



شماره پذیرش: GC: .....

تاریخ: ...../...../.....

آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) یک بیماری توارثی عصبی-عضلانی است که در اثر جهش در ژن *SMN1* ایجاد میشود. بیماری از نوع اتوزوم مغلوب می باشد، بنابراین افراد از نظر وضعیت SMA به ۳ دسته تقسیم می شوند.

۱. افراد سالم غیرناقل که حداقل دارای دو نسخه از ژن *SMN1* هستند. ۲. افراد سالم ناقل که دارای یک نسخه سالم و یک نسخه معیوب از ژن *SMN1* هستند. افراد ناقل به هیچ عنوان در خطر ابتلا به بیماری نیستند اما این خطر وجود دارد که نسخه معیوب ژن از آن ها به فرزندشان منتقل شود. ۳. افراد مبتلا که هر دو نسخه به ارث رسیده از ژن *SMN1* از والدینشان معیوب می باشد و شدت های مختلفی از بیماری را از خود نشان می دهند.

### ➤ نکات مهم در تعیین ناقلی بیماری SMA

- روش های تعیین ناقلی بیماری SMA از جمله MLPA برای تعیین جهش های حذفی ژن *SMN1* طراحی گردیده اند و لذا در افرادی که جهش های نقطه ای عامل ژن معیوب هستند، جهش قابل تشخیص نخواهد بود.
- ممکن است در افراد سالم با وجود حضور دو نسخه از ژن *SMN1*، به دلیل حضور هر دو نسخه بر روی یک کروموزوم، فرد همچنان ناقل بیماری باشد و این حالت نیز با تست های معمول SMA مانند MLPA قابل تشخیص نیست. به طور کلی بنا به دلایل ذکر شده تعیین ناقلی افراد با حساسیت حدود ۹۵-۹۰ درصد انجام می پذیرد.
- در صورتی که فقط یکی از زوجین جهت تعیین ناقلی مراجعه کرده باشد و نتیجه ی آزمایش ناقل تشخیص داده شود، لازم است همسر وی جهت تعیین ناقلی مراجعه نماید. همچنین توصیه می شود تا سایر اعضای خانواده نیز جهت تعیین ناقلی مراجعه نمایند.
- در صورت ناقل بودن یکی از زوجین یا هر دو، تشخیص پیش از تولد انجام گیرد.
- بیماران SMA در حدود ۹۸ درصد موارد بیماری را از والدین خود به ارث می برند و در حدود ۲ درصد موارد ممکن است جهش خود به خودی جدید عامل بیماری باشد. بنابراین در صورت غیر ناقل تشخیص داده شدن والدین، همچنان ۲ درصد امکان ابتلای فرزند وجود دارد.

### ➤ تشخیص پیش از تولد بایستی در دو مرحله ی قبل و بعد از حاملگی انجام گیرد:

- در مرحله ی قبل از حاملگی، در صورت دستیابی به جواب نهائی و قطعی، زوجین می توانند جهت بارداری اقدام نمایند. \* یکی از نکاتی که زوجین باید به آن توجه داشته باشند این است که اگر یکی از زوجین یا هر دو سالم و غیرناقل تشخیص داده شود، به دلیل محدودیت های توضیح داده شده در روش های تشخیصی، باز هم امکان ناقل بودن و ابتلای فرزند وجود دارد. به همین دلیل حتی در مواقعی که فقط یکی از زوجین ناقل باشد، آزمایش تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA قابل انجام است. طبق آمار جمعیت ایران، در ۳ درصد بیماران SMA، فقط یک والد ناقل بیماری بوده است.

- بعد از حاملگی تماس مجدد در هفته ی نهم حاملگی جهت تعیین وقت و برنامه ریزی برای نمونه برداری از پرزهای جفتی (CVS) یا مایع آمنیون جهت بررسی جنین از نظر ابتلا به بیماری

\* در تشخیص بیماری SMA، در این مرکز حذف آگرون های ۷ و ۸ ژن *SMN1* بررسی می شود که مسئول حدود ۹۵ درصد موارد بیماری SMA می باشند. بیماران SMA در ۵ درصد موارد، دارای جهش های نقطه ای در ژن *SMN1* می باشند که با روش های معمول قابل تشخیص نیست.

### جواب نهائی:

- زمان جوابدهی آزمایش حدود ۲ هفته به طول می انجامد. در بعضی از موارد احتیاج به نمونه های مجدد است. در صورت بروز هرگونه اشکال و طولانی تر شدن زمان جوابدهی به صورت تلفنی به خانواده اطلاع داده خواهد شد. در صورتیکه مرحله اول طی شده باشد و جوابها مشخص شده باشد نتیجه گیری نمونه ها حداقل ۱-۲ هفته برای CVS و حدود ۱ ماه برای آمنیون (به دلیل نیاز به کشت سلول) طول می کشد.

**توجه:** در این مرحله نیز مانند تمام مراحل دیگر احتمال تکرار وجود دارد و برای آزمایشات تکراری هیچگونه وجه اضافی دریافت نخواهد شد.

به اینجانبان / اینجانبان توضیح داده شد که ممکن است از نتایج فنی تست انجام شده برای اهداف علمی، تحقیقاتی با حفظ محرمانگی اطلاعات هویتی استفاده شود که بدین وسیله موافقت خود را با این موضوع اعلام می نمایم. ضمناً توضیح داده شد که آزمایشگاه موظف است اطلاعات فنی را در صورت درخواست مراجع کشوری طبق آیین نامه های مصوب وزارت بهداشت در اختیار سازمان های مربوطه قرار دهد.

اینجانبان خانم ..... و آقای ..... امضاء کنندگان این رضایت نامه پس از مطالعه کلیه موارد ذکر شده در رضایت نامه و دریافت توضیحات و داشتن فرصت کافی برای پرسش و پاسخ، بطور آگاهانه و در شرایط فاقد هرگونه فشار و اصرار و با آگاهی کامل از احتمالات مطرح شده در انجام تست های مذکور و عواقب احتمالی روحی و روانی و فیزیکی آن، این رضایت نامه را امضا می کنم و از مرکز درخواست انجام آزمایش تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA را دارم. بدیهی است بعد از پذیرش آزمایش حذف آن امکانپذیر نیست.

نام، نام خانوادگی و امضاء خانم

نام، نام خانوادگی و امضاء خانم

نام، نام خانوادگی و امضاء مشاور