

آزمون‌های مورد استفاده در تشخیص پیش از تولد

سه ماهه ی اول بارداری ممکن می‌سازد. با این روش معمولاً در هفته‌های ۱۱ تا ۱۲ بارداری همراه با ردیابی اولتراسوند توسط سرویکس یا معمولاً بیشتر از راه جدار شکم نمونه پرز کوریونی (CV) گرفته می‌شود. انجام این روش حتی توسط افراد مجرب خطر ۱ تا ۲ درصد سقط جنین را در پی دارد. شواهدی نیز وجود دارد که این فن می‌تواند ناهنجاری‌های اعضای حرکتی در جنین را در صورتی که پیش از هفته‌های ۹ تا ۱۰ انجام گیرد موجب شود (۳).

اولترا سونوگرافی

از این ابزار نه تنها برای موارد استعمال مامایی مانند منطقه یایی جفتی و تشخیص بارداری‌های چندقلویی می‌توان استفاده کرد، بلکه برای تشخیص پیش از تولد ناهنجاری‌های ساختاری که با کمبود کروموزومی، بیوشیمی یا مولکولی معمولی همراه نیستند نیز کاربرد دارد. اولتراسوند به ویژه از این نظر ارزشمند است که غیر تهاجمی بود و خطر شناخته شدی برای مادر و جنین ندارد. وابستگی افزایش شفافیت پشت گردنی در جنین‌های که با نشانگان سندرم داون به دنیا می‌آیند، باعث شده که اندازه گیری‌های ضخامت صفحه پشت گردنی در سه ماهه ی اول و دوم به عنوان آزمون غربالگری برای نشانگان داون به کار رود. البته این یافته اختصاصی نشانگان داون نیست، و می‌تواند در ناهنجاریهای گوناگون کروموزومی و نیز بیماری قلبی مادر زادی دیده شود (۴).

فتوسکوپی

شامل مشاهده جنین به وسیله یک اندوسکوپ است، متأسفانه این روش با خطر ۳ تا ۵ درصد سقط همراه است.

تا چندسال پیش، زوج‌هایی که در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا به نارسایی‌های ژنتیکی بودند، گزینه ی چندانی در پیش رو نداشتند. در این راستا یا ناگزیر به پذیرش سرنوشت خطرناک، یا گزینش راه‌های دیگر مانند پیشگیری دراز مدت از بارداری و سرانجام گذشتن از بارداری، و یا در پی فرزند خواندگی بودند. در سه دهه گذشته با پیشرفت‌های گسترده در روش‌های تشخیص پیش از تولد، و شناسایی ناهنجاری‌ها در جنین، امید به داشتن فرزندان تندرست بسی افزایش یافته است. در این میان روش‌های گونه گونی هست. برخی از روش‌های تهاجمی و برخی بی‌درد است. به کار بردن روش‌های نوین ژنتیکی از روش‌های تهاجمی کاسته است. بهر روی در این نوشته به شماری از این تکنیک‌ها که می‌توان برای تشخیص پیش از تولد اختلالات ارثی و ناهنجاری‌های ساختاری به کار روند اشاره ای شده است (۱).

آمینوستنز

این آزمایش تهاجمی است و کاربرد آن بیشتر هنگامی است که از آزمایش‌های دیگر نتیجه ی قطعی گرفته نشود. برای انجام آزمایش نیاز به ده تا بیست میلی لیتر از مایع آمنیوتیک از راه جدار شکمی همراه با ردیابی اولتراسوند است. از این روش بیشتر در حدود هفته ی شانزدهم بارداری استفاده میشود. از مایع آمنیوتیک می‌توان در تشخیص پیش از تولد نقایص لوله عصبی با سنجش آلفا فتوپروتئین استفاده کرد. گرچه شاید بهترین روش برای بررسی کاستی‌ها و ناهنجاری‌های ژنتیکی باشد، زمانی که یک زوج این روش را به عنوان یک راه چاره‌ای مورد توجه قرار میدهند باید از ایرادهای کار با این روش آگاه باشند (۲)). مهم‌ترین ایراد این روش، خطر سقط جنین (نزدیک به ۱ درصد) و آسیب دیدگی جنین در اثر سوزن است.

نمونه گیری از پرزهای کوریونی

بر خلاف آمینوستنز نمونه گیری از پرز کوریونی (CVS) که ابتدا در چین ابداع شد انجام تشخیص پیش از تولد را در خلال

راديوگرافي

اسكلت جنيني را مي توان پس از هفته ي دهم مشاهده كرد به دليل خطرات ناشي از اين روش امروزه به ندرت از راديوگرافي استفاده مي شود(۵).

تست هاي غربالگري

آزمایش های غربالگری سلامت جنین، پرکاربردترین آزمایش های غربالگری است و در برگیرنده ی آزمون غربالگری سه ماهه اول و دوم است. نتیجه این غربالگری ها گمان ابتلای جنین به سندروم های ژنتیکی شایع مانند سندروم داون(تريزومی ۲۱)، سندروم ادوارد (تريزومی ۱۸) و سندروم پاتو (تريزومی ۱۳) را تعیین می کند. باید توجه داشت که یک غربالگری طبیعی ضمانتی برای یک نوزاد طبیعی نیست و نتایج غیرطبیعی به معنای قطعی بودن نقائص مادرزادی نوزاد نمی باشد. دقت تشخیص تست های غربالگری %۸۰- %۹۰ است(۶). چند سالی است که یک آزمایش ژنتیکی به نام های گونه گون ولی با نام علمی Cell Free DNA وارد بازار شده. این نیز جز آزمایش های غربالگری است و ادعا می شود که دارای نتیجه بیش از ۹۵ درصد است. البته اگر نتیجه آن مشکوک باشد نیاز به انجام آزمایش آمینو سنتز خواهد داشت.

نتایج آزمایش های غربالگری می تواند موارد زیر را نشان دهد

- میزان احتمال داشتن جنین مبتلا به سندروم های ژنتیکی شایع را تعیین می کند.
- پایین بودن ریسک در تست های غربالگری بدین معنی است که احتمال ابتلا به سندرم داون، تريزومی ۱۸ و اختلالات لوله عصبی کم است (۷).
- بالا بودن ریسک در تست های غربالگری به معنی خطر وجود سندرم داون، تريزومی ۱۸ یا اختلالات لوله عصبی است اما بالا بودن ریسک بدان معنی نیست که جنین قطعاً مبتلا به بیماری های نام برده است، بلکه بدین معنی است که روش های تشخیصی نظیر آمینوسنتز و سونوگرافي های دقیق برای رسیدن به نتایج قطعی باید انجام شود. میزان دقت نتایج %۹۰ بارداری های همراه با سندرم داون، نتایج غربالگری مثبت دارند. یعنی از ۱۰ بارداری همراه با سندرم داون ۹ مورد آن در غربالگری

ریسک بالا خواهند داشت، اما یک غربالگری با ریسک بالا به این معنی نیست که جنین بی گمان دچار به سندرم داون است، بلکه بدین معنی است که خطر به اندازه کافی بالا است و باید ارزیابی بیشتری انجام شود(۸).

تنها راه قطعی مبتلا بودن یا نبودن جنین به سندرم داون انجام تست تشخیصی مانند آمینوسنتز است. زنان بالای ۳۵ سال دارای افزایش شانس ابتلای جنین شان به سندرم داون و تريزومی ۱۸ می باشند، ولی بچه هایی با چنین اختلالاتی می توانند از مادرانی با هر سنی متولد شوند. در حقیقت، %۷۵ بچه هایی که با سندرم داون متولد می شوند از زنان زیر ۳۵ سال هستند، زیرا عمده خانم ها در سن زیر ۳۵ سال باردار می شوند. بهر روی همه ی آزمایش های غربالگری سلامت جنین، برپایه ی آمار است. هیچکدام پاسخ صد درصد ندارند(۹) زنان بارداری که نتایج تست آنان افزایش خطر را نشان می دهند باید برای انجام تست های تشخیصی قطعی از قبیل آمینوسنتز، نمونه برداری از پرزهای جفتی و سونوگرافي های تخصصی ارجاع شوند. از همان ابتدا از آمینوسنتز برای همه مادران استفاده نمی شود. زیرا این روش تا حدودی تهاجمی است و با ریسک سقط جنین همراه است(۱۰). البته بیشتر اوقات نتایج روش های تشخیصی مطرح کننده آن است که جنین مبتلا به سندروم های ژنتیکی شایع نمی باشد. بهر روی اگر جنین مبتلا به هر یک از ناهنجاری های فوق باشد، باید مادر تحت مشاوره قرار گرفته تا نسبت به ادامه حاملگی یا سقط جنین تصمیم گیری کند. اگر تصمیم به ادامه حاملگی داشته باشد، باید تحت حمایت های ویژه قرار گیرد و اگر تصمیم به سقط جنین داشته باشد، باید مجوز قانونی بگیرد. در کشور ایران فقط تا سن ۱۸ هفته جنین اجازه سقط قانونی داده می شود(۱۰).

نشانه ها و دلایل برای تشخیص پیش از تولد

سن بالای مادر، فرزند پیشین همراه با یک ناهنجاری کروموزومی، سابقه خانوادگی یک ناهنجاری کروموزومی، سابقه خانوادگی یک اختلال چند ژنی، سابقه خانوادگی یک کمبود لوله عصبی، سابقه خانوادگی دیگر ناهنجاری های ساختاری مادر زادی، سابقه خانوادگی دشواری یادگیری تشخیص داده نشده، ناهنجاری های

شناسایی شده در بارداری، دیگر عامل‌های افزایش دهنده خطر (۱۱).

اهداف و مزایای تشخیص پیش از تولد

هدف از تشخیص پیش از تولد فقط شناسایی جنین‌های مبتلا و ختم بارداری نیست، بلکه اهداف فراوانی از جمله موارد زیر را دنبال می‌کنند:

فراهم کردن امکان باردارشدن برای والدینی که در معرض خطر داشتن فرزندی بیمار هستند و در صورت فراهم نبودن تشخیص پیش از تولد، مجبورند از بچه‌دارشدن چشم‌پوشند.

اطمینان دادن به والدین در خصوص وضعیت جنین و کاهش اضطراب آنان.

فراهم کردن امکان انتخاب آگاهانه برای والدین

فراهم آوردن امکان آمادگی روحی-روانی و مدیریت صحیح بارداری و زایمان و همچنین اقدامات بعد از زایمان با اطلاع از بیمار بودن فرزند در شرف تولد مقدور ساختن درمان جنین‌های مبتلا، قبل از تولد.

زمان مراجعه برای انجام آزمایش‌های پیش از تولد

بهترین کار برای دریافت اطلاعات و راهنمایی‌های دقیق و اختصاصی برای هر خانواده و به دنبال آن برنامه‌ریزی برای انجام اقدامات لازم در زمان مناسب، انجام مشاوره

ژنتیک پیش از بارداری است. نکته بسیار مهمی که باید مد نظر باشد، این است که طبق قوانین جاری کشورمان حداکثر زمان قانونی مجاز برای انجام سقط پزشکی به دلیل اختلالات جنینی هفته شانزدهم بارداری است. بر این اساس، نتیجه بررسی‌های پیش از تولد حداکثر حدود هفته‌های ۱۵-۱۴ باید مشخص شود. با توجه به اینکه بعضی از آزمایش‌های ژنتیکی زمان‌بر هستند و گاه چندین هفته به طول می‌انجامد، والدین حتماً باید پیش از هفته دهم بارداری به مراکز تشخیص پیش از تولد مراجعه کنند تا برنامه‌ریزی لازم برایشان انجام گیرد (۱۲).

منابع:

- 1) دکتر محمد رضا دلویی، امری، اصول ژنتیک پزشکی، ویراست چهاردهم 2102، 104.
- 2) دکتر محمد رضا دلویی، امری، اصول ژنتیک پزشکی، ویراست چهاردهم 2102، ص 104.
- 3) دکتر محمد رضا دلویی، امری، اصول ژنتیک پزشکی، ویراست چهاردهم 2102، ص 104-204.
- 4) دکتر محمد رضا دلویی، امری، اصول ژنتیک پزشکی، ویراست چهاردهم 2102، ص 304.
- 5) دکتر محمد رضا دلویی، امری، اصول ژنتیک پزشکی، ویراست چهاردهم 2102، ص 404.
- 11) دکتر محمد رضا دلویی، امری، اصول ژنتیک پزشکی، ویراست چهاردهم 2102، ص 804.

21) این سینا مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر، <https://www.avic.ir/fa/services/469/%D8%AA%D8%B4%D8%AE%DB%8C%D8%B5-%D9%87%D8%A7%DB%8C-%D9%82%D8%A8%D9%84-%D8%A7%D8%B2-%D8%AA%D9%88%D9%84%D8%AF-%DB%8C%D8%A7-PND-Prenatal-Diagnosis>

فرم اشتراک ماهنامه تشخیص ژنتیک ۱۳۹۶

نام و نام خانوادگی: رشته/تخصص: کد ملی:
نام محل کار: مسئولیت:
نشانی:
کدپستی: تلفن: فاکس:
موبایل: ایمیل:

♦ تکمیل تمام موارد فوق الزامی است ♦

اشتراک ۶ ماهه (با پست عادی) ۵۰۰,۰۰۰ ریال

اشتراک ۶ ماهه (با پست سفارشی) ۶۰۰,۰۰۰ ریال

اشتراک یکساله (با پست عادی) ۱۰۰,۰۰۰ ریال

اشتراک یکساله (با پست سفارشی) ۱,۲۰۰,۰۰۰ ریال

مبلغ اشتراک یکساله خارج از کشور با پست سفارشی ۳۶۰ دلار است.

لطفاً برای شروع یا تمدید اشتراک، رسید فیش واریزی را همراه با فرم تکمیل شده فوق به شماره زیر فاکس نمایید.

کارت بانک پاسارگاد به شماره کارت ۵۰۲۲-۲۹۱۰-۴۰۷۲-۹۱۵۲ و شماره حساب ۱-۱۲۰۸۴۲۳۴-۸۰۰۰-۲۰۶ به نام آقای محمود اصلانی

تلفن: ۰۹۱۲۲۳۳۴۰۷

نمابر: ۸۹۷۷۶۷۶۹

matashkhis@gmail.com