

## 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

آزمائش هاي غربالگري سلامت جنين، پرکاربردترين آزمائش هاي غربالگري است و در برگيرنده ي آزمون غربالگري سه ماهه اول و دوم است. نتيجه اين غربالگري ها گمان ابتلاي جنين به سندروم هاي ژنتيكي شايع مانند سندروم داون(تريزومي ۲۱)، سندروم ادوارد (تريزومي ۱۸) و سندروم پاتو (تريزومي ۱۳) را تعيين مي کند. بايد توجه داشت که يك غربالگري طبيعي ضمانتي براي يك نوزاد طبيعي نيست و نتايج غيرطبيعي به معنای قطعی بودن نقائص مادرزادی نوزاد نمی باشد. دقت تشخیص تست های غربالگري %۸۰- %۹۰ است(۶). چند سالی است که يك آزمائش ژنتيكي به نام هاي گونه گون ولي با نام علمي Cell Free DNA وارد بازار شده. اين نيز جز آزمائش هاي غربالگري است و ادعا مي شود که دارای نتيجه بيش از ۹۵ درصد است. البته اگر نتيجه آن مشکوک باشد نياز به انجام آزمائش آمينو سنتز خواهد داشت.

## نتايج آزمائش هاي غربالگري مي تواند موارد زير را نشان دهد

- ميزان احتمال داشتن جنين مبتلا به سندروم هاي ژنتيكي شايع را تعيين مي کند.
- پايين بودن ريسک در تست هاي غربالگري بدین معنی است که احتمال ابتلا به سندرم داون، تريزومي ۱۸ و اختلالات لوله عصبي کم است (۷).
- بالا بودن ريسک در تست هاي غربالگري به معنی خطر وجود سندرم داون، تريزومي ۱۸ يا اختلالات لوله عصبي است اما بالا بودن ريسک بدان معنی نيست که جنين قطعاً مبتلا به بيماري هاي نام برده است، بلکه بدین معنی است که روش هاي تشخيصي نظير آمينو سنتز و سونوگرافي هاي دقيق براي رسيدن به نتايج قطعی بايد انجام شود. ميزان دقت نتايج %۹۰ بارداری هاي همراه با سندرم داون، نتايج غربالگري مثبت دارند. يعنی از ۱۰ بارداری همراه با سندرم داون ۹ مورد آن در غربالگري

ريسک بالا خواهند داشت، اما يك غربالگري با ريسک بالا به اين معنی نيست که جنين بي گمان دچار به سندرم داون است، بلکه بدین معنی است که خطر به اندازه كافي بالا است و بايد ارزيايي بيشتری انجام شود(۸).

تنها راه قطعی مبتلا بودن يا نبودن جنين به سندرم داون انجام تست تشخيصي مانند آمينو سنتز است. زنان بالای ۳۵ سال دارای افزايش شانس ابتلاي جنين شان به سندرم داون و تريزومي ۱۸ می باشند، ولي بچه هايی با چنين اختلالاتی می توانند از مادرانی با هر سنی متولد شوند. در حقيقت، %۷۵ بچه هايی که با سندرم داون متولد می شوند از زنان زير ۳۵ سال هستند، زيرا عمده خانم ها در سن زير ۳۵ سال باردار می شوند. بهر روی همه ي آزمائش هاي غربالگري سلامت جنين، برپايه ي آمار است. هيچکدام پاسخ صد درصد ندارند(۹) زنان بارداری که نتايج تست آنان افزايش خطر را نشان می دهند بايد برای انجام تست هاي تشخيصي قطعی از قبيل آمينو سنتز، نمونه برداری از پرزهاي جفتی و سونوگرافي هاي تخصصي ارجاع شوند. از همان ابتدا از آمينو سنتز برای همه مادران استفاده نمی شود. زيرا اين روش تا حدودی تهاجمی است و با ريسک سقط جنين همراه است(۱۰). البته بيشتر اوقات نتايج روش هاي تشخيصي مطرح کننده آن است که جنين مبتلا به سندروم هاي ژنتيكي شايع نمی باشد. بهر روی اگر جنين مبتلا به هر يك از ناهنجاری هاي فوق باشد، بايد مادر تحت مشاوره قرار گرفته تا نسبت به ادامه حاملگی يا سقط جنين تصميم گيري کند. اگر تصميم به ادامه حاملگی داشته باشد، بايد تحت حمايت هاي ويژه قرار گیرد و اگر تصميم به سقط جنين داشته باشد، بايد مجوز قانونی بگيرد. در کشور ايران فقط تا سن ۱۸ هفته جنين اجازه سقط قانونی داده می شود(۱۰).

## نشانه ها و دلایل برای تشخيص پيش از تولد

سن بالای مادر، فرزند پيشين همراه با يك ناهنجاری کروموزومي، سابقه خانوادگی يك ناهنجاری کروموزومي، سابقه خانوادگی يك اختلال چند ژني، سابقه خانوادگی يك كمبود لوله عصبي، سابقه خانوادگی ديگر ناهنجاری هاي ساختاری مادر زادی، سابقه خانوادگی دشواری يادگيري تشخيص داده نشده، ناهنجاری هاي

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