

## ضرورت انجام غربالگری دوران بارداری



تمامی انسانها دارای ۲۳ جفت (۴۶ عدد) کروموزوم هستند که نیمی از آنها را از مادر و نیمی از آنها را از پدر به ارث برده اند. کروموزوم ها باید به صورت جفت در کنار یکدیگر قرار بگیرند و هرگونه حذف شدگی، شکستگی و یا مضاعف شدن کروموزومها، جنین را دچار اختلالی مادرزادی خواهد کرد. اختلالات تعدادی یا ساختاری کروموزوم ها معمولا مادرزادی و غیرقابل درمان هستند.

لزوم بررسی دقیق جنین توسط متخصص زنان و زایمان و انجام غربالگری های سه ماه اول و سه ماه دوم بارداری و نیز سونوگرافی های تشخیصی که در زمان مشخصی در بارداری انجام می گیرد، می تواند به طور چشمگیری از تولد نوزادان دارای نقص کوموزومی جلوگیری کند.

یکی از این اختلالات کروموزومی نقص در کروموزوم شماره ۲۱ جنین هست، که جنین در این کروموزوم دارای تریزومی (سه کروموزومی) است و تعداد کروموزوم های جنین به عدد ۴۷ میرسد که به آن سندرم داون می گویند. سندرم داون ممکن است به صورت تصادفی و در بعضی موارد به صورت ارثی در هر بارداری اتفاق بیفتد. حتی اگر سابقه فامیلی، خانوادگی و یا سابقه زایمان قبلی نوزاد مبتلا به سندرم داون وجود نداشته باشد، وقوع این عارضه در بارداری میتواند وجود داشته باشد و بدیهی است در وقوع این عارضه افزایش سن مادر و کاهش کیفیت تخمک های مادر و کاهش کیفیت بارداری مؤثر خواهد بود.

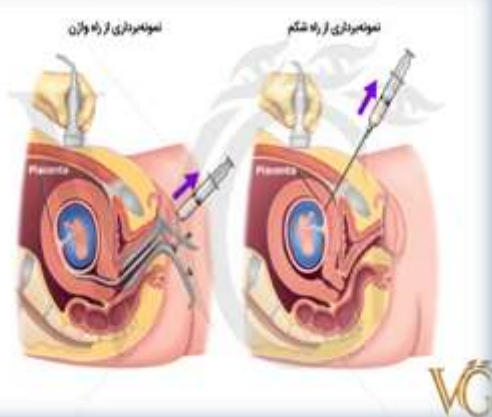
## مراحل غربالگری دوران بارداری

برای تشخیص قبل از تولد ناهنجاریهای وراثتی و ناهنجاری های ساختمانی جنین می توان از تکنیک های جدید آزمایشگاهی بهره گرفت. در غربالگری مادران باردار میتوان جنین هایی که به ظاهر سالم هستند ولی ممکن است از نظر یک بیماری یا اختلال دارای خطر بالایی باشند را شناسایی کرد که در سه ماه اول و دوم بارداری انجام می پذیرد.



### ➤ مرحله اول غربالگری ناهنجاری های جنین در سه ماه اول ( Combined Test )

- غربالگری و تشخیص ناهنجاری های جنین بین هفته های ۱۱ تا ۱۳ بارداری با عنوان تست های دوگانه (Double Marker) در سه ماه اول بارداری به منظور شناخت اختلالات جنین توسط متخصص زنان درخواست می شود که به همراه سونوگرافی NT جهت اندازه گیری ضخامت گردن جنین به همراه سن مادر روش موثری برای غربالگری تریزومی کروموزوم ۲۱ و نقایص کروموزومی دیگر است.
- اختلالات قلب و عروق خونی بزرگ توسط اکو قلب جنین تشخیص داده می شود. همچنین مشخص شدن زنده بودن جنین، تعیین دقیق تاریخ حاملگی، تشخیص نقص های عمده و چندقلویی می باشد.



- نمونه برداری از پرزهای جفتی جنین (Chorionic Villus Sampling) یا CVS : چنانچه در مواردی لازم باشد بررسی ژنتیکی جنین در هفته های زودتر از ۱۵ هفته انجام شود، و یا آزمایش ژنتیکی تشخیص اختلالات جنین نیاز به زمان طولانی تری داشته باشد، از روش نمونه برداری از پرزهای جنینی یا CVS استفاده می شود.

در این روش نیز متخصص زنان و یا پره ناتولوژیست پس از اخذ رضایت آگاهانه از مادر باردار و همسرش، و آگاه کردن بیمار از خطرات احتمالی انجام کار با وارد کردن سوزن از طریق شکم به رحم مادر باردار و در سن بارداری ۱۱ الی ۱۳ هفته و ۶ روز زیر گاید اولتراسوند و خارج کردن ۳ - ۲ گرم نسج جفتی در شرایط استریل نمونه برداری انجام می دهد.

### ➤ مرحله دوم غربالگری ناهنجاری های جنین در سه ماه دوم ( Combined Test )

- غربالگری و تشخیص ناهنجاری های جنین بین هفته های ۱۴ تا ۲۰ بارداری با عنوان تست های سه گانه و چهار گانه ( Quad Marker ) انجام می شود.

- **آمینوسنتز ( Amniocentesis )** : یکی از روش های مطمئن جهت تشخیص اختلالات ساختاری و تعدادی کروموزوم های جنین آمینوسنتز است که در هفته ۱۶ بارداری انجام می شود. پزشک متخصص ابتدا با رضایت آگاهانه ی مادر باردار و همسرش و آگاه کردن بیمار از خطرات احتمالی انجام کار، همزمان توسط پروب دستگاه سونوگرافی وضعیت جنین را مورد بررسی قرار داده و با داشتن تصویری دقیق از وضعیت قرارگیری جنین در شکم مادر، توسط سوزن نمونه برداری مقدار ۳۰ - ۲۰ سی سی از مایع آمنیوتیک را در شرایطی کاملاً استریل جهت بررسی آزمایشگاهی خارج می کند که انجام آمینوسنتز فقط چند دقیقه به طول می انجامد و چنانچه با مهارت های لازم صورت گیرد هیچگونه آسیبی متوجه جنین و مادر نخواهد بود.



بهترین زمان جهت انجام آمینوسنتز معمولاً در هفته ۱۵ تا ۱۶ بارداری است، در هفته ۱۴ جنینی به دلیل کافی نبودن میزان مایع آمنیون و احتمال ایجاد اختلال در جبران میزان مایع آمنیون برداشته شده انجام آمینوسنتز توصیه نمی شود و چنانچه به هر دلیلی نیاز به انجام مجدد تست وجود داشت ، می بایست با در نظر گرفتن شرایط بیمار و صلاحدید پزشک از ۱ هفته تا ۴ هفته بعد نسبت به تکرار نمونه برداری اقدام کرد. دو نوع آزمایش بر روی مایع آمنیون انجام می شود:

۱. تشخیص ناهنجاری های کروموزومی جنین به صورت ژنتیک (مولکولی) با روش QF-PCR . که در این تست با انجام آزمایش بر روی DNA که از مایع آمنیون گرفته شده است ، کروموزوم های ۱۳، ۱۸، ۲۱ و کروموزوم های جنسی بررسی می شود.
۲. تشخیص ناهنجاری های کروموزومی جنین به صورت سیتو ژنتیک سلول ها با روش کاریو تایپ که برای تهیه کاریو تایپ از کروموزوم های یک سلول در حال تقسیم عکس گرفته می شود و این آزمایش بر روی نمونه های خون، کشت مایع آمنیون ، محصول سقط ، مغز استخوان ، عضله و دیگر سلول های زنده بدن قابل انجام است.

### اجازه سقط جنین

مدت زمان اقدام جهت سقط درمانی و قانونی جنین دارای نقایص مادرزادی تا پایان هفته ۲۰ بارداری است، پس بنابراین مراجعه به موقع جهت انجام نمونه برداری و انجام آزمایش آمینوسنتز ضروری است. چنانچه بیماری های صعب العلاج و یا مهجور کننده جنین مانند بیماری پروانه ای یا EB، بیماری متابولیکی PKU (فنیل کتویوریا )، بیماری های دیستروفی عضلانی و یا .... تشخیص داده شود ، با نظر پزشک متخصص ژنتیک و تایید نهایی پزشکی قانونی ، امکان سقط قانونی جنین مبتلا تا قبل از هفته ۲۰ بارداری فراهم می شود.

منبع : دستورالعمل کشوری برنامه ساماندهی پیشگیری از ناهنجاری های کروموزومی جنین، سندروم داون و تریزومی ۱۳ و ۱۸ وزارت بهداشت

• کتاب بارداری و زایمان ویلیامز

تهیه کننده: دکتر اردشیر بهمنی دکترای ژنتیک

واحد آموزش سلامت

پاییز ۱۴۰۴