



غربالگری دوران بارداری



منبع:

بارداری زنان ویلیامز

تهیه کننده:

الهه کوه گرد

بهار ۱۴۰۱

۵- آزمایش قطعی تشخیص ژنتیک چه زمانی انجام می شود؟
اگر نتیجه آزمایش غربالگری تکمیلی نیز پرخطر باشد، برای تشخیص قطعی نیاز به آزمایش تشخیص ژنتیک می باشد. این کار از طریق نمونه گیری از مایع اطراف جنین (آمیو سنتز) یا نمونه برداری از پرزهای جفتی (CVS) انجام می شود. پس از بررسی سلول های جنین در آزمایشگاه تشخیص ژنتیک، ابتلا یا عدم ابتلای قطعی جنین به سندرم داون تشخیص داده می شود. احتمال خطر سقط جنین به دنبال این آزمایشات از ۱ تا ۳ در هر ۱۰۰ مورد ممکن است باشد.

۶- تقریباً چه درصدی از مادران تست تشخیص قطعی مثبت خواهند شد؟

از بین تمام مادران باردار که تست غربالگری می دهند، گروه بسیار کمی نتیجه تست غربالگری پرخطر خواهند داشت. از این تعداد نیز گروه بسیار کوچکتري تست قطعی مثبت پیدا می کنند.



لازم است بدانید:

به طور کلی اطلاعات سلامت همه افراد محرمانه بوده و تمامی کارکنانی که به واسطه شغل خود محرم این اسرار تلقی می شوند، اصول رازداری را مراعات می نمایند.



۳- تست های قطعی تشخیص ژنتیک:

با نمونه گیری از پرزهای جفتی یا مایع آمنیوتیک به قطعیت می توانند ابتلا یا عدم ابتلا را مشخص کنند.

سوالات متداول:

۱- چرا تست های غربالگری در قدم اول توصیه میشود؟
به دلیل خاصیت تهاجمی تست های تشخیصی و احتمال ولو خیلی کم آسیب به بارداری در قدم اول تست های غربالگری انجام می شود و در موارد احتمال بیش از ۱/۱۰ ابتلای جنین تست های تشخیصی می تواند توصیه شود.
۲- به چه کسانی انجام تست های غربالگری توصیه میشود؟
همه می توانند در بارداری و ترجیحاً در سه ماهه اول این آزمایشات را انجام دهند و البته تصمیم ایشان در انجام یا عدم انجام مهم است و اجباری در آن نیست. خانم باردار می تواند در هر مرحله از ادامه روند غربالگری انصراف دهد.

۳- چرا غربالگری را انجام می دهیم؟

- علاوه به کسب اطلاعات بیشتر در مورد شرایط جنین
- با اطلاع از ابتلای جنین، با کسب اطلاعات بیشتر، شرایط مراقبت از او فراهم می شود.
- با اطلاع از ابتلای جنین، در بیمارستانی مجهز جهت تأمین حداکثر امکانات سلامت او زایمان انجام می شود.
- با اطلاع بر شانس کم ابتلای جنین، مادر باردار و خانواده شرایط سلامت روان بهتری خواهند داشت.
- در صورت اطلاع از ابتلای قطعی جنین، مادر باردار و خانواده همه گزینه ها را با دقت بررسی خواهند کرد (حفظ یا ختم بارداری).

۴- زمانی که نتیجه غربالگری پرخطر باشد، اقدام بعدی چیست؟

در مواردی که نتیجه غربالگری اولیه پرخطر اعلام شود از تست تکمیلی غربالگری (NIPT) برای بررسی بیشتر استفاده می شود. چنانچه نتیجه غربالگری تکمیلی مثبت باشد، برای تشخیص قطعی نیاز به انجام تشخیص ژنتیک وجود دارد.

خانواده مضرم:

ضمن عرض تبریک و با آرزوی سپری کردن دوران بارداری ایمن و تولد فرزندی سالم برای شما، این متن برای آگاهی خانواده ها از روند غربالگری سندرم داون در دوران بارداری تهیه و در اختیار شما قرار داده می شد. در نظام آفرینش اکثریت قریب به اتفاق بارداری ها با طی روند طبیعی با سلامتی مادر و تولد نوزادی سالم به پایان می رسد.



در برخی موارد هم ممکن است بارداری ها با مشکلاتی مواجه شود. هر خانم باردار حق دارد تا اطلاعات لازم و کافی سلامت این دوران را دریافت و درباره شرایط بارداری خود آگاهانه تصمیم گیری نماید. بنابراین مطالعه این متن، می تواند به تصمیم گیری شما برای شرکت یا عدم شرکت در برنامه غربالگری سندرم داون کمک کند.

سندرم داون چیست؟

سندرم داون یک بیماری ژنتیکی است. این بیماری به دلیل وجود یک کروموزوم ۲۱ اضافه به وجود می آید که باعث تغییرات شکلی و ذهنی در فرد می شود. کودکان مبتلا به سندرم داون می توانند به ناتوانی ذهنی خفیف تا عقب ماندگی شدید دچار شوند.

در بهترین حالت متوسط سن ایشان ۵۰-۶۰ سال بسته به شرایط تنگ داری و مراقبت های بهداشتی درمانی خواهد بود.



سن مادر باردار یکی از عوامل مهم مؤثر بر احتمال ابتلای جنین به سندرم داون بوده و امکان ابتلا نوزاد به بیماری با افزایش سن مادر افزایش می یابد و در سنین کمتر از ۳۵ سال مادر، شانس تولد فرزندان مبتلا به این بیماری در مقایسه با سن بالای ۳۵ سال کمتر است.

جهت بررسی وضعیت جنین در زمان بارداری اقدامات

زیر در کشور برنامه ریزی شده است:

۱) تست های غربالگری:

نتیجه تست های غربالگری فقط مویذ احتمال ابتلا هستند و بدون تست قطعی نمی توان با قطعیت ابتلا جنین را مشخص کرد.

چنانچه در تست های غربالگری احتمال هر یک از این دو بیماری اعلام شود باید احتمال گفته شده مثل سندروم داون با تست قطعی بررسی شود.

سونوگرافی ویژه ای به نام سونوگرافی NT در سه ماهه اول و نمونه گیری خون مادر (برای سنجش سرمی PAPP-A و Free-Beta) در همان زمان تا حد زیادی در مورد شانس احتمالی بارداری داون می توانند کمک کننده باشند ولی به قطعیت این موضوع را نمی توانند تأیید یا رد کنند.

• تست های غربالگری بیماری سندروم داون فقط احتمال بیماری را بررسی می کند و به هیچ وجه قطعی نیست و هر تست مثبت غربالگری بدون تست قطعی نمی تواند با قطعیت مبتلا بودن نوزاد را بیان کند.

• انجام آزمایش خون مرحله اول و سونوگرافی در یک روز باعث افزایش اعتبار نتیجه غربالگری می گردد. بنابراین، توصیه می شود که پس از انجام سونوگرافی در اولین فرصت (حداکثر تا روز بعد) با نتیجه سونوگرافی برای انجام آزمایشات به آزمایشگاه مراجعه نمایید.

• در صورت در دسترس نبودن سونوگرافی مخصوص، دو تست خون از مادر در دو مرحله (سه ماهه اول و سه ماهه دوم) گرفته می شود. نتیجه هر دو تست در مجموع احتمال ابتلا نوزاد را بیان می کند.

بر اساس نتیجه تست غربالگری سه حالت مطرح می شود:
حالت اول: کم خطر و عدم نیاز به اقدام بیشتر
حالت دوم: احتمال خطر ابتلا متوسط وجود دارد که تست تکمیلی توصیه می شود.

حالت سوم: احتمال خطر ابتلا جنین بیش از یک در ۱۰ مورد بارداری است که انجام تست قطعی توصیه می شود.

۲) تست تکمیلی غربالگری (NIPT):

این تست با گرفتن نمونه خون مادر قابل انجام است. به عنوان تست غربالگری معمولاً در اولین مرحله پیشنهاد نمی شود به جز در موارد اندکی که پزشک تشخیص می دهد. ضمناً هزینه زیادی دارد و در مراکز محدودی انجام می شود. این تست با وجود آنکه قوی تر از تست های قبلی است اما نتیجه آن قطعی نیست. فقط اگر مثبت شود با احتمال بیشتری نوزاد ممکن است مبتلا باشد. خوشبختانه در این آزمایش هم نتیجه تعداد زیادی از موارد غربالگری کم خطر است و بارداری با مراقبت های معمولی ادامه می یابد.