

تست های
غربالگری
دوران بارداری

DeNA Laboratory

برای هر خانم باردار به طور کلی احتمال داشتن فرزندی با نقایص مادرزادی وجود دارد. اگرچه این احتمال خیلی زیاد نیست اما با انجام تست های غربالگری می توان تا حد زیادی به میزان واقعی این احتمال پی برد.

نقایصی که در تست های غربالگری دوران بارداری بررسی می شوند عبارتند از:

اختلالات کروموزومی از قبیل سندرم داون (تریزومی ۲۱) و تریزومی ۱۸ و تریزومی ۱۳ و اختلالات ساختمانی از قبیل نقص باز لوله عصایی (ONTD)^۱ به این ترتیب نمی توان انتظار داشت که تمام ناهنجاری های مادرزادی را بتوان با استفاده از این آزمایش غربال کرد.

شخصی که سندرم داون دارد علاوه بر اینکه دارای چهره مشخص و متفاوتی می باشد دچار ناتوانی در یادگیری و مشکلات پزشکی نیز هست. هیچ درمانی برای سندرم داون وجود ندارد و تا آخر عمر همراه فرد می باشد.

شیوع سندرم داون در حدود ۱ به ۸۰۰ در بارداری ها است. هرچه سن مادر بیشتر باشد خطر داشتن چنین نوزادی بیشتر می شود. به طور مثال برای یک زن ۲۰ ساله احتمال به دنیا آوردن بچه ای با سندرم داون ۱/۵۰۰ است. این احتمال برای یک زن ۳۵ ساله ۱/۲۷۰ خواهد بود. به هر حال اکثر نوزادان مبتلا به سندرم داون از زنان جوان متولد می شوند به خاطر اینکه تعداد زایمان ها در این سنین بیشتر است.

سندرم داون در دوران بارداری از طریق تست های غربالگری و تشخیصی قابل شناسایی می باشد.

۱- تست غربالگری:

تست های غربالگری شانس یا احتمال این که جنین یکی از چند بیماری مشخص را داشته باشد نشان می دهد. در واقع این تست به طور یقین نمی تواند به ما بگوید که آیا نوزاد شما مشکل دارد یا نه. اگر نتیجه تست مثبت باشد این بدین معنی است که احتمال وجود نقص بالاتر از دیگران است. به همین خاطر پزشک شما ممکن است برای شما تست های تشخیصی انجام دهد تا از بابت سالم بودن جنین مطمئن شود.

اگر نتیجه تست غربالگری منفی شود این بدین معنی است که احتمال وجود نقص در نوزاد شما هنگام تولد آنقدر پایین است که احتیاج به پیگیری ندارد. لیکن تضمینی به میزان ۱۰۰٪ وجود ندارد. مزیت تست های غربالگری این است که هیچگونه ریسک سقط را به همراه نداشته و صدمه ای به جنین نمی رساند.

♦ غربالگری سندرم داون در سه ماهه اول بارداری:

غربالگری سه ماهه اول بارداری یک تست ترکیبی شامل آزمایش خون مادر و سونوگرافی است. این غربالگری می تواند به عنوان قسمتی از یک آزمایش ترکیبی و یا مرحله ای از یک روش غربالگری باشد. غربالگری سندرم داون در سه ماهه اول بین هفته ۱۱ تا ۱۴ بارداری قابل بوده و به وسیله آن ریسک سندرم داون (تریزومی ۲۱) و تریزومی ۱۳ و ۱۸ محاسبه می گردد.

این روش تشکیل شده از یک آزمایش خون، که طی آن دو ماده PPAP-A و free hCG در خون مادر اندازه گیری می شود و انجام سونوگرافی.



در سنوگرافی، تجمع مایع پشت گردن جنین یا NT^۱ اندازه‌گیری می‌شود. در واقع در این قسمت ممکن است علامتی برای بروز سندرم داون و یا تریزومی ۱۸ باشد.

مجموع نتایج NT، آزمایش خون مادر و سن مادر با یکدیگر تفسیر شده و یک ریسک عددی بدست می‌آید که بر اساس آن می‌توان تصمیم گرفت که قدم بعدی چیست.

در غربالگری سه ماهه اول بارداری قدرت تشخیص سندرم داون در حدود ۸۴٪ است یعنی با استفاده از آن ۸۴٪ موارد سندرم داون را می‌توان تشخیص داد و ۱۶٪ موارد بدون تشخیص مانده و نوزادان، بیمار به دنیا می‌آیند. وقتی که ضخامت NT افزایش دارد، جنین ممکن است نقص قلبی یا شرایط ژنتیکی دیگری داشته باشد در این شرایط پزشک شما ممکن است آزمایشات تکمیلی دیگری در هفته ۱۵-۱۸ بارداری برای شما پیشنهاد کند.

♦ غربالگری سندرم داون در سه ماهه دوم بارداری:

این غربالگری که کواد مارکر یا کواد راپل یا به اختصار کواد نامیده می‌شود برای غربالگری سندرم داون، تریزومی ۱۸ و نقص لوله عصبی (ONTD) انجام می‌شود. در این تست چهار ماده آلفا فئوپروتئین، استریول آزاد، hCG و Ingibin A در خون مادر اندازه‌گیری می‌شوند.

این تست معمولاً بین هفته ۱۵ تا ۲۱ بارداری قابل انجام است اما بهترین زمان انجام آن هفته ۱۵ تا ۱۸ است. سن جنین در زمان انجام تست، در محاسبه ریسک نقش زیادی دارد. بهترین روش محاسبه سن جنین سنوگرافی است، بنابراین بهتر است هنگام مراجعه به آزمایشگاه گزارش سنوگرافی خود را به همراه داشته باشید. قدرت تشخیص تست کواد مارکر برای سندرم داون حدود ۸۰٪ موارد است.

آزمایش AFP که در تست کواد انجام می‌شود نقص لوله عصبی (ONTD) را در ۸۰٪ موارد غربال می‌کند. دقت داشته باشید که این تست فقط در سه ماهه دوم ارزش دارد.

♦ غربالگری یکپارچه (Integrated):

نتایج بدست آمده برای غربالگری سه ماهه اول و سه ماهه دوم می‌تواند به صورت ترکیبی به کار برده شود تا قدرت تشخیص سندرم داون افزایش پیدا

کند. در این صورت قدرت تشخیص سندرم داون به بیشتر از ۹۰٪ می‌رسد. نتیجه نهایی، تا انجام و تکمیل آخرین مرحله (تست کواد) آماده نمی‌شود. در واقع سونوگرافی و آزمایش خون مرحله اول در بین هفته ۱۱ و ۱۴ بارداری و آزمایش خون مرحله دوم بین هفته ۱۵ تا ۱۸ صورت می‌گیرد. از مزایای این روش می‌توان به پایین بودن مثبت کاذب^۲ این تست و قدرت تشخیص بالای آن حدود ۹۲٪ اشاره کرد.

♦ غربالگری متوالی (Sequential):

در این روش ابتدا غربالگری سه ماهه اول انجام می‌شود و براساس نتایج غربالگری سه ماهه اول، خانم‌های باردار به سه دسته ریسک بالا، ریسک متوسط و ریسک پایین تقسیم می‌شوند. زنان با ریسک بالا برای انجام CVS^۱ فرستاده می‌شوند. آنهایی که ریسک پایین دارند احتیاجی نیست که تست غربالگری یا تشخیصی دیگری در موردشان اجرا شود و فقط زنانی که دارای ریسک متوسط باشند، کاندید انجام غربالگری مرحله دوم (کواد) و یا آزمایش NIPT که به آن cell free DNA هم می‌گویند، هستند.

۲- آزمایش غربالگری مرحله دوم:

آزمایش مولکولی و غیرتهاجمی (cell free DNA (NIPT):
برای آگاهی در مورد این تست به بروشور مربوطه مراجعه کنید.

۳- تست‌های تشخیصی:

این تست‌ها می‌توانند وجود نقص جنین را به طور یقین نشان دهند و در واقع تست‌های غربالگری را رد و یا تأیید می‌کنند.

استفاده از تست‌های تشخیصی از قبیل آمنیوسنتز ریسک سقط جنین را به همراه دارد به همین دلیل اینگونه روش‌های تهاجمی با وجود دقیق بودنشان به همه زنان باردار پیشنهاد نمی‌شود. تست‌های تشخیصی موقعی پیشنهاد می‌شود که ریسک بالای سندرم داون در تست غربالگری گزارش شود.

اگر نتایج غربالگری نشان دهنده ریسک بالا باشد تست‌های زیر انجام می‌شود.

۱- **CVS**: در این روش مقادیر کم سلول های جنین از روی جفت بوسیله ابزار مخصوصی از راه دهانه رحم گرفته می شود. این کار، گاهی با استفاده از سرنگ و از طریق دیواره شکم و مراقبت با استفاده از سنوگرافی انجام پذیرفته، سپس بر روی سلول های بدست آمده آزمایش صورت می گیرد.

۲- **آمنیوسنتز**: در این تست مقدار کمی از مایع آمنیوتیک که حاوی تعدادی سلول جنینی است، بوسیله سرنگ و با مراقبت از طریق سنوگرافی گرفته می شود. این تست در هفته های ۱۶ تا ۱۸ بارداری انجام می شود.

لازم به ذکر می باشد که با انجام CVS و آمنیوسنتز حدود ۱ درصد خطر سقط وجود دارد، اگرچه ریسک CVS بیشتر است.

پانوشت:

۱. **ONTD: Open Neural Tube Defects**

۲. **NT: Nuchal Translucency**

۳. مثبت کاذب: به مواردی اطلاق می شود که نتیجه تست مثبت است اما شخص بیمار نیست.

۴. **CVS: Chorionic Villus Sampling**

آزمایشگاه دنا

تهران، خیابان ولیعصر، بین بیمارستان دی و پل همت،
خیابان نیلو، نبش بن بست دوم

تلفن: ۴۳۹۳۶

www.DNA-Lab.ir