

ژنتیک در شکاف لب و کام

اطلاعاتی برای خانواده ها



مترجم: فرشته شمسیان

کارشناس ارشد آسیب شناسی گفتار و زبان

زیر نظر تیم شکاف لب و کام اصفهان

- مقدمه ۳
- شکاف لب و کام چیست؟ ۴
- چه عواملی باعث بروز این مشکل می شود؟ ۴
- احتمال تولد عضو بعدی خانواده با شکاف چقدر است؟ ۹
- در یک ارزیابی ژنتیکی چه چیزی مد نظر قرار می گیرد؟ ۱۲
- تشخیص قبل از تولد و پیشگیری ۱۵
- یافتن یک متخصص یا مشاور ژنتیک ۲۱

■ مقدمه

وقتی کودکی با نقصی مانند شکاف لب و یا کام متولد می شود یکی از نگرانی های مهم والدین این است که چگونه از کودک خود مراقبت نمایند . هنگامی که برنامه های درمانی در دست انجام است نیز یکی از سؤالات ابتدایی که پرسیده می شود (و گاهی هم نگفته باقی می ماند) این است که چرا این بیماری اتفاق افتاده است و چقدر شانس ابتلا به بیماری در کودکان دیگری که در این خانواده به دنیا می آیند وجود دارد ؟ هنگامی که کودکان به بزرگسالی و بلوغ نزدیک می شوند ممکن است والدین نگران باشند که به کودکی که شکاف دارد و همینطور به اعضای دیگر خانواده – درمورد ریسک داشتن یک کودک مبتلا به شکاف در آینده چه بگویند ؟

این سؤالات به صحیح ترین شکل ممکن توسط متخصص ژنتیک بالینی پاسخ داده می شود . این جزوه در اصل برای والدین کودکان مبتلا به شکاف نوشته شده است ، اگرچه ممکن است مورد توجه و علاقه بزرگسالان مبتلا به شکاف و همچنین متخصصان دیگری هم که با کودکان و خانواده های کودکان مبتلا شکاف کار می کنند نیز باشد . این جزوه دارای اطلاعاتی در مورد علت شکاف لب و کام ، خطر بروز مجدد و ماهیت و فرآیند مشاوره ژنتیک است که خانواده های می توانند درمورد وضعیت خاص خودشان اطلاعاتی بدست بیاورند .

▪ شکاف لب و کام چیست ؟

شکاف لب با/یا بدون شکاف کام و شکاف کام تنها (یعنی بدون شکاف لب) دو نقص مادرزادی شایع هنگام تولد هستند . شکاف ، جدا شدن لب از هم یا باز شدن سقف دهان (کام) از هم می باشد. مادرزادی به این معناست که شرایط بیماری در هنگام تولد نوزاد وجود دارد. شکاف می تواند در همه ی نژادها و جنسیت ها (چه مذکر و چه مؤنث) اتفاق بیافتد. با وجود این شیوع شکاف لب و کام در پسران دو برابر بیشتر از دختران است در حالیکه میزان شکاف کام تنها در دختران نسبت به پسران بیشتر است. تقریباً ۱ مورد از هر ۷۰۰ تولد در ایالات متحده آمریکا بعضی از انواع شکاف را دارد.

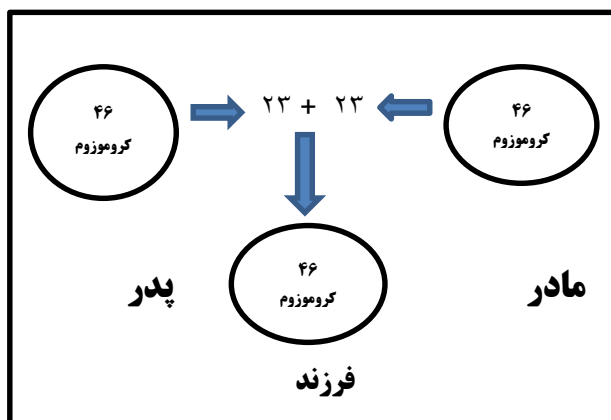
▪ چه عواملی باعث بروز این مشکل می شود؟

علت واقعی شکاف در اکثر موارد ناشناخته است . درمورد بیشتر شکاف ها یک عامل تنها را نمی توان به عنوان علت این اختلال شناسایی کرد . با این وجود مهم است که شکاف های خالص (در آن بیمار دچار هیچ نوع مشکل دیگری از نظر سلامتی ندارد) از شکاف های همراه با سایر نقایص مادرزادی و یا سندرم ها جدا شوند . سندرم مجموعه ای از ویژگی های فیزیکی ، رشدی و گاهی رفتاری است که با هم رخ می دهند. در حدود ۳۰۰ سندرم با علامت شکاف مشاهده شده اند که اکثر

آن ها بسیار کمیابند. سندرم ها تقریباً ۱۵٪ از کل بیماران با شکاف لب و / یا کام را تشکیل میدهند و تقریباً ۵۰٪ بیماران فقط شکاف کام خالص دارند . برای اطلاع درمورد یک سندرم خاص با یک متخصص ژنتیک ، مشاوره ژنتیک و یا دیگر متخصصان آشنا با تشخیص های ویژه تماس بگیرید.

این جزوه مربوط به شکاف لب و / یا کام و شکاف کام خالص می باشد و سندرمهای همراه با شکاف مد نظر آن نیست. به نظر می رسد که اکثر شکافهای خالص از تداخل عمل بین چند ژن انسان ایجاد می شوند و استعداد ژنتیکی (Predisposition) و فاکتورهای خاص محیطی ممکن است در ایجاد آن دخیل نباشد. ژنها ماده اصلی وراثت یعنی DNA را تشکیل می دهند که ویژگیهای خاص انسانی مربوط به هر فرد را تعیین می کنند. آنها عامل تعیین کننده قد انسان، رنگ چشم و ظاهر فیزیکی او به شمار می آیند. ژنها هم چنین، ساختار قلب، تعداد انگشتان دست و شکل صورت را تعیین می کنند. بشر تقریباً ۳۰۰۰۰ ژن دارد. به تازگی پروژه ژنوم انسانی که توسط مؤسسه ملی سلامت آمریکا سرمایه گذاری شده است) توالی همه این ژنها را تقریباً تعیین کرده است. اکنون محققین ابزارهایی دارند که برای تشخیص عملکرد ژنهای مختلف لازم است و به وسیله آن می توان پایه استعدادهای ژنتیکی را بهتر توضیح داد. ژنها را نمی توان زیر

میکروسکوپ دید. آنها در ساختارهایی به نام کروموزوم مانند مهره هایی روی یک رشته گروه بندی شده اند. با این وجود می توان کروموزومها را زیر میکروسکوپ با یک نوع تست خون خاص به نام کاریوتایپ (Karyotype) مشاهده کرد. هر فرد ۲۳ جفت کروموزوم دارد (۴۶ تا). یک عدد از هر جفت کروموزوم از طریق پدر توسط اسپرم و دیگری از طریق مادر توسط تخمک فراهم می شود.



(شکل ۱)

بنابراین - به غیر از چند مورد استثناء کوچک- اغلب افراد دو کپی از هر ژن را دارند، یکی از پدر و دیگری از مادر به ارث رسیده است. به علت تعداد بالای ژنهای درگیر در وراثت و هم چنین به این علت که والدین فقط یک کپی از هر ژن را به کودکانشان منتقل می کنند بجز

دوقلوهای همسان هیچ در کودکی در یک خانواده دقیقه آرایش ژنتیکی مشابهی ندارند. هر شخص از نظر ژنتیکی کاملاً منحصر به فرد است. حتی اگر هیچ فرد دیگری از اعضای خانواده شکاف لب با کام نداشته باشند بروز شکاف کام و لب ممکن است ژنتیکی محسوب شود.

زمانی یک اختلال ژنتیکی بروز می کند که:

- ۱- چیزی باعث تغییر یک ژن شود (جهش)
- ۲- فرد یک ژن بیمار را از یک یا هر دو والد خود به ارث ببرد در حالی که ممکن است ندانیم والدین این ژن را دارند یا نه؟
- ۳- فرد چندین ژن را به ارث ببرد که این ژنها در ترکیب با هم باعث ایجاد یک اختلال شوند.

زمانیکه متخصصان ژنتیک اصطلاح عوامل محیطی (environmental) را مطرح می کنند بدین معناست که هیچ یک از علل دخیل در بروز اختلال، در ژنها و کروموزومها نیستند.

عوامل محیطی مجموعه وسیعی را در بر می گیرند که نه تنها قرارگیری در معرض داروها، عوامل شیمیایی و عفونی را شامل می شود بلکه عواملی نظیر محیط رحم که کودک در درون آن رشد می کند را

نیز در بر می گیرد. کاملاً واضح است که اکثر این عوامل خارج از کنترل زن باردار با همسر اوست. تنها، عوامل محیطی کمی هستند که مدارک قانع کننده ای مبنی بر افزایش خطر بروز شکاف در صورت استفاده از آنها در دوران بارداری وجود دارد. از بین این عوامل می توان مصرف الکل، سیگار و بعضی داروهای خاص مربوط به کنترل صرع در مادر را نام برد. .

اما مدارک محکم زیادی در دست نیست که بتوان گفت مصرف داروهای رایج و عمومی که بدون نسخه فروخته می شوند و ضربه با بیماری در طی بارداری نقش مهمی را در بروز شکاف ایفا می کنند.

لب در حدود سن ۷ هفتگی جنین از آخرین دوره قاعدگی شمرده می شود و کام در ۱۱ هفتگی شکل می گیرد. در این موقع ممکن است مادر اصلاً نسبت به وجود بارداری آگاهی نداشته باشد.

برای بروز شکاف بایستی جنین قبل از تشکیل این ساختارها در معرض عامل محیطی قرار بگیرد. هرچیزی که بعد از این زمان رخ دهد نمی تواند تأثیر خاصی در بروز شکاف داشته باشد.

■ احتمال تولد عضو بعدی خانواده با شکاف

چقدر است؟

چندین عامل در بروز مجدد شکاف تعیین کننده هستند که : اغلب مختص همان خانواده است.

این عوامل شامل موارد زیر می باشد:

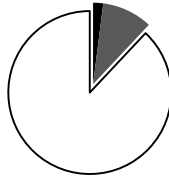
تعداد افراد خانواده که مبتلا به شکاف هستند، میزان نزدیکی فامیلی این افراد، نژاد و جنسیت افراد مبتلا و نوع شکافی که فرد دارد. اگر سندرمها و اختلالات پیچیده را کنار بگذاریم می توان در مورد خطر وقوع مجدد شکاف لب و / یا کام مشاوره را به خانواده ها پیشنهاد کرد.. تست ژنتیکی خاصی در حال حاضر در دست نیست تا بتوان شانس ابتلا هر کدام از کودکان را به شکاف تعیین کرد.

با این وجود اطلاعات آنقدر سریع در حال پیشرفت است که به زوجها توصیه می شود که در مورد جدید بودن تستها سؤال کنند و بدانند آیا این تستها آنقدر پیشرفته هستند که برای بارداریهای بعدی بتوان از اطلاعات آنها استفاده کرد؟ هر پدر و مادر تقریباً ۱ به ۷۰۰ احتمال داشتن یک کودک مبتلا به شکاف را دارد (شکل ۲).

ریسک ابتلاء فرزند دیگر به شکاف زمانی که والدین، یک کودک مبتلا دارند ۵-۲٪ (یعنی ۲ تا ۵ مورد از ۱۰۰ تولد) است. اگر بیش از یک فرد در خانواده مبتلا به شکاف باشد شانس ابتلاء فرزند بعدی ۱۰-۱۲٪ خواهد بود (تقریباً ۱۰ نفر). فرد مبتلا به شکاف در صورتی که تنها فرد خانواده باشد که مبتلا شده است ۵-۲٪ در مورد کودکش شانس ابتلا به شکاف وجود دارد (۵-۲ شانس در ۱۰۰ مورد). اگر فردی که مبتلا به شکاف است اقوام نزدیک مبتلا به شکاف داشته باشد، ریسک ابتلا تا ۱۰٪ - ۱۲٪ افزایش می یابد.

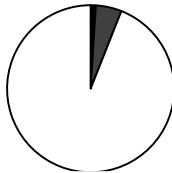
درنهایت خواهر و برادرهای غیر مبتلای فردی که شکاف کام دارد حدود ۱ خطر داشتن کودکی با شکاف را دارند. اگر بیش از یک فرد نزدیک در خانواده شکاف داشته باشد این خطر می تواند به ۵-۶٪ افزایش یابد.

اگر سندرمی نیز موجود باشد خطر بروز مجدد آن می تواند به بیش از ۵۰٪ (۱ مورد از هر ۲ تولد) افزایش یابد. ارزیابی ژنتیک می تواند به تشخیص چنین سندرم هایی کمک کند.



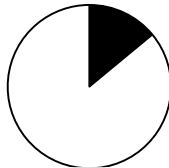
برای والدینی که هم اکنون
یک کودک مبتلا به شکاف کام دارند.

- ۲٪ شانس ابتلا اگر کودک تنها عضو خانواده ای باشد که در آن شکاف هست
- ۱۰٪ شانس ابتلا اگر افراد دیگری هم در خانواده با شکاف باشند



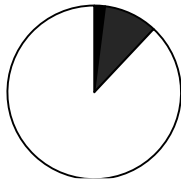
برای خواهر و برادرهای فرد مبتلا به
شکاف (خواهر و برادر مبتلا نباشند).

- ۱٪ شانس ابتلا اگر خواهر و یا برادر تنها وابسته فامیلی با شکاف باشد
- ۵٪ شانس ابتلا اگر افراد دیگری از اعضای خانواده با شکاف باشند
- شانس اینکه کودک شکاف نداشته باشد



برای همه والدین

- ۱۴٪ شانس داشتن یک کودک با شکاف (۱ در ۷۰۰)
- شانس داشتن کودکی بدون شکاف



برای افرادی که باشکاف متولد می شوند

- ۲٪ شانس ابتلا اگر فرد تنها عضو خانواده با شکاف باشد
- ۱۰٪ شانس ابتلا اگر افراد دیگری در خانواده شکاف داشته باشد
- شانس اینکه کودک شکاف نداشته باشد

(شکل ۲)

▪ در یک ارزیابی ژنتیکی چه چیزی مدنظر

قرار می گیرد؟

۱- ضروری ترین قسمت یک ارزیابی ژنتیکی این است که تشخیص داده شود آیا شکاف قسمتی از یک سندرم است یا خیر. متخصصان ژنتیک با گرفتن تاریخچه خانوادگی پزشکی و بررسی فیزیکی فرد در صدد روشن کردن این مطلب هستند که آیا شکاف قسمتی از یک مشکل وسیع تر در رشد است (سندرم یا نه، وجود یک سندرم ریسک وقوع مجدد را تغییر می دهد. با این حال مهم است که بدانیم اکثرا کودکانی که شکاف دارند هیچ مشکل ژنتیکی دیگری ندارند.

۲- ارزیابی به بررسی این مطلب نیز می پردازد که آیا دیگر وابستگان فرد نیز مشکل مشابهی دارند و اگر چنین است چه تعداد و چه اندازه این نسبت فAMILIARY نزدیک می باشد. معمولا این اطلاعات توسط افرادی که درخواست ارزیابی کرده اند فراهم می شود.

در بعضی مواقع مدارک پزشکی وابستگان درخواست می شود. متخصصان ژنتیک اغلب درخواست ارزیابی وابستگان بی واسطه و نزدیک فرد را در صورت در دسترس بودن می کنند و ندرتا اعضای وابسته در خارج از خانواده را ارزیابی می نمایند، معمولا زمانی ارزیابی وابستگان نزدیک و دور خانواده انجام می شود که متخصص به یک

علت ژنتیکی برای شکاف مظنون می شود. حتی ممکن است یک عکس خانوادگی هم کمک کننده باشد. به طور کلی در مورد شکافهای خالص، هرچه تعداد افراد مبتلا به شکاف در خانواده بیشتر باشد و هر چه رابطه بیولوژیکی آنها با فرد مبتلا نزدیکتر باشد احتمال وقوع مجدد شکاف بیشتر است.

۳- نوع و شدت شکاف باید مدنظر قرار گیرد. بطور کلی نوع شکاف در خانواده ها ثابت می ماند اگرچه ممکن است شدت شکاف در اعضای خانواده متفاوت باشد. این تمایل به ثبات نوع شکاف، قابل فهم تر است اگر یادمان باشد که بطور کلی اعضای خانواده ژنهای زیادی را با هم شریکند و احتمال این که جابجایی های ژنی یکسانی هم داشته باشند بالا است.

۴- تستهای آزمایشگاهی نیز ممکن است مورد نیاز باشد. تستهای کروموزومی (کاریوتایپ) عموماً زمانی درخواست می شوند که متخصص به وجود یک سندرم مظنون باشد.

تستهای کروموزومی به بررسی اطلاعات ژنتیکی می پردازد نه به خود ژنها. این تست به یک نمونه کوچک خون نیاز دارد. عکسبرداری با اشعه X نیز زمانی درخواست می شود که مشکلاتی در استخوانها مشاهده شود که به تشخیص علت بیماری شکاف کمک کند. استفاده از تستهای مولکولی برای حالت های ژنتیکی خاص بطور چشم گیری در

حال افزایش است تا علت شکاف را مشخص کنند. این تستها به عنوان ابزار غربالگری استفاده نمی شوند بلکه بیشتر برای اثبات یک تشخیص خاص بکار می روند. در نهایت عکسهای کلینیکی ممکن است گرفته شود. تشخیص سندرم هنوز هم تا حد زیادی با انطباق ویژگیهای ظاهری بیمار با عکسها و توصیفات موجود در متون علمی و داده های کامپیوتری که بدین منظور ایجاد شده است شکل می گیرد.

از آنجا که این فرآیند بسیار عینی و وابسته به بینایی است تصاویر بی نهایت سودمند هستند. طی جلسه مشاهده، متخصص ژنتیک با مشاور ژنتیک به بیمار اطلاعاتی ارائه می دهد که در ارزیابی بدست آمده است. تشخیص سندرم ممکن است نشان بدهد که درمانهای بعدی مورد نیاز است.

اطلاعاتی که راجع به خطر بروز مجدد بیماری است به فرد، خانواده با اعضای خارج از خانواده داده می شود. . برای خانواده هایی که علاقمند به بارداری مجدد همراه با کنترل این خطر باشند، استراتژیهای برای تشخیص پیش از تولد ارائه می شود.

▪ تشخیص قبل از تولد و پیشگیری

هدف تشخیص پیش از تولد این است که با فراهم کردن اطلاعات لازم به تصمیم گیری افراد یا زوجها در بچه دار شدن کمک کنیم. افرادی که در زمینه مشاوره بارداری مجدد فعالیت می کنند اطلاعات واقعی را در اختیار افراد قرار می دهند و زوجهایی که در پی یافتن اطلاعات هستند بدین وسیله می توانند تصمیم گیری مطمئن تری انجام دهند.

شکاف لب همراه یا بدون شکاف کام:

بین ۹۰-۸۵٪ افراد با این نوع شکاف هیچ مشکل جسمی دیگری ندارند. اعتقاد بر این است که اگر شکاف به تنهایی دیده شود از یک تقابل عمل بین ژنها و محیط حاصل شده است. تشخیص پیش از تولد برای شکاف لب و یا کام بستگی به توانایی سونوگرافی برای دیدن صورت کودک در رحم دارد. عوامل زیادی روی صحت مطالعات با امواج اولتراسوند تأثیر می گذارند که شامل موارد زیر می باشند:

- میزان پیشرفته بودن وسایل تصویر برداری (Scan)

- تجربه و مهارت متخصص سونوگرافی

- تعداد هفته های بارداری (بهترین زمان بین ۲۰-۱۸ هفتگی ؛ بعد می باشد) : وضعیت قرارگیری کودک در رحم

- ساختار بدن مادر (سونوگرافی از یک زن با وزن بالا با اندامهای پر از چربی سخت تر است).

- وجود یا فقدان مایع آمنیوتیک که در رحم اطراف جنین را پر کرده است (کاهش مقدار مایع آمنیوتیک وضوح ظاهری تصویر را کاهش می دهد).

شیوه ای که سونوگرافی targeted level II نامیده می شود برای بررسی آناتومی جنین طراحی شده است و بنابراین بهترین متد برای تشخیص پیش از تولد شکاف لب و / یا کام خالص می باشد.

با تکنولوژی کنونی در صورتی که جنین در بهترین وضعیت برای تصویربرداری قرار گرفته باشد، شانس تشخیص شکاف قبل از تولد بالا است.

با این حال سونوگرافی فقط می تواند شکافهایی در حد برآمدگی آرواره یا خط لثه را نشان دهد. تکنولوژی موجود به صورت فعلی نمی تواند اکثر قسمتهای سخت کام یا نرمکام جنین در حال رشد را نشان بدهد.

خانواده ها باید بدانند که در سونوگرافیهای معمول مامایی نیازی به ارزیابین آناتومی کودک نیست. اگر سونوگرافی با هدف تشخیص پیش از تولد انجام شود ضروری است که این بررسی در مرکزی انجام شود که امکانات و تجربه لازم جهت تهیه بهترین تصویر سونوگرافی را داشته باشند. با این حال تصاویر اولتراسوند نیز ۱۰۰٪ صحیح و کاملاً درست نیستند.

در حال حاضر هیچ درمانی برای کودک دارای شکاف قبل از تولد وجود ندارد. شکاف قبل از تولد قابل تغییر نیست. اما می توان شکاف را در سالهای ابتدایی زندگی کودک با اقدامات جراحی درمان کرد.

شواهدی وجود دارد که مصرف فولیک اسید قبل از بارداری می تواند خطر ابتلا به شکاف کام و یا لب را کاهش دهد. مراکز کنترل و پیشگیری بیماری و دانشگاه ژنتیک پزشکی امریکا در حال حاضر استفاده روزمره از مکمل های ویتامین شامل ۰/۴ mg فولیک اسید را برای تمام زنان باردار توصیه می کند تا بدین وسیله خطر بروز spina bifida و سایر ناهنجاریهای لوله عصبی و امکان بروز شکاف لب و کام را کاهش دهد. این دوز مصرف در اکثر مولتی ویتامینهای بدون نسخه وجود دارد.

شکاف کام تنها:

تقریباً بین ۵۰-۶۰٪ افراد شکاف کامی (بدون شکاف لب) هیم تفاوت ساختاری دیگری با افراد طبیعی ندارند. وقتی شکان کام به صورت تنها دیده شود معمولاً آن را نتیجه یک تقابل عمل بین محیط و ژن می دانیم. خطر وقوع مجدد نیز تنها برای شکاف کام است نه شکاف لب.

متأسفانه تشخیص پیش از تولد هنوز برای این نوع شکاف کام معتبر نیست. سونوگرافی سطح خارجی صورت کودک را نشان می دهد اما برای دیدن کام درحال حاضر ابزاری در دست نیست و احتمال اینکه تصویربرداری سه بعدی هم بتواند کمکی کند کم است.

اگرچه مدارکی دال بر کاهش خطر بروز شکاف کام خالص با مصرف مکمل های فولیک اسید در دست نیست اما این ویتامین برای تمام خانمهایی که بارداری خواسته دارند به عنوان یک عامل پیشگیری کننده عمومی توصیه شده است.

شکافهایی که قسمتی از یک سندرم می باشند:

تقریباً ۱۵-۱۰٪ افراد با شکاف کام و/یا لب سندرم های مرتبط را دارند در حالیکه این احتمال در افراد مبتلا به شکاف کام خالص به ۵۰-۴۰٪ افزایش می یابد. اکثر این سندرمها مشکلات فیزیکی دیگری را هم شامل می شوند که در هنگام تولد و یا حتی قبل از آن واضح است. احتمال بروز مجدد شکاف در این موارد امری پیچیده بوده و مشاوره ژنتیک کاملاً توصیه می شود.

اگر اعتقاد بر این باشد که شکاف نتیجه قرار گیری در معرض یک تراژوژن یا جهش زا است (عوامل محیطی که خطر نقایص هنگام تولد را بالا می برند) اجتناب از قرار گیری در آن شرایط در بارداریهای بعدی بهترین راه است. برای افراد با خانواده هایی که تشخیص قطعی یک نقص کروموزومی یا ژنتیکی مولکولی داده شده است تست تهاجمی (invasive) قبل از تولد ممکن است در نظر گرفته شود. رایج ترین تستها در این زمینه نمونه گیری آمنیوسنتز (amniocentesis) و کوریونیک ویلوس (chorionic villus) می باشد.

در حال حاضر آمنیوسنتز بهترین شیوه به دست آوردن سلولهای جنین است. این تست در ۲۰-۱۵ هفتگی بارداری انجام می شود (زمان ایده آل ۱۸-۱۶ هفتگی می باشد) و ۰/۵٪ احتمال انجام ناموفق را به همراه

دارد. (۱ مورد در ۲۰۰ تست). برای انجام این تست یک سوزن از دیواره شکم زن باردار به حفره جنینی داخل می شود. این عمل توسط تصویربرداری اولتراسوند (سونوگرافی) کنترل و هدایت می شود تا سوزن به کودک برخورد نکند. مایعی که خارج می شود حاوی سلول های کودک و مایع آمنیوتیک است. می توان هر دو را جهت آزمایش فرستاد تا به یک سؤال مهم که احتمال بروز مجدد بیماری است پاسخ داد. آمنیوسنتز برای همه نقایص هنگام تولد با شکافهای غیر سندرومیک بکار نمی رود.

در تست کوریونیک ویلوس (CVS) از این واقعیت استفاده شده است که جفت از اولین سلولی منشأ می گیرد که همان سلول تبدیل به کودک می شود. با برداشتن یک تکه کوچک از جفت تستهای ژنتیکی مختلفی قابل اجرا است CVS. در ۱۱ هفتگی از طریق شکم یا از طریق واژن و رحم انجام می شود. ۱٪ CVS ریسک انجام ناموفق دارد (۱ در ۱۰۰ اجرای تست). در مقایسه با روش قبلی ریسک انجام ناموفق کمی بالاتر است CVS. برای غربالگری تمام عیوب هنگام تولد با شکافهای خالص بکار نمی رود. به همین دلیل نه (VS) و نه آمنیوسنتز هیچ یک برای افراد یا زوجهایی که تنها سؤالشان در مورد بروز مجدد شکاف لب تنها و یا کام است توصیه نمی شود. در حال حاضر پروژه تحقیقات ژنوم انسانی اطلاعات زیادی را فراهم کرده که

توسط آن تستها و تشخیصهای ژنتیکی به سرعت رو به پیشرفت است. بنابراین امید داریم بتوانیم در آینده ای نزدیک امکان تشخیص بیماریهای ژنتیکی که در حال حاضر قبل از بارداری یا هنگام بروز بارداری قابل بررسی نیستند فراهم آید.

▪ یافتن یک متخصص با مشاور ژنتیک:

متخصصان ژنتیک بالینی اغلب پزشک هستند (ND) که بصورت تخصصی در زمینه ژنتیک آموزش دیده اند اگرچه بعضی از آنها هم دندانپزشک بوده (DDS) یا (DMD) یا درجه دکتری در زمینه ژنتیک (Ph . D) دارند. مشاوران ژنتیک اغلب درجه فوق لیسانس دارند. اگرچه متخصصان و مشاوران ژنتیک فقط در بعضی برنامه های درمان شکاف کام در آمریکا بصورت کامل وارد شده اند اما اکثر تیمها می توانند خانواده ها را به مکانهایی که این تسهیلات را فراهم می کنند ارجاع دهند. از هماهنگ کننده تیم درمانی خود در مورد ارجاع به این مراکز سؤال کنید.

Reference: THE GENETICS OF CLEFT LIP AND PALATE

INFORMATION FOR FAMILIES, Marilyn c. Jones, MD. 2008