

درس‌های مشاورهٔ ژنتیک



ملاحظات روانشناختی

سعیدرضا غفاری
مریم رفعتی

سرشناسه: غفاری، سعیدرضا، ۱۳۴۱.

ملاحظات روانشناختی / سعیدرضا غفاری، مریم رفعتی.

تهران: پژوهشگاه فناوری‌های نوین علوم زیستی ابن‌سینا، ۱۳۹۴.

مشخصات ظاهری: ۶۰ ص: مصور (بخشی رنگی)، ۱۴/۵ × ۲۱/۵ س.م.

فروست: درس‌های مشاوره ژنتیک؛ [ج. ۳].

شابک (ISBN): ۹۷۸-۶۰۰-۵۴۰۶-۴۶-۷ (دوره) ۹۷۸-۶۰۰-۵۴۰۶-۵۷-۳ (کتاب).

فهرست‌نویسی بر اساس اطلاعات فیبا.

موضوع: مشاوره ژنتیک.

روان‌شناسی ژنتیک.

شناسه افزوده: پژوهشگاه فناوری‌های نوین علوم زیستی ابن‌سینا.

درس‌های مشاوره ژنتیک؛ [ج. ۳].

رفعتی، مریم، ۱۳۵۷.

رده‌بندی کنگره: ۱۲۹۴ ج ۳ ۷۵۴/۷ RB۱۵۵

شماره کتابشناسی ملی: ۴۱۳۱۶۵۰

رده‌بندی دیویی: ۶۱۶/۰۴۲



درس‌های مشاوره ژنتیک (کتاب سوم: ملاحظات روانشناختی)

مؤلف: سعیدرضا غفاری، مریم رفعتی

ناشر: انتشارات پژوهشگاه ابن‌سینا

ویراستاری ادبی: هما محمودزاده

صفحه‌آرایی: حمید حمزه‌زاده

طراحی جلد: ایمان درخش

نوبت چاپ: اول (۱۰۰۰ نسخه)

سال انتشار: ۱۳۹۴

بها: رایگان (توزیع از طریق اداره ژنتیک وزارت بهداشت)

شابک دوره: ۹۷۸-۶۰۰-۵۴۰۶-۴۶-۷

شابک کتاب: ۹۷۸-۶۰۰-۵۴۰۶-۵۷-۳

کلیه حقوق اعم از چاپ و تکثیر، نسخه‌برداری، ترجمه و جز این‌ها برای صاحبان اثر محفوظ است.

(نقل مطالب یا ذکر مأخذ بلامانع است)

پژوهشگاه فناوری‌های نوین علوم زیستی جهاد دانشگاهی - ابن‌سینا

تهران، انتهای بزرگراه شهید چمران، اوین، دانشگاه شهید بهشتی

دورنگار: ۲۲۴۳۲۰۲۱

تلفن: ۲۲۴۳۲۰۲۰

www.avicenna.ac.ir

پیشگفتار

ژنتیک علمی است جدید و مشاوره ژنتیک حتی از آن جدیدتر. در واقع از زمانی که نخستین بار اصطلاح مشاوره ژنتیک به کار برده شد، تنها چند دهه می‌گذرد. با این وجود، مفاهیمی که این دانش بر آن مبتنی است، همواره به شکل‌های مختلف از دوران قبل از تاریخ مورد توجه بوده‌اند. برای نمونه، پیشینیان ما همواره بر این واقعیت آگاه بوده‌اند که فرزندان بیشتر به والدین خود و بعد از آن، بیشتر به نزدیکان خود شباهت دارند. آنان همچنین آگاه بوده‌اند که در برخی خانواده‌ها، برخی صفات و یا بیماری‌ها بیشتر دیده می‌شوند. برای نمونه، منشأ هموفیلی تا آن اندازه شناخته شده بوده است که در بسیاری از جوامع از ختنه کردن برادران پسرانی که مبتلا به خونریزی بودند، خودداری می‌کردند. از سوی دیگر، این واقعیت که بسیاری از فرهنگ‌ها ازدواج محارم را ممنوع کرده و برخی دیگر نیز، ازدواج با خویشاوندان نزدیک را توصیه نمی‌کرده‌اند، نشان می‌دهد که آن‌ها نیز به نحوه انتقال برخی صفات و بیماری‌ها تا حدی پی برده بوده‌اند. با این وجود، ژنتیک پزشکی و به تبع آن، مشاوره ژنتیک به شکلی که اکنون شناخته می‌شود، به فهمی عمیق‌تر و دقیق‌تر از ژنتیک نیاز دارد، به گونه‌ای که در بسیاری موارد، تحلیل ساده ترکیب صفات والدین و انتقال آن‌ها به فرزندان ممکن نیست.

نخستین فهم صحیح از شیوه انتقال بیماری‌های ژنتیکی در ابتدای قرن بیستم و با کشف دوباره تحقیقات مندل و گارود به دست آمد. تا آن زمان، تحلیل انتقال بیماری‌ها و صفات از نسلی به نسل بعد، بیشتر بر ترکیب ساده صفات والدین مبتنی بود. البته گاه تحقیقاتی نیز در زمینه ارائه علمی‌تر و توجیه علمی نحوه انتقال صفات و بروز آن‌ها انجام شده بود. در واقع ۳۵ سال قبل از داروین، فرانسیس گالتون تلاش کرده بود تا یک شیوه ریاضی برای تعیین وضعیت وراثتی افراد، بر اساس خصوصیات محیطی و ژنتیکی آن‌ها، پیش‌بینی و ابداع کند. البته هدف اصلی این تلاش ممکن ساختن پیش‌بینی صفاتی از قبیل قد، هوش، ویژگی‌های شخصی و مواردی بود.

با گذشت زمان و طی قرن بیستم پیشرفت‌هایی خیره‌کننده در علوم پایه مانند زیست‌شناسی، شیمی، فیزیک و علوم ریاضی و مهندسی رخ داد و مجموعه این تحولات به توسعه کاربرد این علوم در حوزه پزشکی (پیشگیری و درمان) انجامید و رفته‌رفته، روند این

پیشرفت‌ها شتاب گرفت. در دهه‌های نخستین قرن بیستم، شکل‌گیری نقاط عطف در مسیر پیشرفت علوم چندین سال و یا حتی دهه زمان می‌برد، اما در پایان قرن بیستم و طی سال‌های نخستین قرن حاضر، با توسعه فن‌آوری اطلاعات و پیشرفت‌های سخت‌افزاری و گسترش کاربرد آن‌ها، هر روز شاهد دستاوردی نوین در حوزه علم و فناوری هستیم. این واقعیت‌ها و تحولات حیرت‌انگیز از سویی به ایجاد فرصت‌هایی بی‌نظیر در راستای پیشگیری و درمان بیماری‌ها منجر شده‌اند و از سوی دیگر، با خود چالش‌هایی را برای بشر به همراه آورده‌اند. در واقع در سایه تحولات موجود، فرصت‌ها و چالش‌هایی برای بشر پدید آمده است که هرگز در طول تاریخ قابل تصور نبود.

ژنتیک از سویی جزو علوم پایه است و از سویی دیگر، یک علم بالینی است. ژنتیک از سویی یک علم زیست‌شناختی است و از سویی دیگر، به‌شدت از علوم ریاضی و آمار و مهندسی در تشخیص و درمان بهره می‌گیرد. ژنتیک از سویی یک علم دانشگاهی پیچیده است و از سویی دیگر، در زندگی روزمره مردم عادی کاربرد دارد. ژنتیک از سویی به سلول و اجزای داخلی آن و از سویی دیگر، به عوارض و تأثیرات این تغییرات بر روح و رفتار انسان‌ها و جامعه در نسل‌های گذشته و حال و آینده می‌پردازد. ژنتیک از سویی با فرد سروکار دارد و از سویی دیگر، با خانواده و جامعه. ژنتیک از سویی از مفاهیم پایه ساده و قابل تکرار و قابل پیش‌بینی تبعیت می‌کند و از سویی دیگر، در زندگی روزمره مردم و در ترجمه رخدادهای معمول به بیماری‌های مختلف، به شکل‌های گوناگون ظاهر می‌شود.

آشتی دادن این تناقض‌ها و چالش‌ها بسیار ضروری است و دانش مشاوره ژنتیک در واقع به این منظور متولد شده است. مشاور ژنتیک وظیفه دارد تا مفاهیم ساده یا پیچیده، مبانی علمی سخت یا آسان و موضوعات نظری یا کاربردی را به شکلی قابل فهم و بی‌طرفانه به مشاوره‌گیرنده عرضه کند. مشاور ژنتیک وظیفه دارد تا از سویی حدود و اندازه و معیارهای علمی را رعایت کند و از سوی دیگر، همواره بتواند به انتظارات مشاوره‌گیرنده و منافع او توجه کند. بنابراین، لازم است مشاور ژنتیک افزون بر تسلط کامل بر موضوع مورد مشاوره، به جوانب روان‌شناختی، احساسی، حقوقی و اجتماعی موضوع نیز اشراف داشته باشد. همچنین، برای ارائه درست مشاوره ژنتیک، ضروری است که تا اعتقادات و الگوها و باورهای اجتماعی را بشناسد و ضمن احترام به آن‌ها، بتواند دانش روز را در اختیار مشاوره‌گیرنده قرار دهد. از این رو، مشاوره ژنتیک در مفهوم امروزی و مدرن آن

هر ترکیب آخرین اطلاعات و دانش روز و ارثه آن به زبان ساده و قابل فهم و کاربردی است.

مشاوره ژنتیک تنها در صورتی معنادار خواهد بود که مشاور به اندازه کافی بیماری و یا صفت مورد مشاوره را بشناسد و بر جوانب پایه‌ای و سازوکارهای ایجاد آن نیز تسلط داشته باشد. افزون بر این‌ها، مشاور باید از آخرین اطلاعات موجود در زمینه مورد مشاوره و راه‌های پیشگیری، مدیریت و درمان آن مطلع باشد و از آموزش و تجربه کافی برای مدیریت جلسات مشاوره بر اساس نیازهای مشاوره‌گیرنده، برخوردار باشد.

برای تأمین نیازهای گفته‌شده، «مجموعه درس‌های مشاوره ژنتیک» به شکل مجموعه کتاب‌های جداگانه و مستقل، با عنوان هر بیماری منتشر گردیده است. تلاش شده است تا این مجموعه دربرگیرنده آخرین اطلاعات مرتبط با هر موضوع و هر بیماری باشد و نیز از تجربه سالیانتمادی مشاوره ژنتیک، در کنار آخرین اطلاعات موجود برای هر موضوع، استفاده شود. هر کتاب از مجموعه حاضر به عنوان کتاب همراه دوره‌های عملی مشاوره ژنتیک که از سوی اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی طراحی و اجرا می‌شود، نیز استفاده می‌گردد. نسخه الکترونیک این کتاب به شکل سخنرانی و اسلاید از سوی وزارت بهداشت منتشر شده است. نسخه آنلاین هر کتاب در وبسایت شبکه ژنتیک بالینی (CLINIALGENETICS.IR) نیز موجود است تا آخرین تغییرات در رویکردهای پیشنهادی درباره هر بیماری در آنجا بازتاب یابد.

برای تدوین این مجموعه مسئولین و مدیران در دفاتر مرتبط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به‌ویژه پرسنل اداره ژنتیک، اساتید، دانشجویان، بیماران و خانواده‌های ایشان، مدیریت پژوهشگاه ابن سینا جناب آقای دکتر آخوندی و همکارانشان و سرکار خانم دکتر رفعتی هر کدام به‌منهم خود حمایت و تلاش نموده‌اند، اینجانب از تمام این عزیزان تشکر و قدردانی می‌نمایم.

در پایان، امیدوارم این مجموعه برای دانشجویان، پزشکان و همکاران مشاور ژنتیک در سراسر کشور مفید واقع شود. از اساتید، همکاران، صاحب‌نظران و نیز دانشجویان تقاضا دارم اینجانب را از نظرات اصلاحی و انتقادی خود مطلع نمایند تا در جاب‌های بعدی این مجموعه در نظر گرفته شوند.

سعیدرضا غفاری

پاییز ۱۳۹۴

مقدمه کتاب سوم

این کتاب بخشی از مجموعه بیست جلدی «درس‌های مشاوره ژنتیک» است که به ملاحظات روانشناختی در مشاوره ژنتیک می‌پردازد.

پیشرفت‌های شگرف در عرصه ژنتیک انسان‌ها را با چالش‌هایی مواجه کرده است که پیش از این هیچگاه در معرض آن قرار نگرفته بوده‌اند. همان‌گونه که پیش از این در کتاب‌های دیگر این مجموعه به آن اشاره شده است، مشاور ژنتیک باید برای رویارویی با این چالش‌ها و مدیریت آن‌ها از دانش و تجربه مناسب برخوردار باشد. گاه خود مشاوره‌گیرندگان یا نزدیکانشان به یک بیماری ژنتیکی مبتلایند و یا نگران ابتلا به آن هستند. جلسه مشاوره ممکن است در دوران بارداری، بعد یا قبل از آن و یا هر زمان دیگر از زندگی، از زمان تولد تا کهنسالی برگزار شود. از سویی مشاوره ممکن است نه برای پیشگیری از یک بیماری و یا ارائه راه‌حل‌ها برای جلوگیری از ابتلا به آن، بلکه برای آن باشد که فرد یا خانواده چگونه با واقعیت‌های بیماری کنار بیایند. به‌رغم همه این تفاوت‌ها نکته‌ای در همه جلسات مشاوره مشترک است: حالت یا بیماری ژنتیکی تأثیراتی شدید و عمیق بر فرد و اطرافیان او داشته است و یا خواهد داشت و آثار عمیق روانشناختی از جمله این پیامدها است. به‌رغم اهمیت این موضوع منابعی که به جزئیات تجربی ارتباط روانشناختی چگونگی مشاوره ژنتیک و مشاوره‌گیرندگان بپردازد، محدودند. تقریباً در همه جلسات و موارد مشاوره ژنتیک، تقابل و تناقضی بین ملاحظات و اولویت‌های پزشکی و ملاحظات روانشناختی برای یک بیماری مشخص وجود دارد. این واقعیت که ارتباط هر کدام از این اولویت‌ها چگونه تنظیم شود و با چه میزانی به آن‌ها پرداخته شود، بسته به موقعیت و شرایط و تجربه‌های بالینی متفاوت است. واقعیت‌هایی محدودکننده، مانند محدود بودن تعداد جلسه‌های مشاوره، که روز به روز بر آن‌ها افزوده می‌شود، این موضوع را پیچیده‌تر می‌کند. برای نمونه، ممکن است با برگزاری چندین جلسه مشاوره بتوان به تدریج این تناقض‌ها را مدیریت کرد، اما زمانی که تنها امکان برگزاری یک جلسه مشاوره ژنتیک وجود داشته باشد، این موضوع قدری پیچیده‌تر می‌شود.

جلسات مشاوره ژنتیک ترکیبی پیچیده از ارتباطات کلامی و غیرکلامی بین

مشاوره‌گیرنده و مشاور است. محتوای روانشناختی این ارتباط مبتنی بر سوابق، تجربیات، اعتقادات، احساسات و انتظارات مشاوره‌گیرنده و نیز فرد مشاور است. در جلسه مشاوره، مشاور شرایط و فرصت‌های مناسبی را برای مشاوره‌گیرنده فراهم می‌کند تا بتواند نگرانی‌ها و پرسش‌هایش را به کامل‌ترین شکل بیان کند و در عین حال، همه ملاحظات روحی و اجتماعی و ... را نیز در نظر داشته باشد.

در این کتاب تلاش بر آن بوده است که آموزش‌گیرندگان با مفاهیم و رویکردها و مهارت‌های پایه در جوانب روانشناختی مشاوره ژنتیک آشنا شوند. این مهارت‌ها در صورت تلفیق با تجربه و یا ارجاع به مشاوره تخصصی ژنتیک در بیشتر موارد راهگشا خواهند بود. همچنین، بر ارجاع مشاوره‌گیرندگان به متخصصان روانشناسی بالینی صاحب تجربه در قلمرو ژنتیک و بیماری‌های ژنتیک، در موارد خاص نیز تأکید شده است. در پایان چند مورد واقعی از مشاوره‌های ژنتیک با ملاحظات روانشناختی همراه با پاسخ‌نامه‌های مربوط نیز آورده شده‌اند.

در پایان یادآوری این نکته ضروری است که این کتاب به‌عنوان بخشی از مجموعه آموزشی دوره‌های عملی مشاوره ژنتیک که از سوی وزارت بهداشت برگزار و توسط مؤلفان اجرا می‌شود، نگاشته شده است و به‌تنهایی جایگزین این دوره‌ها نیست.

دکتر سعیدرضا غفاری

دکتر مریم رفعتی

زمستان ۱۳۹۴

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

۵	پیشگفتار
۹	مقدمه کتاب سوم
	فصل اول: ملاحظات روانشناختی در مشاوره ژنتیک
۱۵	نقش روان درمانی مشاوره ژنتیک
۱۶	رزیابی روانشناختی و ساختار یک جلسه مشاوره
۱۷	روایت بیمار
۱۸	ارتباط
۱۸	حفظ اسرار بیمار و حدود آن
۱۹	استقلال بیمار
۱۹	همدلی با بیمار
۲۰	عوامل مخدوش کننده ارتباط مشاوره گیرنده و مشاور
۲۱	واکنش انتقادی
۲۱	واکنش انتقادی تقابلی
۲۳	شکست همدلی
۲۴	بحث در مورد خبرهای بد
۲۶	دادن خبر بد به بچه ها و نوجوانان
۲۷	واکنش به اخبار بد
۲۷	انکار
۲۸	خشم
۲۹	احساس گناه و شرمساری
۳۰	ناامیدی، سوگواری و افسردگی
۳۰	سوال کردن
۳۱	فرافکمی
۳۱	شیوه های تضایق مشاوره گیرندگان
۳۲	خوابگاه مشاور

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

۳۲	مدل‌ها
۳۴	مراحل مشاوره ژنتیک
۳۴	مرحله اول مشاوره ژنتیک
۳۴	مرحله دوم مشاوره ژنتیک
۳۴	مرحله سوم مشاوره ژنتیک

فصل دوم: نمونه‌های بالینی

۳۹	نمونه اول
۴۱	نمونه دوم
۴۳	نمونه سوم
۴۴	نمونه چهارم

فصل سوم: پاسخ‌نامه

۴۷	نمونه اول
۵۰	نمونه دوم
۵۲	نمونه سوم
۵۳	نمونه چهارم

۵۷	منابع
----	-------