

مقدمه

امروزه با پیشرفت علم ژنتیک تأثیر و کاربرد آن در سلامت و اقتصاد جامعه می‌توان نقش برخی تستهای ژنتیکی همچون آمنیوسنتز را برجسته‌تر دید و به آن نه تنها به عنوان تحمیل هزینه‌های اضافی بلکه به عنوان یک نیاز و جلوگیری از هزینه‌های کلان و مازادی که در پی به دنیا آمدن فرزندان دارای بیماری و ناهنجاری‌های مختلف حادث می‌شوند نام برد.

آمنیوسنتز چیست؟

آمنیوسنتز به عنوان یک تکنیک پزشکی تشخیصی قبل از تولد یا (Prenatal Diagnosis (PND مطرح می‌شود که طی آن مقدار کمی از مایع آمنیون گرفته شده و مورد بررسی ژنتیک قرار می‌گیرد. کیسه‌ی آب جنین کیسه‌ایست که در اولین هفته‌ای که جنین داخل رحم شکل می‌گیرد تشکیل می‌شود. مایع آمنیوتیک حاوی سلول‌های جنینی و پروتئین‌ها می‌باشد و وجود آن در کیسه آمنیوتیک و اطراف جنین می‌تواند جلوی حوادث و آسیب‌ها را بگیرد اما افزایش یا کاهش بیش از اندازه آن می‌تواند مشکلاتی را برای جنین فراهم آورد.

چه گروه از خانم‌های باردار نیاز به آمنیوسنتز دارند؟

- ✓ زنان باردار با نتایج غیرطبیعی در سونوگرافی
- ✓ زوج‌هایی که دارای ریسک بالای داشتن فرزند مبتلا به بیماری ژنتیکی می‌باشند.
- ✓ افرادی که سابقه مکرر و یا تولد نوزاد با مشکلات کروموزومی نظیر سندروم داون دارند.
- ✓ سطح غیرطبیعی مارکرهای بیوشیمیایی که از طریق آزمایشهای دبل تریپل مارکر و یا کوادر مارکر تشکیل شده باشند.
- ✓ زوج‌هایی که خودشان حاصل جابجایی یا ناهنجاری کروموزومی مانند ترانسلوکاسیون می‌باشند.
- ✓ بررسی جنین از نظر TORCH مانند توکسوپلاسموز به روش PCR
- ✓ تعیین جنسیت در مواردی که بیماری وابسته به X (جنس) باشد
- ✓ سایر موارد به تشخیص پزشک

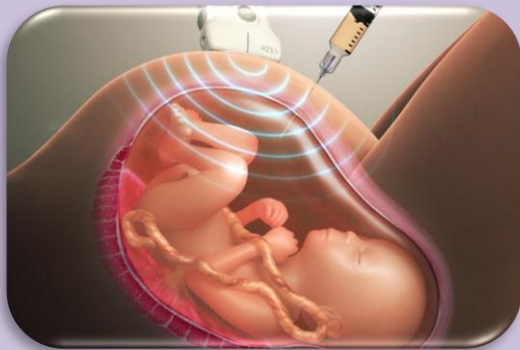
نحوه انجام آمنیوسنتز

ابتدا پزشک متخصص زنان که دوره‌های لازم مربوط به انجام آمنیوسنتز را طی نموده باشد (پریناتولوژیست) با کمک سونوگرافی محل مناسب برای انجام نمونه‌گیری را انتخاب می‌کند. سپس شکم مادر در محل رحم ضدعفونی می‌شود و سوزن مخصوص تحت کنترل مستقیم اولتراسوند به ترتیب وارد رحم و کیسه‌ی آب می‌گردد و میزان کمی از مایع آمنیون حدود (۲۰ میلی لیتر) گرفته شده و جهت بررسی‌های

ژنتیکی به آزمایشگاه ژنتیک پزشکی فرستاده می‌شود. در آزمایشگاه سلول‌های جنینی از مایع آمنیوتیک جداسازی شده برای مطالعه کروموزومی را ابتدا کشت می‌دهند و سپس از جهت کروموزومی مطالعه می‌شوند و چنانچه بیماری تک ژنی و جهش ژنی مدنظر بوده باشد ابتدا اقدام به استخراج DNA و سپس مطالعه مولکولی انجام می‌شود.

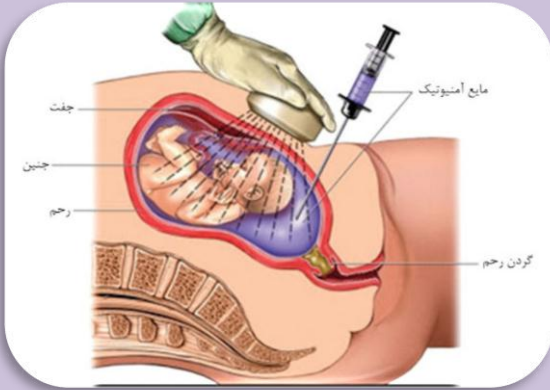
تذکر: گروه خونی مادر قبل از انجام تست تعیین شده و در صورت منفی بودن Rh مادر جهت جلوگیری از آسیب جنین تزریق آمپول روگام به مادر باید صورت گیرد.

آمنیوسنتز در حوالی هفته‌های ۱۵ الی ۱۷ حاملگی انجام می‌گیرد زیرا در این زمان رحم و جنین بزرگ شده و به اندازه کافی مایع آمنیوتیک وجود دارد که بتوان این حجم مایع را از آن گرفت و مشکلی هم برای جنین پیش نیاید. در صورتی که بررسی اختلالات ژنتیکی و کروموزومی قبل از هفته ۱۴ بارداری ضرورت یابد از روش دیگری برای به دست آوردن نمونه استفاده می‌شود که به آن CVS می‌گویند. در این روش نمونه‌برداری از پرزهای جنینی صورت می‌گیرد.





آمניوستز چیست؟



منبع:

بارداری و زایمان ویلیامز

تهیه کننده:

مرجان منفرد : ماما

پاییز ۱۴۰۰

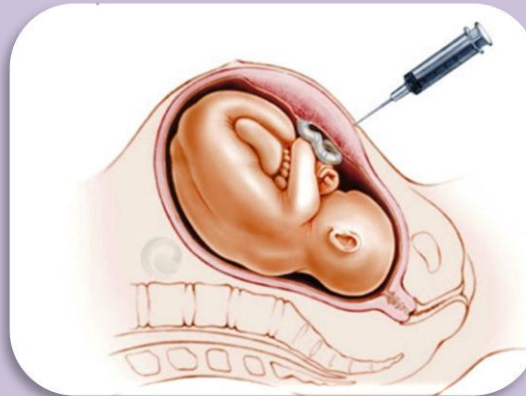
برخی سؤالات رایج راجع به آمنیوستز

❖ آیا حجم مایع خارج شده باعث اختلال در سلامتی جنین می شود؟

خیر سوراخ کیسه جنین سریعاً بهبود یافته و حجم مایع خارج شده از کیسه آب جنین طی مدت کوتاهی (حدود ۲۴-۴۸ ساعت) جبران شده و به میزان طبیعی

❖ آیا سوزن نمونه گیری منجر به آسیب جنین می شود؟

خیر از آنجاییکه این کار توسط متخصص زنان دوره دیده انجام می شود و با توجه به اینکه سوزن صرفاً وارد رحم و کیسه آب می شود لذا هیچگاه منجر به آسیب مستقیم به جنین نخواهد شد.



چه نقایص متعاقب آمنیوستز تشخیص داده می شود؟

سلول های مایع آمنیون برای تشخیص ناهنجاری های کروموزومی و بررسی ناهنجاری ها و مشکلات جنینی دیگری همچون نمونه های زیر استفاده می شود :

- ✓ سندروم داون (تروپزومی ۲۱)
- ✓ سندرون ادوارد (تروپزومی ۱۸)
- ✓ سندروم پاتو (تروپزومی ۱۳)
- ✓ سندرم X شکننده
- ✓ انومالی های کروموزوم های جنسی از قبیل سندروم ترنر تروپزومی X سندروم کلاین فلتر و ...
- ✓ بیماری های تک ژنی از قبیل تالاسمی هموفیلی دیستروفی عضلانی و غیره به روش مولکولی

چه مواردی را نمی توان با آمنیوستز مورد بررسی قرار داد؟

در هر حاملگی ریسکی حدود ۳-۵ درصد برای بروز اختلالات مادرزادی با علل نامشخص وجود دارد برای نمونه می توان از عارضه ی لب شکری، شش انگستی یا آسیب های قلبی - عروقی نام برد.
روش آمنیوستز در بررسی این گروه از اختلالات کاربردی ندارد.