

پدر و مادری که در انتظار تولد فرزند خود به سر می‌برند اغلب تمایل دارند بیش از هر زمان دیگری آگاهی خود را نسبت به جنین در حال رشد خود بالا ببرند. انجام آزمایش‌های غربالگری یکی از اقداماتی است که والدین برای اطلاع از سلامتی فرزندشان انجام می‌دهند.

از زمان لقاح، وقایع شگفت‌انگیزی برای سلول تخم رخ می‌دهد. در برخی مواقع ممکن است در روند تکامل سلول تخم اختلالاتی ایجاد شود. با انجام آزمایش‌های غربالگری می‌توان از تولد نوزاد با نقائص عمده ژنتیکی پیشگیری به عمل آورد. این امکان از تولد فرزندی که مشکلات کروموزومی دارند یا به هر نحوی باعث بروز مشکلات روانی و مالی فراوانی در خانواده و جامعه می‌شوند، جلوگیری شود.

برخورداری از سلامتی بزرگ‌ترین نعمت الهی و اولین خواسته هر انسانی به‌شمار می‌رود. بر طبق نظر سازمان جهانی بهداشت، سلامت در سه سطح جسمی، روانی و اجتماعی تعریف می‌شود. هر انسان در جهت حفظ سلامت و تندرستی خود تا حد زیادی می‌تواند از بروز هرگونه بیماری پیشگیری کند. بدیهی است که هر بیماری و معلولیت تبعات منفی بسیاری به دنبال دارد و علاوه بر رنج و محنت بیماری، بار روانی و هزینه‌های اقتصادی بسیاری بر او، خانواده و جامعه تحمیل می‌کند. یکی از این بیماری‌ها، اختلالات کروموزومی است که ابتلا به آن در دوران جنینی و در رحم مادر صورت می‌گیرد. غربالگری در دو مرحله غربالگری سه‌ماهه اول و سه‌ماهه دوم انجام می‌شود، غربالگری سه‌ماهه اول در هفته ۱۱ تا ۱۳ هفته و ۶ روز (ترجیحاً هفته دوازدهم) و سه‌ماهه دوم از هفته چهاردهم تا بیست‌ودوم بارداری (ترجیحاً هفته پانزدهم و شانزدهم) انجام میشود.

## آزمایشگاه پاتوبیولوژی نیکو

خیابان پاسدارن، بوستان هشتم، پلاک ۱۴۶  
تلفن: ۲۲۵۵۹۰۹۲



## آزمایشهای غربالگری سندروم داون

### آزمایش دابل مارکر (Double Marker)

به این آزمایش اصطلاحاً FTS یا First Trimester Screening می‌گویند. در این آزمایش به طور هم زمان دو شاخص خونی PAPP-A و Free  $\beta$ HCG و یک شاخص سونوگرافی به نام NT یا Nuchal Translucency بررسی می‌شود. این آزمایش از ابتدای هفته ۱۱ تا انتهای هفته ۱۳ (+۰ تا ۱۳+۶) انجام می‌شود. ارزش تشخیصی این تست ۸۵ درصد است. PAPP-A پروتئینی است که در اوایل بارداری در جفت تولید می‌شود. اندازه گیری PAPP-A در طی هفته‌های ۱۰ تا ۱۳ بارداری، مارکر مفیدی جهت غربالگری سندروم داون و دیگر ناهنجاری‌های ژنتیکی جنین می‌باشد. هورمون HCG توسط سلول‌های جفت ساخته می‌شود و از نقطه نظر فیزیولوژیک نقش مهمی در ابقاء عملکرد جسم زرد در هفته‌های نخست بارداری دارد یعنی تا زمانی که عمل تولید پروژسترون از جسم زرد به جفت منتقل گردد. اندازه‌گیری این فاکتور در طی هفته‌های ۱۰ تا ۱۳ بارداری، مارکر مفیدی جهت غربالگری سندروم داون می‌باشد.

### سونوگرافی NT

NT مخفف Nuchal Translucency به معنای فضای پشت گردن است.

روش انجام آن مثل سونوگرافی‌های معمولی است (از روی شکم). اما در این سونوگرافی، با روش خاصی، ضخامت پشت گردن جنین و وجود استخوان بینی در جنین بررسی می‌شود. سونوگرافی NT، بین هفته‌های ۱۱ تا ۱۴ بارداری انجام می‌شود زیرا پیش از هفته ۱۱ جنین بسیار کوچک است و پس از هفته ۱۴ بارداری مایع اضافی توسط سیستم لنفاوی جنین جذب می‌شود. عدد NT (ضخامت پشت گردن جنین)، در جنین‌های مبتلا به سندرم داون، افزایش نشان می‌دهد.

NB مخفف کلمه nasal bone بوده و به استخوان بینی در جنین اشاره دارد.

دیدن استخوان بینی جنین یکی از موارد ضروری در سونوگرافی NT است که بهتر است در تصویری که برای اندازه‌گیری NT گرفته شده، دیده شود.

دیده شدن استخوان بینی، نشانه‌ی خوبی است. اما مشاهده نشدن آن، نیاز به پیگیری مجدد در هفته‌های آینده دارد.

تقریباً در ۶۰-۷۰ درصد موارد تریزومی ۲۱، ۵۰ درصد تریزومی ۱۸ و ۳۰ درصد تریزومی ۱۳، استخوان بینی وجود ندارد. بنابراین ندیدن استخوان بینی در سونوگرافی NT نشانه مهمی تلقی می‌شود و نیاز به بررسی کروموزومی جنین وجود دارد. برخی از عواملی که می‌تواند در نتیجه سونوگرافی NT تأثیرگذار باشد، عبارتند از:

- \* داشتن اضافه وزن یا چاقی مفرط
- \* وجود مدفوع در روده‌ها
- \* پایین بودن غیرطبیعی حجم مایع آمنیوتیک
- \* ناتوانی برای دراز کشیدن در طول آزمایش
- \* قرارگیری جنین در حالت‌های خاصی در طول سونوگرافی
- \* فعالیت بیش از حد جنین



### آزمایش کوآد مارکر یا نشانگرهای چهارگانه (Quad Marker)

در این آزمایش خون، میزان چهار ماده شامل آلفا فتوپروتئین (afp)، هورمون گنادوتروپین جفتی انسان یا hcg، استریول (estriol) که شکلی از هورمون استروژن است و هورمون inhibin a در خون مادر باردار اندازه‌گیری می‌شود. پزشک با بررسی نتیجه آزمایش، سن مادر و عوامل دیگر، احتمال بروز مشکلات خاصی را در جنین بررسی می‌کند. آزمایش‌های سه ماهه دوم بارداری را می‌توان بین هفته‌های ۱۵ تا ۲۰ بارداری انجام داد، اما به دلیل محدودیت‌های قانونی ختم بارداری بعد از هفته ۱۸، بهتر است این آزمایش‌ها تا پیش از هفته ۱۷ انجام شود.

### Alpha feto protein (AFP)

آلفا فتوپروتئین نوعی پروتئین پلاسما است که در اوایل بارداری در کیسه زرده جنین و در مراحل بعدی در دستگاه گوارش و کبد جنین تولید می‌شود. تا هفته سیزدهم بارداری غلظت آلفا فتوپروتئین هم در سرم مادر و هم در مایع آمنیوتیک افزایش می‌یابد و پس از آن به سرعت از میزان آن کاسته می‌شود.

میزان آلفا فتوپروتئین تولید شده توسط جنین در سرم مادری معمولاً در هفته‌های ۱۵ الی ۱۸ بارداری توسط یک آزمایش خون ساده مشخص می‌شود. عواملی از قبیل چند قلویی، دیابت مادر، نژاد و قومیت، سن بارداری و وزن مادر روی میزان آلفا فتوپروتئین تأثیر می‌گذارد.

### استریول (Estriol)

استریول غیر کونژوگه توسط غدد آدرنال جنین ساخته شده و در جفت متابولیزه گشته و به گردش خون مادر منتقل می‌شود. مقدار استریول غیر کونژوگه در سراسر دوران بارداری به طور مداوم افزایش می‌یابد و حداکثر آن در طول سه ماهه سوم (هفته ۲۸ تا ۴۰ بارداری) است. اندازه‌گیری این فاکتور در طی هفته‌های ۱۴ تا ۲۲ بارداری، مارکر مفیدی جهت غربالگری سندرم داون می‌باشد. هر گونه کاهش غیرطبیعی uE3 ریسک بروز سندرم داون را افزایش می‌دهد.

### Inhibin-A

هورمون Inhibin A به وسیله سلول‌های تخمدان و همچنین سلول‌های بیضه ترشح می‌شود. Inhibin A جهت غربالگری سندرم داون به کار می‌رود و می‌توان گفت که مقدار آن در طی سه ماهه دوم بارداری و تا قبل از هفته ۱۷ ابتدا کاهش یافته و پس از آن افزایش می‌یابد.

### سونوگرافی آنومالی:

سونوگرافی یا اسکن آنومالی بین هفته‌های ۱۵ تا ۲۸ قابل انجام است. اما با توجه به قوانین کشور و اجازه قانونی برای سقط، بهتر است تا هفته ۱۸ این سونوگرافی انجام شود. در این سونوگرافی، متخصص بررسی بسیار دقیق از اندام جنین و رحم انجام می‌دهد و رشد طبیعی جنین و محل قرارگیری جفت در رحم را بررسی می‌کند. شکل و اندازه سر جنین، وجود شکاف لب، ستون فقرات کودک، دیواره شکم جنین، معده و کلیه های جنین، قلب جنین و اندامهای جنین در این سونوگرافی بررسی میشوند.

در این سونوگرافی قسمت‌های مختلف بدن جنین اندازه‌گیری می‌شود که اندازه‌گیری‌ها باید با سن جنین و اندازه‌های استاندارد مطابقت داشته باشند به این ترتیب می‌توان دریافت که آیا جنین نسبت به سن خود رشد مناسبی دارد یا خیر.



## آزمایش های تشخیصی



## \* آمنیو سنتز \* نمونه برداری از پرزهای جفتی

### نمونه برداری از پرزهای جفتی (Chorionic Villus Sampling)

نمونه برداری از پرزهای جفتی یا CVS یک تست تشخیصی پیش از تولد است که تحت بیحسی موضعی و با استفاده از سونوگرافی، به کمک سوزنی که از دیواره شکم مادر عبور می‌کند و با انبر جراحی که از گردن رحم عبور می‌کند، از پرزهای جفتی نمونه تهیه می‌شود.

نمونه برداری از پرزهای جفتی بین هفته های ۱۱ تا ۱۴ انجام می‌گیرد و می‌تواند اطلاعات مهمی در رابطه با ساختار ژنتیکی جنین فراهم آورد. در موارد زیر بیمار جهت نمونه برداری ارجاع داده می‌شود:

\* نتیجه آزمایش غرباگری مثبت گزارش شده باشد.

\* سابقه وجود بیماری کروموزومی در بارداری قبلی

\* سن ۳۵ و بالاتر مادر

\* وجود سابقه بیماری خانوادگی و ژنتیکی

### آمنیوسنتز

آمنیوسنتز هم یک روش تشخیصی پیش از تولد است که در آن مقدار کمی از مایع آمنیوتیک از کیسه اطراف جنین برداشته می‌شود. نمونه گیری تحت هدایت سونوگرافی و از طریق یک سوزن نازک که از روی شکم وارد رحم می‌شود، انجام می‌گیرد. انجام این روش در موارد زیر توصیه می‌شود:

\* سن بالای ۳۵ سال

\* سونوگرافی غیر طبیعی

\* سابقه داشتن کودک با نقائص مادرزادی

دقت انجام آمنیوسنتز ۹۹٫۴ درصد است و خطرات احتمالی ناشی از آن کمتر از ۱ درصد است. به کمک آمنیوسنتز بیماری‌های زیر قابل تشخیص هستند:

\* سندروم داون

\* بیماری کم خونی داسی شکل

\* فیبروز کیستیک

\* نقائص لوله عصبی مانند اسپینا بیفیدا و آنانسفالی

تشخیص قطعی جنسیت نوزاد از طریق آمنیوسنتز امکان‌پذیر است.

بهترین زمان انجام آمنیوسنتز در هفته‌های ۱۵ تا ۱۸ بارداری است.