

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

شیوه نامه غربالگری و تشخیص ناهنجاری جنین

دی ماه ۹۲

غربالگری ناهنجاری جنین

- مشکلات کروموزومی

- نقص لوله عصبی

مراحل غربالگری

۱- مشاوره با خانم باردار (۱۰-۶ هفته)

❖ محدودیت زمان اخذ مجوز سقط قانونی

❖ ضرورت آگاهی والدین برای انتخاب غربالگری

ناهنجاری جنین

مشاوره با خانم باردار

- برخی از اختلالات کروموزومی (تریزومی ها) کشف می شوند.
- تریزومی ۲۱ (سندرم داون): به جای ۴۶ کروموزوم ۴۷ کروموزوم دارد.
- سندرم داون به صورت تصادفی در هر بارداری اتفاق می افتد.
- حتی اگر سابقه فامیلی، خانوادگی یا زایمان قبلی نباشد، احتمال وقوع سندرم داون در بارداری فعلی وجود دارد.
- با افزایش سن خطر آن افزایش می یابد.
- ۲۰-۲۹ سال ۱ در ۱۵۰۰
- ۳۰-۳۹ سال ۱ در ۹۰۰
- ۴۰-۴۹ سال ۱ در ۱۰۰
- هزینه بر، مراجعه به مراکز معتبر، افراد متبحر

مشاوره با خانم باردار

نتیجه غربالگری

۱- خطر پایین:

احتمال وقوع سندرم داون کم است.

نیاز به انجام روش های تشخیصی تهاجمی (آمניوسنتز یا CVS) نیست.

۲- خطر بالا و مثبت:

به معنی ابتلای جنین به سندرم داون نیست.

برای تشخیص قطعی نیاز به انجام روش های تشخیصی تهاجمی (آمניوسنتز یا CVS) است. جدی ترین عارضه این روش ها سقط جنین سالم است. (۱ در

۱۰۰ تا ۲۰۰)

۲- غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه اول بارداری

combined test

شامل:

- free β hCG (human chorionic gonadotropin)
- PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A)
- NT (nuchal translucency) سونوگرافی استاندارد

زمان انجام غربالگری سه ماهه اول، شروع هفته ۱۱ تا ۱۳ هفته + ۶ روز بارداری است.

چنانچه انجام سونوگرافی NT امکان پذیر نباشد، آزمایشات غربالگری سه ماهه اول + سه ماهه دوم انجام شود.

نتایج غربالگری جنین در سه ماهه اول بارداری

کم خطر:

احتمال وقوع ناهنجاری کم، روش های تهاجمی و غربالگری سه ماهه دوم نیازی نیست.

در معرض خطر:

در همان آزمایشگاه، آزمایشات غربالگری سه ماهه دوم انجام شود تا جواب هر دو مبنای تصمیم گیری قرار گیرد.

پر خطر:

در اسرع وقت بررسی تکمیلی با روش های تهاجمی

نکته:

در حال حاضر غربالگری جنین در سه ماهه اول بارداری توصیه می شود. چنانچه خانم باردار پس از ۱۳ هفته و ۶ روز و قبل از هفته ۱۷ بارداری مراجعه نماید و غربالگری سه ماهه اول را انجام نداده است، پس از مشاوره و انتخاب والدین، غربالگری سه ماهه دوم بارداری درخواست می شود.

۳- غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه دوم بارداری

Quad marker

شامل:

- free β hCG (human chorionic gonadotropin)
- AFP(alpha-fetoprotein)
- uE3(unconjugated estriol)
- Inhibin A
- در هفته ۱۵ تا ۱۷ بارداری انجام می شود.

نتایج غربالگری جنین در سه ماهه دوم بارداری

کم خطر:

احتمال وقوع ناهنجاری های مورد بررسی کم است.

پرخطر:

آمیوسنتز ضروری است.

نکات قابل توجه:

✓ اگر مادر سابقه زایمان نوزاد با سندرم داون و یا سابقه نتیجه

مثبت آمنیوسنتز/ CVS در بارداری قبلی داشته است، پس از

انجام مشاوره، واجد شرایط انجام آمنیوسنتز/ CVS است.

(بدون انجام غربالگری)

✓ غربالگری سه ماهه دوم بارداری پس از هفته ۱۸ بارداری توصیه

نمی شود.

نکات قابل توجه:

✓ به مادر تأکید شود، نتیجه غربالگری بلافاصله پس از دریافت توسط ارائه دهنده خدمت بررسی شود.

✓ ارائه دهندگان خدمت به زنان باردار می بایست مراکز و افراد متبحر در ارائه خدمات آزمایشگاه و سونوگرافی را شناسایی و به مادر معرفی نمایند.

نکات قابل توجه:

✓ از آنجایی که غربالگری آزمایشگاهی در بارداری های دوقلویی از صحت تشخیصی کافی برخوردار نیست، بهره گیری از مجموع داده های سن مادر و ضخامت NT در غربالگری دوقلویی توصیه می شود.

غربالگری سایر ناهنجاری ها:

صرف نظر از نتیجه مثبت یا منفی غربالگری سه ماهه اول،

آزمایش آلفا فیتوپروتئین برای **غربالگری نقص لوله عصبی**

جنین و سونوگرافی هدفمند هفته ۱۶ تا ۱۸ بارداری برای

غربالگری ناهنجاری های اصلی (ماژور) درخواست می شود.