

## 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 تشخیص 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.

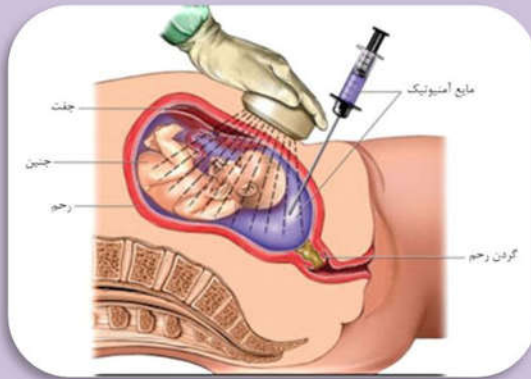
**تذکر:** گروه خونی مادر قبل از انجام تست تعیین شده و در صورت منفی بودن Rh مادر جهت جلوگیری از آسیب جنین تزریق آمپول روگام به مادر باید صورت گیرد.

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.





## آمניوسنتز چیست؟



### منبع:

بارداری و زایمان ویلیامز

### تهیه کننده:

مرجان منفرد : ماما

بهار ۱۴۰۱

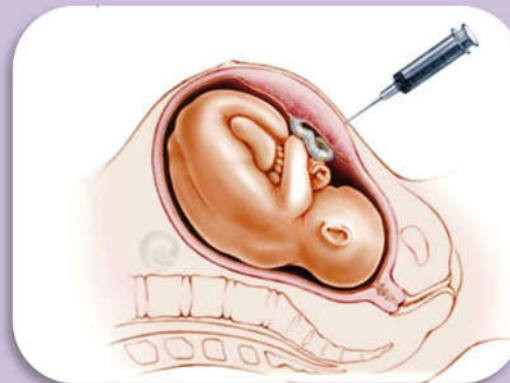
## برخی سؤالات رایج راجع به آمنیوسنتز

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

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 نمونه‌گیری منجر به آسیب جنین می‌شود؟

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



## چه نقایص متعاقب آمنیوسنتز تشخیص داده

می‌شود؟

سلول‌های مایع آمنیون برای تشخیص ناهنجاری‌های کروموزومی و بررسی ناهنجاری‌ها و مشکلات جنینی دیگری همچون نمونه‌های زیر استفاده می‌شود:

- ✓ سندروم داون (تروپوزومی ۲۱)
- ✓ سندرون ادوارد (تروپوزومی ۱۸)
- ✓ سندروم پاتو (تروپوزومی ۱۳)
- ✓ سندرم X شکننده
- ✓ انومالی‌های کروموزوم‌های جنسی از قبیل سندروم ترنر تروپوزومی X سندروم کلاین فلتز و ...
- ✓ بیماری‌های تک ژنی از قبیل تالاسمی هموفیلی دیستروفی عضلانی و غیره به روش مولکولی

## چه مواردی را نمی‌توان با آمنیوسنتز مورد

بررسی قرار داد؟

در هر حاملگی ریسکی حدود ۳-۵ درصد برای بروز اختلالات مادرزادی با علل نامشخص وجود دارد برای نمونه می‌توان از عارضه‌ی لب شکر، شش انگشتی یا آسیب‌های قلبی - عروقی نام برد.

روش آمنیوسنتز در بررسی این گروه از اختلالات کاربردی ندارد.