



انجمن صرع ایران
(حمایت از بیماران مصروع)

Genetic &
Epilepsy

صرع و وراثت

تهیه و تنظیم: دکتر حسین دلاور کسمایی
چاپ اول / پاییز ۱۳۸۹ / حوزه آموزش انجمن صرع ایران

عوامل موثر بر خطر ابتلای کودک به صرع والدین

پزشک مشاور می تواند به این مسئله پاسخ دهد، پزشکان و پرستاران که در این زمینه آموزشهای تخصصی دیده اند، مشاوران ژنتیک و دیگر متخصصین سلامت می توانند به فرد مبتلا در امر بررسی سابقه پزشکی، سابقه بیماری در خانواده و در صورت امکان محاسبه ریسک ابتلای کودک به صرع کمک کنند و پیشنهادهای برای انجام آزمایشهای خاصی ارائه دهند.

اگر چه شواهد بسیاری درباره نقش اساسی ژن در ابتلا به صرع وجود دارد، آنچه مهم است تشخیص نوع ژنهایی است که در این امر دخیل هستند. مسئله ای که هنوز در بسیاری از افراد مشخص نیست.

بررسی خانواده افراد مبتلا به دانش ما در این زمینه و احتمالاً یافتن راه هایی تازه در امر درمان و حتی پیشگیری از ابتلا به آن منجر می شود.

نشانی: سید خندان، ابتدای بزرگراه رسالت، نرسیده به خیابان شهید کابلی، شماره ۱۳۵۲، طبقه اول
تلفن: ۸۸۴۶۹۱۵۳ - ۸۸۴۶۳۳۵۵ فکس: ۸۸۴۶۳۳۷۷

www.iranepi.org
iranepi@gmail.com
amoozesh@iranepi.org

حساب شماره ۰۱۰۵۵۸۳۲۵۵۰۰۸ بانک ملی ایران
شعبه فنی حرفه‌ای آماده دریافت هدایای نقدی شما می باشد.

با حمایت گروه دارویی

 **SANDOZ**
A healthy decision

فاکتورهای دیگر موثر بر وراثت (در صرع)

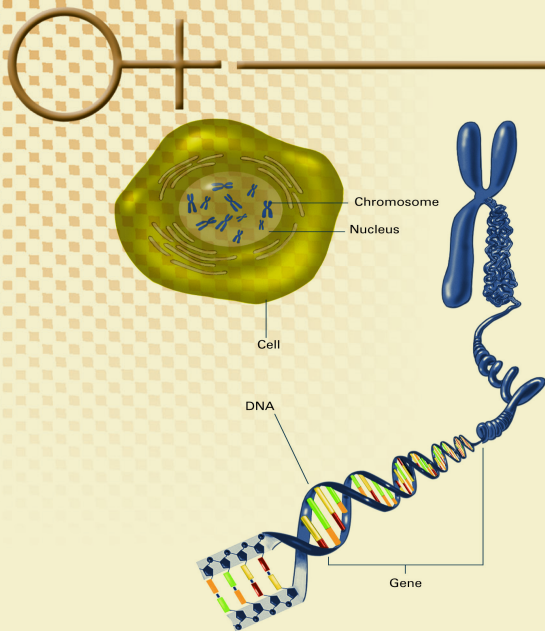
■ **سن ابتلا به صرع.** فرزندان والدینی که حملات تشنجی آنها در سالهای آغازین زندگی پدیدار شده (مثلاً پیش از ۲۰ سالگی) بیش از فرزندان که والدینشان دیرتر به حملات تشنجی مبتلا شده اند، مستعد ابتلا هستند.

■ **مادر و پدر مبتلا به صرع.** مطالعات نشان داده که خطر ابتلا به صرع در فرزندان که مادر مبتلا دارند، ۲ برابر بیش از کودکانی بوده که پدر مصروع داشته اند. پژوهش ها بیان گر این است که این امر متأثر از مسائل بارداری و زایمان، حملات تشنجی مادر در دوران بارداری یا مصرف داروهای ضد صرع در طول مدت بارداری نیست و پژوهش های بیشتری برای تشریح چگونگی این تفاوت نیاز است.

■ **مدت ابتلا.** به نظر می رسد، خطر ابتلا به صرع در مقایسه با جمعیت کلی در خویشاوندان افرادی که به دلیل صدمات مغزی همچون سکته مغزی، ضربه شدید سر و یا عفونت های مغزی دچار صرع شده اند، افزایش نمی یابد.

امکان حذف صرع از یک نسل

چنانکه پیش از این گفته شد، بیشتر انواع صرع محصول مجموعه ای از ژن و تاثیرات محیطی است. به این ترتیب امکان عدم انتقال صرع از نسلی به نسل بعدی وجود دارد. در واقع تمام افراد مبتلا، موجد انتقال و ایجاد صرع در نسل بعدی نیستند. بنابراین اگر ژن ها به نسل بعد منتقل شوند، تمام افراد خانواده مبتلا نخواهند شد.



امکان انتقال صرع از والدین به فرزندان

به نظر می‌رسد که انواع معینی از صرع در خانواده منتقل می‌شود. برخی بررسی‌ها نشانگر این امر هستند که خطر ابتلا به صرع در خواهران، برادران و فرزندان افراد مبتلا به اختلالات تشنجی ۴-۸ درصد است. (به عبارت دیگر، چیزی حدود یک در ۲۵ و تا ۱ در ۱۲) در حالیکه خطر ابتلا در جمعیت عمومی حدود ۱ تا ۲ درصد است (بین ۱ درصد و ۲ درصد).

کدامیک از انواع صرع بیشتر از بقیه موروثی است؟

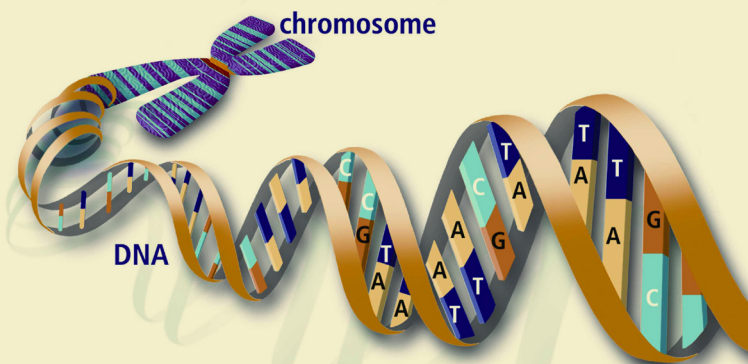
ظاهراً "بستگان افراد مبتلا به صرع ژنرالزه (یعنی افرادی که بر اساس الگوی بررسی دستگاه نوار مغز، هر دو بخش مغز در زمان حمله تشنج درگیر است) بیش از بیماران مبتلا به صرع پارشیال (افرادی که بر اساس الگوی بررسی EEG حمله تشنجی در بخش واحدی از مغز آغاز می‌شود) مستعد ابتلا به حمله تشنجی هستند. والدینی که سابقه حمله صرع ابسانس ژنرالیزه دارند، بیشتر از بیماران مبتلا به دیگر انواع حمله ژنرالیزه یا فوکال احتمال داشتن فرزندان با همان شرایط را دارند.

امکان اختلال در عملکرد هر یک از اجزا

آنچه مسئله را پیچیده می‌کند این است که ژن‌ها می‌توانند به شیوه‌های مختلفی تغییر کنند. در اصل تغییراتی که در DNA رخ می‌دهد می‌تواند منجر به اختلال در کارکرد طبیعی پروتئین یا حتی توقف کارکرد آن شود. این پدیده موتاسیون نامیده شد. به علاوه فاکتورهای محیطی نیز می‌توانند بر نحوه عملکرد سلول‌ها اثر گذار باشند. برخی از انواع موتاسیون می‌تواند منجر به بیماری شده و برخی نیز ممکن است به نسل‌های بعد منتقل شود.

آیا صرع یک اختلال وراثتی است؟

بعضی انواع صرع موروثی اند. صرع یک بیماری منفرد نیست، بلکه مجموعه‌ای از اختلال‌هایی است که همگی در تمایل به بروز حمله تشنج در فرد مبتلا اشتراک دارند. وقتی صفات فردی توسط یک ژن واحد، پدید می‌آیند، صفات ژنتیکی ساده محسوب می‌شود. تنها انواع بسیار نادری از صرع به دلیل تغییر در تنها یک ژن بوجود می‌آیند و به نظر می‌رسد بسیاری از انواع صرع در نتیجه مجموعه تعاملاتی بین ژن‌های چند گانه به علاوه تاثیرات محیطی، بروز کرده باشند.



وراثت چیست؟

ژنتیک علم بررسی ژن‌هاست. ژن‌ها واحدهای بنیادین وراثت‌اند و بدن انسانها از هزاران ژن تشکیل شده است که هر یک بر ویژگیهای معینی اثر گذارند. ویژگیهایی نظیر رنگ مو، رنگ چشم، گروه خونی، و بسیاری خصوصیات دیگر. بنابراین هر فرد با در نظر گرفتن این ویژگیها از دیگران متفاوت است چرا که ژنهای متفاوتی به ارث برده است. مثلاً فرزندان به یکی یا هر دو والد خود شباهت دارند یا خصایصی شبیه به پدر بزرگ، مادر بزرگ و یا خویشان خود دارند. به همین دلیل ژنهای خاصی از یک نسل به نسل بعد به ارث می‌رسد. تصور بر این بوده است که هر فرد به دلیل کروموزوم‌های خاص خود خصیصه‌های متفاوتی دارد.

اما تفاوت ژن و کروموزوم در چیست؟

راه ساده برای درک کروموزوم در نظر گرفتن آن به عنوان جعبه‌ای انباشته از تعداد بسیاری ژن است. بدن انسان از میلیون‌ها سلول تشکیل شده است. این سلولها انواع متفاوتی دارند (سلولهای مغزی، سلولهای ماهیچه‌ای، سلولهای پوستی و...) که بیشتر آنها محتوی کروموزوم اند. هر یک از سلولها ۲۳ جفت (مجموعاً ۴۶ عدد) کروموزوم در خود دارند و هر یک از کروموزومها، یک جفت از پدر و دیگری از مادر به فرزند منتقل می‌شود. ژن‌ها در واقع بر روی کروموزوم‌ها قرار دارند و از اینرو از هر دو والد به فرزند انتقال یافته‌اند. هر ژن خود از ماده دیگری به نام DNA شکل گرفته است. ژن‌ها به هر سلول دستور العمل‌هایی برای تولید پروتئین‌هایی را می‌دهند که برای انجام اعمال طبیعی بدن ضروری اند.