

راهنمای آزمون غربالگری سندرم داون در زنان باردار

این بروشور به منظور افزایش اطلاعات عمومی زنان باردار تهیه گردیده و هیچگاه جایگزین توصیه های پزشک نمی شود. این افراد باید به منظور سلامتی جنین، درمان و یا سایر مراقبت های بارداری با پزشک خود تماس بگیرند.

هر زن باردار آرزوی داشتن فرزندی سالم دارد و اگر چه بیشتر بچه های متولد شده، سالم هستند اما نگرانی در مورد سلامتی کودک امری طبیعی است. بروشور حاضر جهت رفع پاره ای از این نگرانی ها و در خصوص آزمایش های غربالگری (سندروم داون) می باشد.

راهنمای نمونه گیری

بررسی موارد زیر برای انجام آزمایشات غربالگری ضروری است

- همراه داشتن درخواست پزشک برای آزمایشات
- بررسی مناسب بودن سن حاملگی و تطبیق آن با نوع آزمایشات درخواستی در هنگام پذیرش
- تست های غربالگری در سه ماهه اول (دابل) باید در ۱۱ تا ۱۳ هفته و ۶ روز بارداری به مقدار ۵ سی سی و در سه ماهه دوم (کواد) ۱۵ تا ۱۷ هفته و ۵ روز بارداری مقدار ۱۰ سی سی خون کامل دریافت گردد
- تکمیل فرم رضایتنامه برای هریک از مراجعین قبل از نمونه گیری
- در سه ماهه اول سونوگرافی در مرکز معتبر با مقدار NT و سونوگرافی به روز ضروری است و در سه ماهه دوم سونوگرافی، سن جنین کفایت می کند. به همراه اطلاعات در برگه سونوگرافی همراه تاریخ انجام/اندازه CRL / NT، تعداد جنین زنده/ تعیین تعداد قل / و تصویر سونوگرافی
- همراه بودن اطلاعات مورد نیاز: نام و شماره تماس پزشک و مشخصات مادر/ آدرس/ تلفن/ تاریخ تولد/ سن/ وزن دقیق به کیلوگرم/ سابقه وجود بیماری کروموزومی و یا داشتن فرزند مبتلا/ سابقه مصرف دخانیات/ سابقه بیماری دیابت/ روش بارداری (طبیعی یا IVF و یا با استفاده از دارو) Parity / LMP (تاریخ/ سن بارداری)

سندروم داون چیست؟

این سندروم شامل یکسری از علائم ذهنی و جسمی است که در نتیجه یک کپی اضافه از کروموزوم شماره ۲۱ در انسان ایجاد می شود و آن را تریزومی ۲۱ می نامند و تا کنون راه درمانی برای این مبتلایان یافت نشده است و اگرچه هر زنی در هر سنی ممکن است بچه مبتلا به سندرم داون به دنیا بیاورد ولی این احتمال با افزایش سن بالا می رود.

نقص لوله عصبی چیست؟

نقص لوله عصبی زمانی اتفاق می افتد که جمجمه یا ستون فقرات در دوران بارداری به طور مناسبی رشد نکرده باشد. این بیماری عامل نقایص ذهنی و فیزیکی در بچه می باشد. احتمال داشتن نوزاد مبتلا به این بیماری با افزایش سن بالانمیرود.

میزان شیوع سندروم داون چقدر است؟

سندروم داون یکی از دلایل شناخته شده عقب ماندگی ذهنی است که معمولاً در بین ۸۰۰-۷۰۰ نوزاد متولد شده، یک نوزاد به آن مبتلا می شود. (که البته بستگی مستقیم با سن مادر دارد). چنانچه این شیوع شامل ۱/۱۶۰۰ در زنان ۲۰ ساله، ۱/۱۰۰۰ در زنان ۳۰ ساله و ۱/۱۱۲ در زنان ۴۰ ساله می باشد.

نشانه ها و علائم سندروم داون چیست؟

اگرچه افراد مبتلا به این سندروم ممکن است دارای نشانه های مشترک فیزیکی و ذهنی باشند اما علائم این سندروم می تواند از خفیف تا شدید تغییر یابد. معمولاً رشد ذهنی و جسمی در افراد مبتلا به سندروم داون نسبت به افراد عادی کندتر است. تاخیر در رشد زبانی و کاهش سرعت رشد نیز از علائم دیگر آن است.

بعضی از علائم فیزیکی مشترک بین افراد مبتلا به سندروم داون شامل موارد زیر است:

- صورت پهن به همراه انحراف چشمها به سمت بالا
- گردن کوتاه و شکل غیر طبیعی گوش ها
- چروک های عمیق در کف دست
- لکه های سفید در ناحیه عنیه چشم
- قدرت ضعیف عضلات دست ها و پاهای کوچک
- بیماریهای قلبی مادرزادی، مشکل شنوایی و ... از علائم دیگر آن می باشد.

آیا فقط زنان مسن کودکانی مبتلا به سندروم داون به دنیا می آورند؟

تحقیقات نشان میدهد سلول هایی که باعث تولید مجدد کروموزوم شماره 21 می شوند مشخصاً با بالا رفتن سن زن افزایش مییابند. بنابراین مادران مسن تر نسبت به مادران جوان تر بیشتر شانس داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون را دارند.

مصرف همزمان سیگار و قرص های ضد بارداری خطر داشتن فرزند مبتلا به سندروم داون را بیشتر می کند.

چه کسانی در معرض خطر ابتلا به سندروم داون هستند؟

سندروم داون شایع ترین اختلال کروموزومی در نوزادان است که به نسبت 1/700 تولد رخ می دهد و ممکن است هر زن بار داری را متأثر کند اما بعضی در معرض ریسک بالاتری نسبت به دیگران هستند. انجمن زنان و زایمان آمریکا پیشنهاد اکید می کند که تمامی زنان باردار برای غربالگری سندروم داون اقدام نمایند. اما زمانی که نشانه های زیر را دارند باید به جای آزمایش های غربالگری از آزمایش های تشخیصی همانند آمنیوسنتز و CVS استفاده نمایند:

۱- حاملگی قبلی با اختلال کروموزومی

۲- اختلال ساختمان بدنی بچه در زایمان قبلی

۳- اختلالات کروموزومی در خانواده والدین

راه درمان افراد مبتلا به سندروم داون چیست؟

سندروم داون یک بیماری قابل درمان نیست، اما رسیدگی زود هنگام میتواند به بسیاری از افراد مبتلا به این بیماری کمک کند تا بهتر بتوانند زندگی خود را به سمت دوران بلوغ طی نمایند. گفتار درمانی، کار درمانی از نکات ضروری برای مبتلایان به سندروم داون می باشد.

این آزمایش ها برای تشخیص ریسک چه بیماری هایی طراحی گردیده است؟

این آزمایش ها برای تعیین ریسک سندروم داون، تریزومی ۱۸ و نقص لوله های عصبی می باشد.

چه آزمایشاتی جهت غربالگری ریسک سندروم داون وجود دارد؟

این آزمایش ها عبارتند از:

۱ - در سه ماهه اول حاملگی با آزمایش (دابل مارکر)

۳ - در سه ماهه دوم حاملگی با آزمایش (کوادرپل مارکر)

۳- آزمایش Contingent که ادغام نتایج سه ماهه اول و دوم است.

۴- آزمایش NIPT یا NIFTY

آزمایش دابل مارکر چیست؟

این آزمایش یک آزمون غربالگری جهت زنان باردار به منظور ارزیابی میزان ریسک ابتلای به سندروم داون و تریزومی ۱۸ در جنین در سه ماهه اول حاملگی (هفته ۱۱ - ۱۳)، می باشد. و شامل آزمایش های FREE BETA HCG و PAPP-A است. این آزمایش می تواند با گزارش NT از سونوگرافی کامل تر گردد.

(NT: ضخامت پوست در ناحیه پشت گردن جنین از طریق سونوگرافی به آزمایشگاه داده می شود).

آزمایش کوادرپل مارکر چیست؟

این آزمایش یک آزمون غربالگری جهت زنان باردار به منظور ارزیابی میزان ریسک ابتلای به سندرم داون ، تریزومی ۱۸ نقص لوله عصبی در سه ماهه دوم بارداری (هفته ۱۵ الی ۱۷ هفته و ۵ روز)، با ۴ آزمایش Inhibin A و BHCG و UE3 و AFP می باشد.

آزمایش Contingent چیست؟

براساس تحقیقات انجام شده Contingent موثرترین روش غربالگری سندروم داون است. در این روش نتایج حاصله از مارکرهای سه ماهه اول و دوم بارداری در کنار هم مورد بررسی قرار می گیرد و میزان ریسک نهایی با قدرت تشخیص بالاتر از آزمایشات سه ماهه اول و دوم به تنهایی گزارش می شود.

این آزمایش در دو مرحله انجام می شود: **سه ماهه اول** و سپس **سه ماهه دوم**.

آزمایش های انجام گرفته در Contingent مشابه آزمایشات **دابل مارکر** و **کوادرپل مارکر** است.

مزایای Contingent نسبت به سایر آزمونهای غربالگری سندروم داون عبارت است از:

۱- بالاترین قدرت تشخیص و کمترین خطای مثبت کاذب را نسبت به سایر آزمونهای غربالگری سندروم داون داراست. لذا کمترین نگرانی را در زنان حامله ایجاد میکند.

۲- ناهنجاری های بیشتری را مورد بررسی قرار می دهد.

آزمایش NIPT یا NIFTY چیست؟

این آزمایش به عنوان جدید ترین روش غیر تهاجمی تشخیصی اختلالات کروموزومی در دوران بارداری است. اصول این روش بر پایه اندازه گیری DNA آزاد جنین در خون مادر (Cell Free DNA) می باشد. که این آزمایش علاوه بر تعیین میزان خطرات اختلالات سندروم داون کروموزم ۱۳ و ۱۸، جنسیت جنین هم تعیین می گردد

منظور از نتیجه مثبت چیست؟

در بین هر ۱۰۰ زن ۴ نفر ممکن است دارای نتیجه مثبت باشند (ریسک آنها بالا باشد) چنانچه این ریسک بالا بود احتمال نوزاد مبتلا به سندروم داون، تریزومی ۱۸ و نقص لوله عصبی بیشتر از حد معمول است.

اگر نتیجه تست مثبت بود چه اتفاقی می افتد؟

در این مرحله فرد باید با پزشک خود تماس گرفته و راهنمایی های لازم را دریافت دارد. فقط آزمایشی های تکمیلی بعدی می تواند به شما بگویند که فرزند شما واقعاً به این بیماری ها مبتلا هستند یا خیر.

چنانچه آزمون غربالگری فردی مثبت گردید (ریسک بالا) ۲ آزمایش جهت تشخیص این بیماری ها وجود دارد که انجام هر دو آن می تواند برای جنین خطرناک باشد و منجر به سقط جنین شوند به همین علت این نوع تستها هنگامی درخواست می شوند که زن باردار ریسک بالایی داشته باشد یا در مراحل اول جوابش مثبت شده باشد.

الف) آمنیوسنتز (ب) CVS

هزینه آزمایش چگونه محاسبه میگردد؟

آزمایشات ذکر شده، طبق تعرفه مصوب شورای عالی نظام پزشکی محاسبه می شود و لازم به ذکر است هزینه آزمون های غربالگری در تعهد سازمان های بیمه گر نمی باشد.

حقوق بیمار

جواب ها توسط مسئول فنی به موقع تایید شود.

جواب های اورژانسی در زمان تعیین شده آماده و ارائه شود.

اطلاعات موثر در تفسیر آزمایش کاملاً محرمانه باشد.

انتظارات متعاقب یک نتیجه غربالگری مثبت:

آزمون های غربالگری، جهت تشخیص سندرم داون استفاده نمی شوند. این آزمونها فقط میزان ریسک بیماری را تخمین می زنند و ابتلا یا عدم ابتلا فقط با تست های تکمیلی انجام می شود.