (أفراد العائلات) /الأسر المختلفة مثال على ذلك (السرطان– السكري– الضغط)
3. اتخاذ الإجراءات لتخفيف الأعراض السريرية وإنقاص من الخطورة المحتملة من تطور المرض وذلك من خلال التشخيص المبكر والبدء المبكر في العلاج

4. توقع ولادة نسل طبيعي أو غير طبيعي وذلك لاتخاذ قرار حول إيقاف الإنجاب أو الاستمرارية
5. تفادي ولادة نسل يحوي على أمراض وراثية متعددة وذلك من خلال (النصح ما قبل الزواج ، زرع الانتقائي ، التعقيم)
6. ويجب أن تزود الاختبارات الوراثية بأكبر قدر من الإمكان بالنصح الوراثي الذي يقدم إلى العائلة والهدف من هذا النصح هو الدعم في الوصول إلى القرارات والخيارات التي تقدم إلى المريض أو العائلة من اجل الوصول لأكبر حد ممكن من الصحة الجسدية أو النفسية والحصول على النسل السليم

- و تعمل الاختبارات الوراثية كمسبار لقياس الأمراض التي تنتقل بصورة وراثية والتي تكون مسؤولة عنها الجينات البشرية بنسبة 5% وعوامل أخرى حيث يجب إجراء هذه الاختبارات عند :

1- وجود عائلات بتواريخ مرضية مثل (أمراض سرطانية " سرطان الثدي " – أمراض نفسية " فصام" – أمراض وعائية " القلب" – أمراض استقلالية" السكري . السمنة" – أمراض الدم)

2- سكان بعض المناطق (الذين يتعرضون للأشعة . أسلوب الحياة . واعتبارات جغرافية مثل (Thalassemia)

3- الناس بشكل عام (الفحوص العامة " تنافر الزمر الدموية" الأمراض المنتقلة بالجنس " – التاريخ العائلي

4- بعض العادات التي يتبعها الناس " زواج الأقارب. الزواج في الأعمار المتقدمة أو بالعكس "

العوامل التي تؤثر على إجراء المشورة الوراثية

1-الحالة الاجتماعية

2- الحالة الاقتصادية

3- المستوى الثقافي

4- إلزامية الحكومية للقيام بهذا الفحص

5- توافر عيادات ومخابر (الفحص الوراثي) سواء الخاصة أو الحكومية

- لمن تجري الفحوص الوراثية :(الحالات الواجب فيها الفحص)

1- إذا كان – الأفراد سليمين ووجود أمراض في العائلة

– الأفراد مصابين بالأمراض كلاهما أو احدهما

2- تشوه خلقي في احد الشريكين أو في كلاهما

3- تأخر عقلي

4- قرابة الرحم أي زواج الأقارب والتي تكثر في المجتمعات العربية وذلك لأسباب تقليدية

- ويودي زواج الأقارب إلى :

– زيادة احتمالية إنجاب أطفال مصابين بمرض وراثي حيث أن العامل الوراثي يأتي من نفس الأجداد

– بالإضافة إلى الأمراض فان خطر الإصابة بالتشوهات الخلقية يزداد إذا كانت القرابة من الدرجة الأولى

– يزيد احتمالية انتقال الأمراض وذلك وبسبب وجود من 30-40 ألف عامل وراثي متشابه موروثة من الأم والأب

5-في حال الفشل في إنجاب الأطفال (العقم)

ما هي الأمراض التي يمكن تجنبها بفحوصات ما قبل الزواج؟

تقسم هذه الأمراض إلى نوعين:أمراض معدية و أمراض و راثية.و الهدف من دراسة الأمراض المعدية هي محاولة تجنب بعض هذه الأمراض عن طريق العلاج أو اخذ اللقاح الواقي أو فقط من اجل المعرفة و تبليغ الطرف الآخر من خطورة انتقال المرض إليه ،و من هذه الأمراض التهاب الكبد الوبائي من نوع ب و نوع جـ و مرض الإيدز(نقص المناعية المكتسبة). أما بنسبة للأمراض الوراثية فالهدف هو اكتشاف الأشخاص الحاملين للأمراض الوراثية و يمكن أن نقسم هذه الأمراض ا إلى ثلاثة أقسام:القسم الأول هي أمراض الدم

الوراثية و على رأسها فقر الدم المنجلي(الأنيميا المنجلية) وفقر دم البحر المتوسط(الثلاسيميا).و القسم الثاني هي الأمراض الإستقلابية و هذا القسم عبارة عن أمراض متعددة تتجاوز 400 مرض و لكن سوف يختار منها مرضين أو ثلاثة من الأمراض التي تنتشر في المملكة. أم القسم الثالث فأقول أمراض متفرقة و لم يحدد بعد ما هي هذه الأمراض. و في رأي الشخصي فانه يرجع إلى التاريخ العائلي و المرضي لكل عائلة و يجرى لها تحليل إضافي على حسب نوع المرض المنتشر في تلك العائلة. طبعا هذه التحاليل و الزيارات مكلفة ولذلك يصعب إجراء فحص لجميع الأمراض الوراثية. كما أن الكثير من هذه الأمراض لا يوجد لها تحليل في أي مكان في العالم أو يكون التحليل صعب لاكتشاف الشخص الحامل للمرض و الذي لا يعاني من أي مشاكل صحية.

متى يجرى الفحص؟

كلما كان وقت الفحص مبكرا كان ذلك أفضل

- من يقوم بالفحوص للمشورة الوراثية :

- يقوم بفحوص المشورة الوراثية مجموعة من الأطباء متعددي الاختصاصات وذلك للكشف الشامل عن إمكانية وجود الأمراض الوراثية أو غيرها عند (الطرفين) وهذه المجموعة تتألف من :

I- المجموعة الأولى : تضم

1- أطباء اختصاصيون في علم الوراثة من 3-5 أطباء

2- أطباء احيائيون 1-2 طبيب

3- عالم نفسائي وطبيب نفسائي متخصص

II- المجموعة الثانية: تضم

1- طبيب وراثي 2- أطباء أطفال 3- مستشارون في مستوى الماجستير 4- أخصائي ولادة 5- بعض الممرضين وموضعي الخدمات الاجتماعية

* طرق الفحص:

1. بناء وتحليل النسب
2. حساب خطر التكرار
3. تقدير معامل قرابة الرحم

4.تحليل الجينات :

الجينات(المورثات) عبارة عن قطعة صغيرة جدا لا ترى بالعين داخل نواة الخلية و الجين (المورث) عبارة عن سلسلة حلزونية طويلة من الحمض النووي. وحسب تسلسل الحمض النووي و ترتيب الأحماض النووية التي فيه يمكن أن تقرأ الخلية هذه الشفرة فتقوم بإنتاج المواد المهمة لبناء و أداء الخلية لوظيفتها بالشكل الصحيح بعض الأمراض الوراثية و أيضا غير الوراثية تحدث نتيجة لتغير في تركيبة الحمض النووي كأن ذلك بنقص أو زيادة أو استبدال أحد الأحماض النووية بأخر و هذا ما يسمى بالطفرة.

و للقيام بتحليل الجينات فان الأطباء يبحثون عن و جود هذه الطفرة (أي تغير تركيبة الحمض النووي) يتأكدون أن تتسلسل الحمض النووي سليم و ليس فيه زيادة أو نقص أو تبديل.

و اختبار الجينات و الحمض النووي تتم في العادة على ثلاث خطوات :

1- اخذ عينة من الدم أو أي نسيج أخر من الجسم و فصل المادة الوراثية منه.
2- قراءة تسلسل الحمض النووي بفحوصات خاصة و قد تكون معقدة في بعض الأحيان.
3- مقارنة نتيجة هذه النتيجة بنسخة سليمة من الجين المفحوص.

و نتيجة لبعض التعقيدات في قراءة تسلسل الحمض النووي نتيجة لكبر حجم الجين المراد فحص أو لأمور أخرى فقد يقوم المختبر بفحص جزء أو أجزاء محددة من الجين للتأكد انه سليم و تُختار هذه الأجزاء بناء على أبحاث سابقة تؤشر إلى أن هذا الجزء تكثر فيه الطفرات مقارنة بالأجزاء الأخرى ولذلك يجب التنبه إلى أن القيام "بفحص للجين ليس

بالضرورة انه يفحص كل الأمور الوراثية لهذا المرض بل قد يكون التحليل هو تحليل جزئي و ليس تحليل كامل و لذلك فان فحوصات الجينات الكاملة محدودة العدد و التي يتم فيها الكشف عن جميع الطفرات بنسبة 100%.

الاستشارة الوراثية: دور التمريض

- تنص المعايير الدولية للسلوك الأخلاقي للممرضات على أنه على جميع الممرضات ضمان أن يتلقى الفرد معلومات كافية حول المسائل الوراثية يمكن على أساسها الحصول على موافقته على الرعاية والعلاج المتصلة بها. وهذا يشمل الحق في أن تعطي معلومات دقيقة وكاملة ومفهومة بطريقة تيسر اتخاذ القرار ؛ كما يجب مساعدة الأفراد على الموازنة بين الفوائد والأعباء ، والخيارات المتاحة في علاجهم ، بما في ذلك اختيار رفض العلاج
- ويشمل هذا الحق إتاحة الفرصة لاتخاذ القرارات الفردية جنبا إلى جنب مع الأسرة والآخرين والحصول على المشورة والدعم من الممرضين وغيرهم من المهنيين العاملين في مجال الصحة.
- وعلى التمريض مسؤولية توفير الاستشارة الوراثية مع التركيز على القضايا التي تهم الجينية بالنسبة إلى العميل والتي تشمل الأسرة و / أو الوصي القانوني عليه عند الحاجة.
- الممرضات في جميع مراحل الممارسة لها دور في إيصال الخدمات الوراثية إلى السكان. المجتمع الدولي للممرضين والممرضات في علم الوراثة ، وشركة (ايسونغ) تشجع ممارسة التمريض في علم الوراثة ، وتركز على تقديم الرعاية التمريضية إلى جميع العملاء الذين لديهم شرط الوراثية المعروفة ، والذين يتعرضون للخطر لاكتشاف المشاكل الجينية ، و إنجاب الأطفال سليمين.
- الإجراءات التمريضية في الوراثة تنطوي على العلاقات المتبادلة بين العميل وممرضة. وهي عملية دينامية تشمل المتخصصين بالتعاون مع المهنيين من علم

الوراثة وغيرهم من مهنيي الرعاية الصحية تتضمن تقديم أفضل الخدمات الوراثية لمساعدة العملاء و الوصول إلى نتائج محددة ذاتيا.

- ❖ النتائج المتوقعة هي حالة فردية إلى العميل ويجب تكون واقعيه بالنسبة إلى العملاء الحاليين والمحتملين بالنسبة لقدراتهم وظروفهم.
- ❖ وفي المستوى المتقدم لممارسة الوراثة على الممرضين تنمية و تطوير مهاراتهم ومعلوماتهم لتقديم الاستشارة الوراثية العملاء. وهذا يشمل :

1) تقييم العملاء البدني والمعرفي واظهار اهتمامهم في المعلومات الجينية.
2) تحديد النتائج التي تناسب العميل ، واختيار التداخلات ، بما فيها الاستشارة الوراثية المطلوبة لتحقيق تلك النتائج.
3) تقييم النتائج من الرعاية بالتعاون مع العملاء وفريق متعدد التخصصات.
4) الدعوة الأمثل لتقديم المشورة الوراثية للعملاء
5) الاتصال، (بعد التشاور مع وموافقة العميل) مع غيرهم من المهنيين ومراكز الرعاية الصحية والاجتماعية باسم أو بالاشتراك مع العملاء لضمان أن احتياجات العميل قد استوفيت.
6) اعتماد مبادئ الممارسة ، والممارسة الاخلاقية ، على النحو الذي حدده المجلس الدولي للممرضين والممرضات فيما يتعلق بالوراثة
7) المشاركة في و / أو إجراء البحوث في التمريض بما يخص الاستشارة الوراثية واستراتيجيات وأساليب التقييم والتعامل مع المصابين بالأمراض الوراثية أو حامليها

دور التمريض في إجراء فحص ما قبل الزواج:

1) الاستقبال : الترحيب و تسجيل البيانات
2) أخذ رقم الفحص والمراجعة
3) تعبئة استمارة الفحص
4) سحب الدم
5) عمل صورة للدم و عمل الترحيل الكهربائي

6) قراءة النتائج عن طريق الاستشاري

7) تعمل المشورة الوراثية في حالات عدم التوافق

دور التمريض في التوعية والتثقيف :

يتم من خلال

1)عمل المحاضرات طوال العام في المدارس الإعدادية و الثانوية والمعاهد و الجامعات

2)إقامة المحاضرات في حفلات الزواج الجماعي والمناسبات الاجتماعية

3)المشاركة في المعارض داخل المحافظة وخارجها

4) المشاركة في طبع وتوزيع الملصقات والنشرات الصحية الخاصة بالمشورة الوراثية

5) المشاركة في المؤتمرات العلمية الوطنية والدولية والعالمية

المواضيع التي يجب أن يتناولها التثقيف:

1. تعريف علم الوراثة وأهميته في حياتنا
2. لمحة عن الأمراض الوراثية
3. طرق منع انتقال الأمراض الوراثية
4. تعريف المشورة الوراثية وأهميتها
5. فوائد المشورة الوراثية
6. أهمية الفحص قبل الزواج
7. خطورة زواج الأقارب

برنامج الوقاية من الأمراض الوراثية

المرحلة الأولى: مرحلة ما قبل الزواج:

ويتركز الهدف في هذه المرحلة على محاولة تقليل الزيجات التي تحدث بين الأقارب .ويمكن الوصول لهذه الأهداف عن طريق ما يلي:

1- تكثيف التوعية بمضار الزواج من القريب أو القريبة باستخدام وسائل الأعلام المرئية والمسموعة و المقروءة بعد دراسة وتحضير وبحث لوضع خطة واضحة للوصول للأهداف و النتائج المتوقعة.

2- وضع-نظام-مدروس لضمان معرفة الأزواج الجدد بمضار الزواج من الأقارب ويمكن تحقيق هذا الهدف بوضع قانون أو نظام اختياري أو إجباري للفحص قبل الزواج عن بعض الأمراض الوراثية المنتشرة أو يساعد الكشف عنها مبكرا تجنب المرض أو الإعاقة.

المرحلة الثانية: مرحلة ما بعد الزواج:

ويتركز الهدف في هذه المرحلة على محاولة اكتشاف الأمراض في العائلات التي لم تقم بالفحص قبل الزواج وتحاول التخفيف من عدد المواليد الذين يولدون بإعاقات يصعب علاجها أو تفادي لأعاقه شديدة.

ويمكن الوصول لهذه الأهداف عن طريق ما يلي:

1- إعداد برنامج مدروس لتوعية النساء بأهمية تناول فيتامين حمض الفوليك قبل الحمل لمحاولة تقليل عدد المواليد المصابين بتشوهات العمود الفقري التي تؤدي لشلل الأطراف السفلي واستسقاء في المخ.

2- التخطيط لزيادة عدد المراكز والعيادات والمتخصصين بالأمراض الوراثية والإعاقات المختلفة.

3- زيادة المراكز المهتمة بالكشف والتشخيص المبكر للأمراض الوراثية خلال الحمل للقيام بما يلزم في وقت مبكر خلال الحمل.

المرحلة الثالثة: مرحلة ما قبل الحمل ولولادة:

ويتركز الهدف في هذه المرحلة على التقليل من حدوث الإعاقات والتشوهات الخلقية خلال الحمل.

1- إيجاد عيادات إرشادية وتحضيرية في المركز الصحية الخاصة بالعناية الأولية لمساعدة النساء المصابات بأمراض قد تزيد من احتمال أصابت أبنائهم بعيوب خلقية أو يرد معرفة طرق منع العيوب الخلقية لأبنائهن.

2- زيادة البرامج التوعية لأهمية العناية والمتابعة خلال الحمل .

3- إنشاء لجنه شرعية طبية تتبع لهيئة كبار العلماء للحكم في القضايا الطبية الخاصة بالتشوهات الخلقية والأمراض الوراثية بشكل خاص والقضايا الطبية الأخرى بشكك عام بشكل سريع.

المرحلة الرابعة: مرحلة ما بعد الولادة:

تأسيس و تفعيل برنامج الفحص المبكر للمواليد من الأمراض التمثيل الغذائي والأمراض القابلة للعلاج