

## مقدمه ای بر ژنتیک و ژنومیکس

بر حسب بخش هایی از دی ان ای که سلول ها اطلاعات خود را می گیرند عملکردهای مختلفی دارند.

اطلاعات ژنتیکی فردی شما بسیاری از ویژگی های شما را تعیین می کند ( به عنوان مثال رنگ مو و چشم شما و یا گروه خونی تان را)

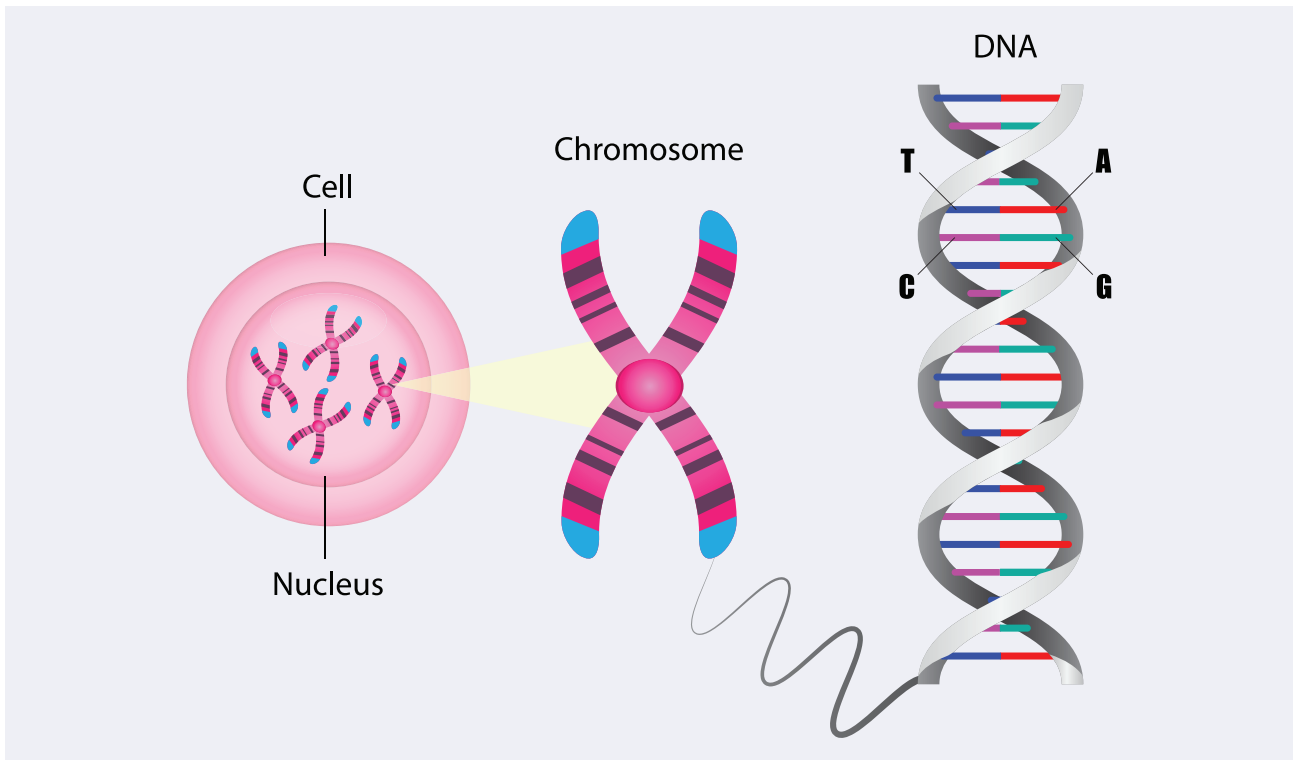
با وجود آنکه تمام بیماری ها ژنتیکی نیستند، تغییراتی (موتاسیون - جهش) در دی ان ای شما گاهی می تواند مشکلات تندرستی بوجود آورد.

ژنومیکس مطالعه ژنوم ها می باشد.

ژنوم مجموعه کاملی از اطلاعات ژنتیکی یک موجود زنده (ارگانیسم) می باشد، که به اسم دی ان ای (DNA) هم شناخته می شود. تمام ارگانیسم های زنده ژنوم های خود را دارند که مختص به خود آنها می باشد.

بدن های ما دارای میلیون ها سلول می باشند، که آنها اجزای سازنده بافت های بدن ما می باشند ( به عنوان مثال پوست، استخوان ها، و ماهیچه ها).

درون سلول های ما دی ان ای ما قرار دارد، که به سلول های ما می گوید که چگونه عمل کنند. دی ان ای را می توان به عنوان کتابچه راهنمایی تصور کرد که به بدن ما می گوید که چگونه کار کند.



ژنوم مجموعه کاملی از اطلاعات ژنتیکی یک موجود زنده (ارگانیسم) می باشد، که به اسم دی ان ای هم شناخته می شود.

## اصطلاحات کلیدی

### کروموزوم

ساختارهایی در سلول ها که دی ان ای شما در آنجا بسته بندی می شود.

### دی ان ای

ترکیب شیمیایی که مواد ژنتیکی شما را تشکیل می دهد.

### اگزوم

مجموعه ژن های موجود در یک ژنوم را اگزوم می خوانند.

### ژن

آن قسمت از ماده ژنتیکی شما که چگونگی شکل گرفتن خصوصیات شما را کنترل می کند. انسان ها دارای تقریباً 20000 ژن در ژنوم های خود می باشند.

### ژنوم

تمام مواد ژنتیکی شما، شامل ژن ها و دی ان ای بین ژن ها

### جهش ها (موتاسیون ها)

این تفاوت های بین ژن ها است که موجب تفاوت بین مشخصات افراد می شود. این تفاوت ها می تواند تفاوت های مشخصات معمولی مثل رنگ چشم باشد و یا خصوصیات تعیین کننده ای که می تواند موجب بیماری شود.

## در مراقبت بهداشتی تفاوت بین ژنتیک و ژنومیکس چیست؟

ژنومیکس تعداد زیادی از ژن ها در یک تست تشخیصی آزمایش می کند. بررسی ژنتیکی چند ژن (1 تا 5 ژن) را در یک تست تشخیصی آزمایش می کند.

در حالیکه تکنولوژی مورد استفاده در آزمایش های تشخیصی در مطالعه ژنتیکی و ژنومیکس مختلف هستند، در صحبت های کلینیکی با بیماران غالباً این کلمات بسادگی بجای هم بکار برده می شوند.



**Queensland Genomics**

Accelerating change in healthcare

[queenslandgenomics.org](http://queenslandgenomics.org)

07 3443 1080 [communications@queenslandgenomics.org](mailto:communications@queenslandgenomics.org)

سازمان ژنومیکس کوئینزلند تلاش می کند که ژنومیکس را در مراقبت بهداشتی روزانه در کوئینزلند بگنجانند، تا ارائه خدمات بهداشتی را با تشخیص سریع تر، درمان های جدید، و عرضه ارزان تر متحول کند.

این اطلاعات توسط گروه ژنومیکس منطقه کوئینزلند برای آگاهی نامه اطلاعات ژنومیکس برای بیماران تهیه شده است. این اطلاعات در سپتامبر 2020 صحیح می باشد.

برای کسب اطلاعات بیشتر و یا دیدن آگاهی نامه های دیگر از وبسایت [queenslandgenomics.org/pct](http://queenslandgenomics.org/pct) دیدن کنید

برای کسب اطلاعات بیشتر در باره سازمان بهداشت ژنتیکی کوئینزلند از وبسایت [bit.ly/GHQld](http://bit.ly/GHQld) دیدن کنید.

# آیا در جستجوی تشخیص یک بیماری هستید؟

اگر شما مبتلا به یک بیماری نادر هستید و یا در مورد سابقه یک بیماری خانوادگی نگران هستید مشاوره کردن با متخصص بهداشت ژنتیک می تواند به شما کمک کند تا دریابید که آیا وضعیت شما ژنتیکی می باشد یا نه.

یک متخصص ژنتیک پزشکی است که در تشخیص بیماری های ژنتیکی آموزش تخصصی دیده است.



یک مشاور ژنتیک یک کارشناس پیراپزشکی است که دوره مخصوص آموزش ژنتیک را گذرانده است.



هر دوی آنها با افراد، زوج ها و خانواده هایی که در معرض خطر باشند و یا ابتلای آنها به یک بیماری ارثی تشخیص داده شده باشد کار می کنند. آنها همچنین در تفسیر نتیجه آزمایش ها و آموزش و پشتیبانی از بیماران و خانواده های آنان کمک می کنند.

سازمان بهداشت ژنتیکی کوینزلند (GHQ) متخصص بهداشت کوینزلند و مرکز خدمات عمومی مراقبت بهداشتی در سراسر ایالت برای مردم و خانواده هایی است که مبتلا به بیماری های شناخته شده یا مشکوک ژنتیکی می باشند.

## چه کاری انجام می دهد GHQ؟

GHQ متخصص ژنتیک و خدمات مشاوره ژنتیکی در اختیار بیماران سیستم مراقبت بهداشتی عمومی کوینزلند می گذارد.

## من چگونه می توانم به خدمات GHQ دسترسی پیدا کنم؟

پزشک خانواده تان و یا یک متخصص پزشکی می تواند شما را به یک متخصص ژنتیک معرفی کند.

- ژنتیک عمومی -

[www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist\\_service/refer-your-patient/genetic-health](http://www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/genetic-health)

- ژنتیک سرطانی -

[www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist\\_service/refer-your-patient/cancer-genetics](http://www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/cancer-genetics)

برخی از پزشکان متخصص نیز می توانند برای بیماری هایی که در محدوده تخصص شان باشد آزمایش های تشخیصی ژنتیکی ترتیب دهند.

پزشک یا پزشک متخصص تان می تواند شرایط اولویت بالینی برای ژنتیک عمومی و ژنتیک سرطانی را بصورت آنلاین پیدا کند:

هنگامی که وقت های ملاقات شما با GHQ تمام شود، متخصص ژنتیک بالینی شما برای پزشک معرف تان گزارشی می نویسد، و گزارش و /یا نامه ای هم برای شما به عنوان بیمار می فرستد. پس از آن مراقبت بالینی شما بوسیله پزشک خانواده یا پزشک متخصص شما بر اساس یافته های مندرج در گزارش مدیریت خواهد شد.

## کجا می توانم به خدمات GHQ دسترسی پیدا کنم؟

GHQ عرضه کننده خدمات در ایالت است، مرکز آن در بریزبین قرار دارد و دارای درمانگاه های منطقه ای می باشد.

در صورتی که از نظر بالینی امکان پذیر باشد، شما همچنین می توانید قرار ملاقات هایی برای درمان از راه دور (تله هلث) رزرو کنید، خدماتی که در تمام مناطق کویینزلند در دسترس می باشد.



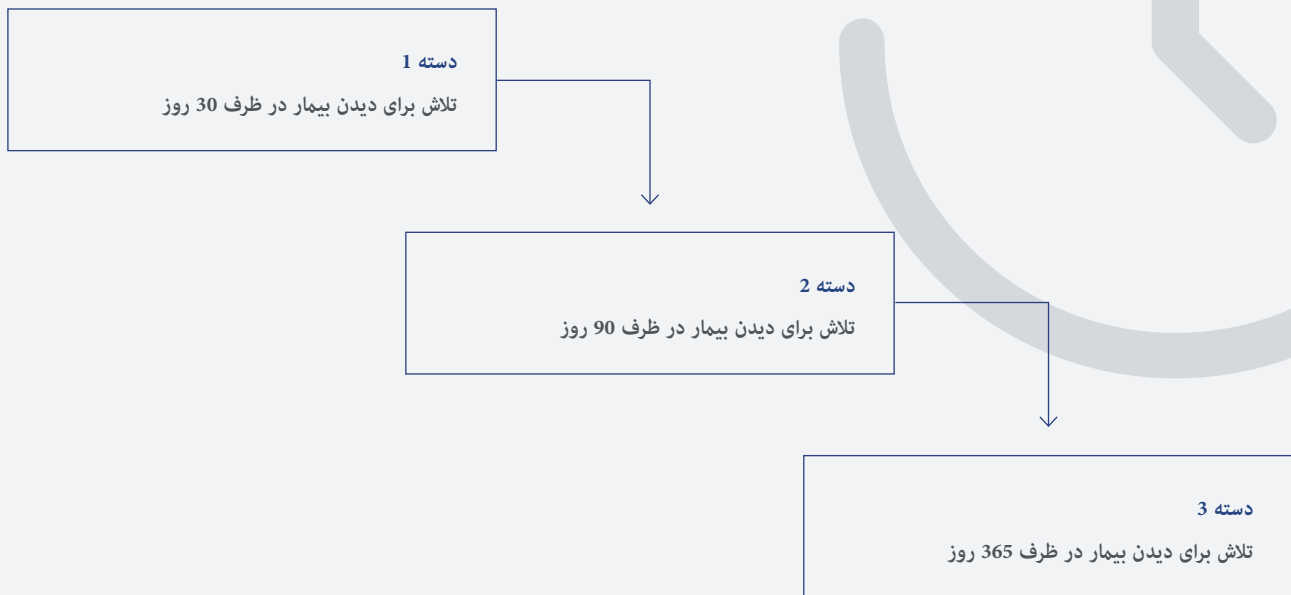
## هزینه خدمات GHQ چقدر است؟

خدمات بهداشت عمومی GHQ توسط دپارتمان بهداشت کوینزلند عرضه می شود. هزینه آزمایش های بالینی توسط بیمارستان یا از طریق مدیر پرداخت می شود. معنای آن این است که هزینه ای برای قراردادهای ملاقات یا آزمایش های موجه بالینی از جیب شما پرداخت نمی شود.

معنای آزمایش های موجه بالینی این است که نتیجه این آزمایش ها ممکن است مدیریت مراقبت بهداشتی یا مراقبت اجتماعی بیمار و / یا خانواده او را تغییر دهد

### مدت انتظار برای خدمات GHQ چقدر است؟

زمان انتظار برای قرار ملاقات های GHQ بستگی به ضرورت آن دارد - مثلا، اگر شما حامله باشید و یا مبتلا به یک بیماری مهلک باشید.



## خدمات ژنتیکی خصوصی

### آیا من می توانم از خدمات خصوصی استفاده کنم؟

کلینیک های ژنتیک خصوصی در کوینزلند مشغول بکار هستند. برخی از آنها خدمات درمان از راه دور (تله هالت) را به بیماران در مناطق دور عرضه می کنند.

برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد متخصصان ژنتیک بالینی در کوینزلند (عمومی و خصوصی) به برگه های اطلاعاتی مراجعه کنید.

### هزینه های خدمات خصوصی چقدر است؟

بیماران خصوصی می توانند هزینه آزمایش های ژنتیکی را شخصا بپردازند، هزینه ها از چند صد دلار تا چندین هزار دلار تغییر می کند.

در صورتی که شرایط مشخصی را داشته باشید، هزینه برخی از آزمایش های ژنتیکی توسط مدیر پرداخت می شود. شما می توانید در مورد واجد شرایط بودن خود با پزشک تان صحبت کنید.

هنگامی که عرضه کنندگان خدمات را مقایسه می کنید، دقت کنید که چه خدماتی در قیمت های آنان وجود دارد. بعضی از آزمایشگاه ها هزینه تحلیل داده ها برای تولید نتیجه را منظور نکرده اند و بنابراین ممکن است هزینه اضافی برای این کار وجود داشته باشد.

### یک آزمایش شامل چه چیزی است؟

اگر شما تصمیم بگیرید که آزمایش ژنتیکی را انجام دهید لازم است که نمونه ای از دی ان ای خود را تهیه کنید - این نمونه می تواند به صورت نمونه ای از بزاق یا خون باشد.

### سایر متخصص ها (خصوصی و دولتی)

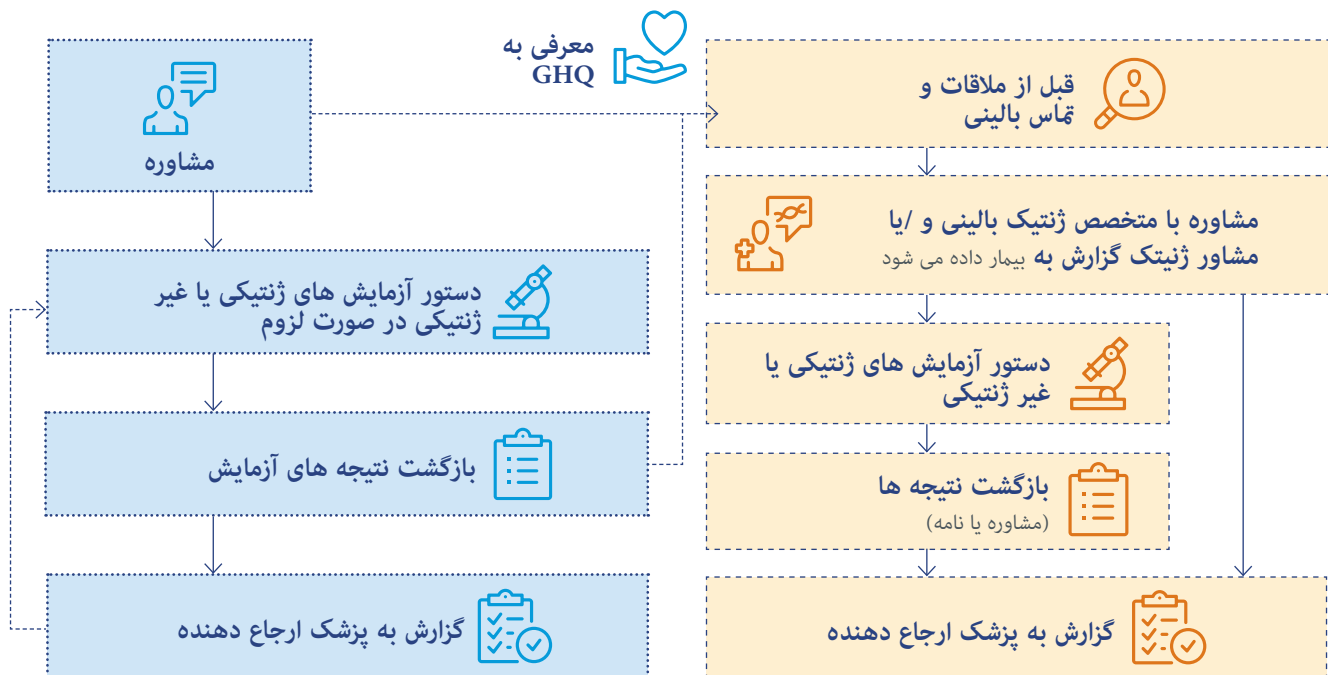
بعضی از متخصص ها با تجربه کار در بیماری های ژنتیکی مرتبط با رشته کاری شان ممکن است دستور آزمایش های ژنتیکی بدهند یا بیماری های ژنتیکی را تشخیص بدهند.

## مسیر دریافت کردن مراقبت چیست؟

عرفی



مشاوره (ها)



مراقبت ادامه دار



آزمایش های ژنتیکی یا ژنومیکی ممکن است منجر به تشخیص بیماری می شوند و یا نشوند. در حالی که درک ما از بیماری ژنتیکی توسعه می یابد، نتیجه بعضی از آزمایش ها را می توان دوباره تحلیل و ارزیابی کرد. تحلیل مجدد می تواند منجر به تغییر تشخیص بیماری شود. متخصص ژنتیک، متخصص متداول شما یا GHQ ممکن است توصیه کند که در فرصتی با آنها تماس بگیرید تا در مورد مفید بودن تکرار آزمایش یا تحلیل مجدد برای شما صحبت کنید.

# متخصص های ژنتیک بالینی در کوینزلند (بخش دولتی و خصوصی)

متخصص های ژنتیک بالینی پزشکی هستند که تخصص آنها در تشخیص و ارائه راهنمایی به بیمارانی است که به بیماری های ارثی و یا ژنتیکی مبتلا می باشند. در کوینزلند تعداد زیادی از متخصصان ژنتیک بالینی در سازمان های بهداشتی دولتی و خصوصی کار می کنند.

اسم	سازمان	عرضه کننده	اطلاعات تماس	تخصص	منطقه خدمت	معرفی نامه از پزشک خانواده لازم می باشد
متخصصان ژنتیک بالینی مختلف	سازمان بهداشت ژنتیکی کوینزلند	دولتی	☎ 1686 3646 (07) ✉ GHQ@health.qld.gov.au 📍 health.qld.gov.au/ghq	<ul style="list-style-type: none"> <li>ژنتیک بالینی کودکان و بزرگسالان</li> <li>سرطان</li> <li>پیش از تولد</li> </ul>	کلینیک ها در بریزبین و مراکز منطقه ای اصلی وقت ملاقات های تله هلث (درمان از راه دور) در دسترس می باشند	آری
پرفسور دیوید کومان		خصوصی	☎ 9876 3832 (07) ✉ reception@drdavidcoman.com.au 📍 drdavidcoman.com.au	<ul style="list-style-type: none"> <li>ژنتیک بالینی کودکان و بزرگسالان</li> <li>متابولیک (سوخت و سازی)</li> <li>پیش از تولد</li> <li>سرطان</li> </ul>	بریزبین وقت ملاقات های تله هلث (درمان از راه دور) برای بیمارانی خارج از بریزبین در دسترس می باشد.	آری
دکتر دای میلنز	سازمان ژن استرالیا	خصوصی	☎ 6983 3088 (07) ✉ admin@genesaustralia.com.au 📍 genesaustralia.com.au	<ul style="list-style-type: none"> <li>ژنتیک بالینی کودکان و بزرگسالان</li> <li>سرطان</li> <li>پیش از تولد</li> </ul>	بریزبین وقت ملاقات های تله هلث (درمان از راه دور) برای بیمارانی خارج از بریزبین در دسترس می باشد.	تغییر می کند
دکتر مایکل گاتاس	موسسه ژنتیک بریزبین	خصوصی	☎ 8244 3217 (07) ✉ email@brisbanegenetics.com.au 📍 brisbanegenetics.com.au	<ul style="list-style-type: none"> <li>ژنتیک بالینی کودکان و بزرگسالان</li> <li>سرطان</li> </ul>	بریزبین وقت ملاقات های تله هلث (درمان از راه دور) برای بیمارانی خارج از بریزبین در دسترس می باشد.	آری
موسسه ژنتیک ولسپرینگ			☎ 3896 3556 (07) ✉ email@wellspringgenetics.com.au 📍 wellspringgenetics.com.au	<ul style="list-style-type: none"> <li>پیش از حاملگی</li> <li>سرطان</li> </ul>		خیر
دکتر استفان ویتز	سازمان ژنتیک پزشکی استرالیا	خصوصی	☎ 5547 3202 (07) 📍 medgen.com.au	<ul style="list-style-type: none"> <li>سرطان</li> <li>مربوط به اعصاب</li> </ul>	گلد کوست وقت ملاقات های تله هلث (درمان از راه دور) برای بیمارانی خارج از گلدکوست در دسترس می باشد.	آری

توجه کنید: این درمانگر ها متخصصان اف آر آی سی پی در ژنتیک بالینی می باشند. سایر متخصصان ممکن است فوق تخصص های رسمی در ژنتیک داشته باشند ولی در این لیست گنجانده نشده اند. با متخصص خود صحبت کنید تا مطلع شوید که آیا آنها می توانند مشاوره ژنتیکی و آزمایش های مربوطه را انجام دهند

رای دیدن متخصص ژنتیک بالینی معمولاً لازم است که از پزشک خانواده خود معرفی نامه بگیرید. لطفاً به برگه اطلاعاتی ما با عنوان "آیا بدنبال تشخیص می گردید" مراجعه کنید

این اطلاعات توسط گروه جامعه ژنومیکس کوینزلند برای "جعبه ابزار اطلاعات ژنتیکی" برای بیمارانی تهیه شده است. سایت [queenslandgenomics.org/pct](http://queenslandgenomics.org/pct) این اطلاعات از تاریخ سپتامبر 2020 معتبر می باشد. برای کسب اطلاعات بیشتر و یا دیدن سایر برگه های اطلاعات از بازدید کنید برای کسب اطلاعات بیشتر در باره سازمان بهداشت ژنتیک کوینزلند از سایت بازدید کنید [bit.ly/GHQld](http://bit.ly/GHQld)

# راهنمای شما برای آزمایش های ژنتیکی و ژنومیکی

## اصطلاحات کلیدی

### کروموزوم

ساختارهایی در سلول ها که دی ان ای شما در آنجا بسته بندی می شود.

### دی ان ای

ترکیب شیمیایی که مواد ژنتیکی شما را می سازد.

### اگزوم

تمام ژن های درون یک ژنوم به عنوان اگزوم شناخته می شوند.

### ژن

آن قسمت از ماده ژنتیکی شما که چگونگی شکل گرفتن خصوصیات شما را کنترل می کند. انسان ها دارای تقریباً 20000 ژن در ژنوم های خود می باشند.

### ژنوم

تمام مواد ژنتیکی شما، شامل ژن ها و دی ان ای بین ژن ها.

### جهش (موتاسیون)

این تفاوت های بین ژن ها است که موجب تفاوت بین مشخصات افراد می شود. این تفاوت ها می تواند تفاوت های معمولی مشخصات مثل رنگ چشم باشد و یا خصوصیات تعیین کننده ای که می تواند موجب بیماری شود.

رشته های ژنتیک و ژنومیکس به سرعت پیشرفت می کنند و مرتباً اصطلاحات و آزمایش های جدیدی پدیدار می شوند.

این آگاهی نامه راهنمایی برای شما می باشد تا این اصطلاحات و آنچه را بعضی از این آزمایش های گوناگون ژنتیکی و ژنومیکی انجام می دهند درک کنید.

اگر شما بدنبال تشخیص و درمان هستید، متخصص ژنتیک بالینی یا پزشک متخصص بیماری تان اطلاعات موجود را بررسی کرده و برای شما بهترین آزمایش را توصیه خواهد کرد.



## چه گزینه هایی برای آزمایش وجود دارد؟

### آزمایش های کروموزومال

تحلیل های میکرو آری کاربوتایپ یا کروموزومال

تحلیل کروموزوم ها: این آزمایش ها تعداد کروموزوم ها و قسمت های اضافی یا کاستی های آن ها را بررسی می کند. این تست ها ممکن است اختلال ساختاری بزرگ را هم مشخص کنند.

### مخصوص وضعیت بیمار

آزمایش تک ژنی یا آزمایش مخصوص چند ژنی

این آزمایش ها یک یا چند ژن را از نظر جهش هایی بررسی می کنند که موجب بیماری های خاصی مثل فیروز سیستی می شوند.

### آزمایش بر حسب نشانه مشخص

آزمایش پانل یا آزمایش وسیع چند ژنی

ایش ها جهش ژن های متعددی را بررسی می کنند که با نشانه ها و سندروم های مشابهی مرتبط هستند - مثلا، یک پانل سرطان موروثی، پانل بیماری قلبی موروثی یا پانل صرع موروثی کودکان

### توالی کلی اگزومی (WES) و توالی کلی ژنومی (WGS)

هر دو آزمایش تقریباً از تمام ژن ها داده جمع آوری می کنند. تحلیل غالباً بر روی پانلی از ژن ها متمرکز می شود که با وضعیت مورد نظر مربوط باشند.

WES کم هزینه تر است و بر روی قسمت هایی از ژن متمرکز می کند که حاوی بیشترین اطلاعات می باشد.

WGS به تمام قسمت های ژنوم توجه می کند. با WGS، می توان فهمید که آیا یک ژنوم دارای قسمت های اضافی یا کاستی می باشد.

## از چه کسانی باید نمونه برداری کرد؟

اگر شما تصمیم بگیرید که آزمایش ژنتیکی را انجام دهید لازم است که نمونه ای از دی ان ای خود را تهیه کنید - این نمونه می تواند به صورت نمونه ای از بزاق یا خون باشد.

آزمایش تک نفره به نمونه ای از بیمار نیاز دارد

یک آزمایش سه نفره به نمونه هایی از بیمار و پدر و مادر بیولوژیک او نیاز دارد.

آزمایش زوج ها به نمونه هایی از دو نفری دارند که در فکر بچه دار شدن می باشند.

آزمایش جفتی برای بیماران سرطانی است که به نمونه هایی از بافت های سرطانی و عادی بیمار نیاز دارد.

## منظور از آزمایش ها

آزمایش تشخیصی برای تعیین علت وضعیت بیمار انجام می شود.

آزمایش پیش بینی برای شخصی انجام می شود که فاقد هرگونه نشانه و عوارض یک بیماری ژنتیکی می باشد. این آزمایش احتمال اینکه شخصی در آینده مبتلا به یک بیماری شود را پیش بینی می کند. بطور کلی، این کار هنگامی امکان پذیر است که در عضو دیگری از خانواده جهش ژنی موجب بیماری شده باشد. به دلیل اخلاقی، آزمایش های پیش بینی برای بروز بیماری های بزرگسالان فقط برای اعضای بزرگسال خانواده انجام می شود.

آزمایش والدین فقط برای بچه های متولد نشده و یا مادر یک کودک متولد نشده می باشد و برای تعیین کردن بیماری ژنتیکی کودک بکار می رود.

آزمایش ژنتیکی قبل از کاشت برای تست جنین قبل از کاشت می باشد. این آزمایش برای بررسی این است که آیا جنین دارای یک تغییر ژنتیکی مرتبط با یک بیماری ژنتیکی می باشد.

غربالگری حاملگی برای زوج هایی است که در فکر بچه دار شدن می باشند. منظور از این غربالگری این است که احتمال خطر ابتلای کودک به یک بیماری ژنتیکی شناخته شده را تعیین کنند.

### آموخته های کلیدی

آزمایش های کروموزومی برای تعیین یک وضعیت بکار می رود و معمولاً فقط به یک نمونه نیاز دارد. در بعضی از موارد، آزمایش از والدین نیز لازم می باشد.



آزمایش های مخصوص وضعیت یا نشانه ها برای تشخیص بیماری فرد یا یک نوزاد متولد نشده، پیش بینی خطر ابتلای یک بیمار به یک بیماری، یا پیش بینی خطر داشتن نوزادی بیمار انجام می شود. این آزمایش ها به نمونه هایی از بیمار، و در مواردی از والدین او نیاز دارند.



WES یا WGS آزمایش هایی هستند که می توانند بطور همزمان تعدادی از ژن ها را بررسی کنند. این آزمایش ها به نمونه هایی از بیمار، و در مواردی از والدین او نیاز دارند.



**Queensland Genomics**

Accelerating change in healthcare

[queenslandgenomics.org](https://queenslandgenomics.org)

07 3443 1080 [communications@queenslandgenomics.org](mailto:communications@queenslandgenomics.org)

سازمان ژنومیکس کوئینزلند تلاش می کند که ژنومیکس را در مراقبت بهداشتی روزانه در کوئینزلند بگنجانند، تا ارائه خدمات بهداشتی را با تشخیص سریع تر، درمان های جدید، و عرضه ارزان تر متحول کند.

این اطلاعات توسط گروه ژنومیکس منطقه کوئینزلند برای آگاهی نامه اطلاعات ژنومیکس برای بیماران تهیه شده است. این اطلاعات در سپتامبر 2020 صحیح می باشد.

برای کسب اطلاعات بیشتر و یا دیدن آگاهی نامه های دیگر از وبسایت [queenslandgenomics.org/pct](https://queenslandgenomics.org/pct) دیدن کنید برای کسب اطلاعات بیشتر در باره سازمان بهداشت ژنتیکی کوئینزلند از وبسایت [bit.ly/GHQld](https://bit.ly/GHQld) دیدن کنید.