

غربالگری ناهنجاری های مادرزادی

اهداف آموزشی

امید است خوانندگان محترم پس از مطالعه،

غربالگری را تعریف کنند.
اهمیت غربالگری جنین در دوران بارداری را توضیح دهند.
انواع ناهنجاری مادرزادی را نام ببرند.
مراحل غربالگری را بیان کنند.

مقدمه

برای هر خانم باردار احتمال داشتن فرزندى با نقایص مادرزادى وجود دارد. اگر چه این احتمال خیلی زیاد نیست، اما با انجام روش های غربالگری می توان تا حد زیادی به میزان واقعی این احتمال پی برد. انجام غربالگری و تشخیص ناهنجاری جنین هزینه بر و نیازمند مراجعه به مراکز معتبر و افراد ماهر است.

نقایصی که در غربالگری ناهنجاری جنین کشف می شوند عبارتند از:

- * اختلال های کروموزومی (تریزومی ۲۱، ۱۸، ۱۳) که شایع ترین آن ها سندرم داون یا مونگولیسم است.
- * اختلال نقص لوله عصبی و ناهنجاری های اصلی در جنین

نرگس شمس کیلانی

مدیر مرکز آموزش بهورزی بوئین زهرا
دانشگاه علوم پزشکی قزوین



نیره افشار

مربی مرکز آموزش بهورزی بوئین زهرا
دانشگاه علوم پزشکی قزوین



آذر ریاضی دوست

مدیر گروه سلامت خانواده
دانشگاه علوم پزشکی سمنان



سندرم داون

سندرم داون شایع‌ترین اختلال کروموزومی شناخته می‌شود و یکی از علل مهم عقب ماندگی ذهنی کودکان را تشکیل می‌دهد. این بیماری برای اولین بار توسط «جان لنگدون داون» گزارش شد. افراد مبتلا، پوستی با انعطاف‌پذیری کمتر، صورت پهن‌تر و بزرگ‌تر نسبت به اندام‌ها، بینی کوچک و ضریب هوشی پایین‌تری دارند.

علت سندرم داون وجود یک اختلال ژنتیکی است که علت آن سه‌تایی شدن کروموزوم ۲۱ است. این افراد به جای ۴۶ کروموزوم ۴۷ کروموزوم دارند.

علاوه بر این که دارای چهره مشخص و متفاوتی هستند، دچار ناتوانی در یادگیری و مشکلات پزشکی نیز هستند. هیچ درمانی برای سندرم داون وجود ندارد و تا آخر عمر همراه فرد است.

سندرم داون ممکن است به شکل تصادفی در هر بارداری اتفاق بیفتد. حتی اگر سابقه فامیلی، خانوادگی یا سابقه زایمان قبلی نوزاد مبتلا به سندرم داون وجود نداشته باشد، احتمال وقوع این عارضه در بارداری فعلی همچنان وجود دارد. شیوع سندرم داون در حدود یک به ۸۰۰ در کل بارداری‌ها است. با افزایش سن مادر، خطر وقوع سندرم داون افزایش می‌یابد، به گونه‌ای که:

* در زنانی که در طیف سنی ۲۰ تا ۲۹ سال هستند، وقوع سندرم داون یک در ۱۵۰۰ مورد بارداری است.

* در زنانی که در طیف سنی ۳۰ تا ۳۹ سال هستند، وقوع سندرم داون یک در ۹۰۰ مورد بارداری است.

* در زنانی که در طیف سنی ۴۰ سال و بالاتر هستند، وقوع سندرم داون یک در ۱۰۰ مورد بارداری است.

به هر حال بیشتر نوزادان مبتلا به سندرم داون از زنان جوان متولد می‌شوند به علت این که تعداد زایمان‌ها در این سنین بیشتر است.

سندرم «ترنر»

یک ناهنجاری کروموزومی است که در این ناهنجاری نوزاد دختر به جای دو کروموزوم جنسی X تنها یک کروموزوم X دارد یا این که یکی از کروموزوم‌های X آنها ناقص است. تقریباً از هر ۲ هزار تا ۲ هزار و ۵۰۰ نوزاد دختر یکی با این سندرم متولد می‌شود. سندرم «ترنر» نیز توسط آمیونسنتز یا^۱ CVS در دوران بارداری قابل تشخیص است.

نقایص لوله عصبی^۲ (NTD)

نقایص لوله عصبی بعد از ناهنجاری قلبی شایع‌ترین ناهنجاری ساختمانی جنین محسوب می‌شود. تقریباً ۹۵ درصد نقایص لوله

عصبی در غیاب عوامل خطر شناخته شده و با سابقه خانوادگی رخ می‌دهد و این مسأله ضرورت انجام غربالگری روتین را می‌رساند. برخی از عوامل خطر NTD شامل:

۱. علل ژنتیکی (سابقه خانوادگی، آنوپلوئیدی^۳، تریپلوئیدی^۴)
۲. تماس با برخی از عوامل محیطی، هیپرترمی (وان داغ یا سونا)، داروها (کاربامازپین، اسیدوالپروئیک، تالیدومید)
۳. منطقه جغرافیایی (انگلستان، هندوستان، چین، مصر، مکزیک)

در بسیاری از زنانی که در معرض خطر بالای NTD قرار دارند مصرف روزانه ۵ میلی گرم اسید فولیک پیش از حاملگی و در سرتاسر سه ماهه اول مفید واقع می‌شود. از این گروه می‌توان به زنانی که یک یا چند کودک قبلی آنان دچار NTD بوده‌اند و نیز به زنان حامله‌ای که خود یا شوهر آنان سابقه ابتلا به NTD را دارند، اشاره کرد.

نقایص لوله عصبی شامل: آنانسفالی، اسپاینا بیفیدا، سفالوسل و سایر اختلال‌های نادر دیگر است.

تعریف غربالگری

تست غربالگری آزمونی است که در افراد به ظاهر سالم انجام می‌شود تا آنهایی که دارای ریسک بیشتری برای ابتلا هستند، شناسایی شوند. باید به این نکته توجه داشت که تست‌های غربالگری تست‌های تشخیصی نیستند.

اهمیت غربالگری جنین در دوران بارداری

ناهنجاری‌های مادرزادی علت اصلی مرگ‌ومیر دوره نوزادی محسوب می‌شود. میزان بروز این ناهنجاری‌ها که در هنگام تولد آشکار می‌شود دو تا سه درصد است.

مراحل غربالگری

- * مشاوره با خانم باردار در هفته ۶ تا ۱۰ بارداری
- * آزمایش‌های غربالگری ناهنجاری جنین
- * تست‌های تشخیصی ناهنجاری‌های جنین

مشاوره

با توجه به محدودیت زمان اخذ مجوز سقط قانونی و ضرورت آگاهی والدین برای انتخاب غربالگری ناهنجاری جنین، مشاوره با خانم باردار باید در اولین ملاقات بارداری در هفته ۶ تا ۱۰ بارداری، انجام شود.

غربالگری ناهنجاری جنین

درسه ماهه اول بارداری

غربالگری سه ماهه اول بارداری یک تست ترکیبی شامل آزمایش خون مادر و سونوگرافی NT^۵ است. زمان انجام غربالگری سه ماهه اول، شروع هفته ۱۱ تا پایان هفته ۱۳ بارداری است.

این روش از یک آزمایش خون که طی آن دو ماده PAPP-A و freeβHCG در خون مادر اندازه‌گیری می‌شود و یک سونوگرافی تشکیل شده است.

در سونوگرافی NT تجمع مایع پشت گردن جنین اندازه‌گیری می‌شود. در واقع افزایش در این قسمت ممکن است نشانه‌ای برای بروز سندرم داون یا تریزومی ۱۸ باشد.

مجموع نتایج سونوگرافی NT، آزمایش خون مادر و سن مادر با یکدیگر تفسیر شده و یک ریسک عددی به دست می‌آید که بر اساس آن می‌توان تصمیم گرفت که قدم بعدی چیست.

بر اساس نتایج غربالگری سه ماهه اول، خانم‌های باردار به سه دسته خطر بالا، خطر متوسط و خطر پایین تقسیم می‌شوند. آن‌هایی که خطر پایین دارند، احتیاجی



با انجام غربالگری ناهنجاری جنین، برخی از اختلال‌های کروموزومی و نقایص لوله عصبی کشف می‌شوند.

آزمایش‌های غربالگری

آزمایش‌های غربالگری شانس یا احتمال این را که جنین، یکی از چند بیماری مشخص را داشته باشد نشان می‌دهد. در واقع این آزمایش به طور یقین نمی‌تواند مشخص کند، آیا نوزاد مشکل دارد یا نه، بلکه احتمال خطر را مشخص می‌کند. اگر نتیجه تست مثبت باشد، این بدین معنی است که احتمال وجود نقص، بیشتر از دیگران است. به همین خاطر پزشک ممکن است برای خانم باردار آزمایش‌های تشخیصی انجام دهد تا از بابت سالم بودن جنین مطمئن شود.

اگر نتیجه تست غربالگری منفی شود، این بدین معنی است که احتمال وجود نقص در جنین آنقدر کم است که احتیاج به پیگیری ندارد، اما تضمینی وجود ندارد که نوزاد طبیعی باشد. مزیت آزمایش‌های غربالگری این است که هیچ‌گونه خطر سقط را به همراه ندارد و صدمه‌ای به جنین نمی‌رساند.

تهاجمی با وجود دقیق بودنشان به همه زنان باردار پیشنهاد نمی‌شود. آزمایش‌های تشخیصی موقعی پیشنهاد می‌شود که خطر بالای سندرم داون در تست غربالگری گزارش شود.

اگر نتایج غربالگری سه ماهه اول یا دوم نشان دهنده خطر بالا باشد، آزمایش‌های تشخیصی زیر انجام می‌شود.

۱. نمونه برداری از جفت (CVS): در این روش مقادیر کم سلول‌های جنین از روی جفت به وسیله ابزار مخصوصی از راه دهانه رحم گرفته می‌شود. این کار گاهی با استفاده از سرنگ و از طریق دیواره شکم و مراقبت با استفاده از سونوگرافی انجام پذیرفته سپس بر روی سلول‌های به دست آمده آزمایش انجام می‌شود. این تست در سه ماهه اول قابل انجام است.

۲. آمنیوسنتز: در این تست مقدار کمی از مایع آمنیوتیک که حاوی تعدادی سلول جنینی است، به وسیله سرنگ و با مراقبت از طریق سونوگرافی گرفته می‌شود. این تست در هفته‌های ۱۶ تا ۲۰ بارداری انجام می‌شود.

نیست که تست غربالگری یا تشخیصی دیگری در موردشان اجرا شود و فقط زنانی که دارای خطر متوسط باشند، کاندیدای انجام آزمایش‌های غربالگری مرحله دوم هستند. زنان با خطر بالا برای انجام تست‌های تشخیصی CVS، آمنیوسنتز فرستاده می‌شوند.

غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه دوم بارداری

غربالگری سه ماهه دوم بارداری شامل آزمایش خون مادر است. در این غربالگری که «کوآد مارکر» نامیده می‌شود، برای غربالگری سندرم داون، تریزومی ۱۸ و نقص لوله عصبی NTD انجام می‌شود. این تست در هفته ۱۵ تا ۱۷ بارداری انجام می‌شود. اگر نتایج نشان دهنده خطر پایین باشد، احتمال وقوع ناهنجاری‌های مورد بررسی کم است. زنان با خطر بالا برای انجام تست‌های تشخیصی CVS/آمنیوسنتز فرستاده می‌شوند.

غربالگری سایر ناهنجاری‌ها

آزمایش آلفا فیتوپروتئین (AFP) برای غربالگری نقص لوله عصبی جنین (NTD) و سونوگرافی در هفته ۱۶ تا ۱۸ بارداری برای غربالگری ناهنجاری‌های اصلی انجام می‌شود.

آزمایش‌های تشخیصی

این تست‌ها می‌توانند وجود نقص جنین را به طور یقین نشان دهند و در واقع تست‌های تشخیصی، نتیجه آزمایش‌های غربالگری را رد یا تأیید می‌کنند. استفاده از آزمایش‌های تشخیصی از قبیل آمنیوسنتز خطر سقط جنین را به همراه دارد به همین دلیل این گونه روش‌های

نتیجه‌گیری



هدف از انجام آزمایش‌های غربالگری این است که بایک برنامه دقیق و بموقع بتوان از تولد نوزاد غیر طبیعی جلوگیری کرد. این اقدام‌ها در کاهش هزینه‌های احتمالی خانواده‌ها بابت تولد کودک ناهنجار ایجاد می‌شود، مؤثر است.

منابع

- * دستورالعمل کشوری غربالگری ناهنجاری جنینی
- * بارداری و زایمان ویلیامز ۲۰۱۴
- * جنین‌شناسی پزشکی لانگمن ترجمه روشنگر قطبی و همکاران، سال ۱۳۹۱
- ۱. CVS: Chorionic Villus Sampling
- ۲. NTD: Neural tube defects
- ۳. حضور تعداد غیر عادی کروموزوم‌ها در یک سلول است به عنوان مثال ۴۵ یا ۴۷ (آنوپلوئیدی) Aneuploidy
- کروموزوم به جای معمول ۴۶ کروموزوم، حالتی است که در آن سه دسته کروموزوم وجود دارد (تریپلوئیدی): Triploidy
- ۴. NT: Nuchal-translucency
- ۵.