



آزمایشگاه نانوپولوشی نانو

راهنمای آزمایش های غربالگری
ناهنجاری های جنینی پیش از تولد



ارومیه خیابان حسنی مجتمع پزشکی هاشمی ، طبقه اول
تلفن : ۰۴۴ ۳۳۴۵ ۷۹۹۳ – ۰۴۴ ۳۳۴۵ ۷۹۹۶

[@NANOLAB_URMIA](#)



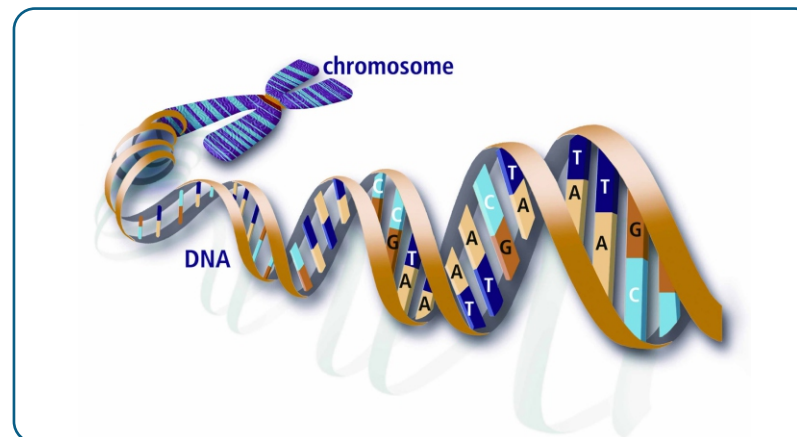


مقدمه

به دنیا آوردن نوزاد سالم آرزوی همه مادران است امروزه به برکت پیشرفت روشهای تشخیص پزشکی، آزمایشگاهی و تصویر برداری این امکان فراهم گردیده و به کمک روشهای فوق با دقت و حساسیت بالا می توان در دوران جنینی بسیاری از ناهنجاری های کروموزومی را تشخیص داد که این روش در اصطلاح آزمایش های غربال گری نامیده میشود. در این نوشتار شما را با مهمترین و شایع ترین اختلالات جنینی از جمله سندروم داون (منگولیسم) و اهمیت آزمایشات غربال گری جنین آشنا خواهیم نمود.

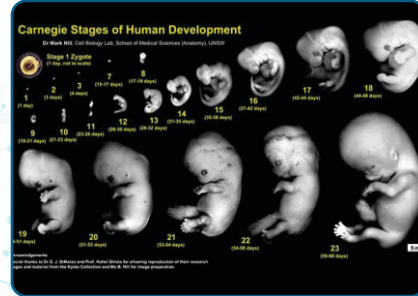
سن مادر و خطر بروز سندروم داون

احتمال تولد نوزاد مبتلا به سندروم داون با بالا رفتن سن مادر افزایش می یابد به همین خاطر است که از سن مادر به عنوان یکی از عوامل مهم در محاسبه امکان ابتلا به سندرم داون استفاده می شود. بنابراین اگر نتایج آزمایشهای چهار گانه دو مادر که یکی جوان تر است یکسان باشد شانس تولد نوزاد مبتلا به سندرم داون در مادری که سن بیشتری دارد بالاتر خواهد بود.



آزمایش های غربالگری

این آزمایش ها در دو مرحله زمانی در دوران حاملگی زنان باردار انجام می پذیرد: آزمایش های سه ماهه اول بارداری که بهنام آزمایش های دابل مارکر نامیده میشوند. آزمایش های سه ماهه دوم بارداری که به نام آزمایش های تریپل مارکر و کواد مارکر نامیده می شوند.



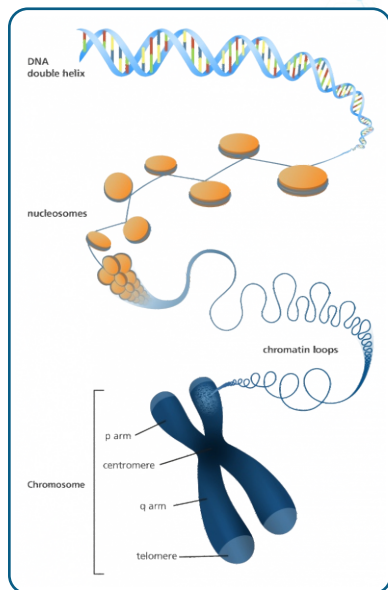
نرم افزاری در آزمایشگاه به همراه مشخصات فردی خانم باردار شامل سن، وزن، اعتیاد به سیگار، بیماری دیابت، سابقه سقط قبلی و سایر سوابق. مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفته و نتیجه با دقت بالا تحت عنوان آزمایش های ترکیبی سه ماهه اول گزارش می گردد. توجه: بهتر است آزمایش خون که از مادر حامله گرفته می شود و انجام سونوگرافی در یک روز انجام پذیرد و یا اینکه فاصله این دو تا بیش از چند روز نباشد.

آزمایش های دابل مارکر

زمان انجام آزمایش های دابل مارکر بین یازده هفته صفر روز تا سیزده هفته شش روز از سن جنین در زمان بارداری است البته احتمال خطای چند روز را با هم باید در محاسبه سن جنین مد نظر قرار دهیم. آزمایش های دابل مارکر شامل اندازه گیری دو تا هورمون و Free BHCG و PAPPا در خون مادر در زمان ذکر شده میباشد. بهترین زمان انجام این آزمایش ها در هفته یازدهم حاملگی است. آزمایش دابل مارکر به همراه انجام سونوگرافی که در آن اندازه گیری ضخامت چین پشت گردنی جنین که به اختصار NT یا قد CRL نامیده می شود و اندازه گیری جنین صورت می پذیرد و توسط یک برنامه



آزمایش های تریپل مارکر و کوادر اپل مارکر



تفسیر آزمایش های غربال گری

در غربال گری زنان باردار هدف پیشگیری از ابتلا، جنین به اختلالات ذیل می باشد.

- ۱) سندرم داون یا تریزومی ۲۱
- ۲) سندرم ادوارد یا تری زومی ۱۸
- ۳) سندرم اختلالات طناب عصبی یا (NTDS)
- ۴) سندرم پاتانو یا تریزومی ۱۳
- ۵) سندرم SLOS
- ۶) پره آکلامپسی

زمان آزمایش های تریپل مارکر و کوادر اپل (چهار گانه) مارکر بین هفته ۱۴ تا ۲۲ هفته ۶ روز می باشد. ولی بهترین زمان انجام این آزمایش ها هفته ۱۶ تا ۱۸ سن جنین بر اساس سونوگرافی گزارش شده می باشد.

بهتر است انجام سونوگرافی و اخذ خون از مادر باردار اختلالات زیاد از هم نداشته باشند.

کاربرد مهم تست های سه گانه و چهار گانه تشخیص زود هنگام سندروم دوان و تشخیص زودرس نقایص اولیه لوله عصبی و ناهنجاری های تکاملی در مغز و نخاع و ستون مهره و ناهنجاری مغز و جمجمه (آنسفال) است.

آزمایش تریپل شامل AFP و Ue3 و BHCG که بر روی خون مادر صورت میگیرد و همانند دابل مارکر مشخصات خانم باردار که شامل سن، وزن، اعتیاد به سیگار، بیماری دیابت و سوابق بارداری های قبلی مورد نیاز است.

در آزمایش کوادر اپل مارکر علاوه بر سه آزمایش فوق آزمایش Inhibin A نیز اندازه گیری می شود. که تست دقت غربال گری را افزایش می دهد.



گروه پر خطر

وقتی نتیجه آزمایش غربال گری از نظر سندرم داوان مثبت تلقی می شود که خطر تولد در نوزاد مبتلا به سندرم داوان بیشتر از یک مورد در ۲۵۰ تولد باشد که نتیجه به صورت Screen Positive گزارش می گردد. البته این به معنی این نیست که جنین حتما مشکل دارد به همین دلیل برای اطمینان خاطر یک آزمایش قطعی انجام می دهیم تا کروموزوم های جنین را بیشتر بررسی نمایم و آن بسته به سن جنین نمونه برداری از ازمایع آمینوتیک کیسه جنین (آمینوستنز) است که در ادامه به بررسی آن می پردازیم .

گروه کم خطر

اگر خطر ابتلا به سندرم داوان بر اساس تست های چهارگانه کمتر از ۱ به ۲۵۰ باشد سطح آلفا فتو پروتئین کمتر از ۲/۵ برابر سطح طبیعی باشد نتیجه غربال گری منفی گزارش میگردد که اصطلاحاً Screen Negative میگویند در این صورت نیازی به بررسی های پیشرفته نیست.

الف) اگرچه تستهای غربال گری امکان تشخیص صد درصد ناهنجاری ها را ندارد ولی این تست ها قادر است:

- تقریباً تمام موارد ابتلا به آنسفال را تشخیص می دهند.

- ۸ الی ۹ مورد از ۱۰ مورد جنین مبتلا به سندرم داوان را مشخص میکند.

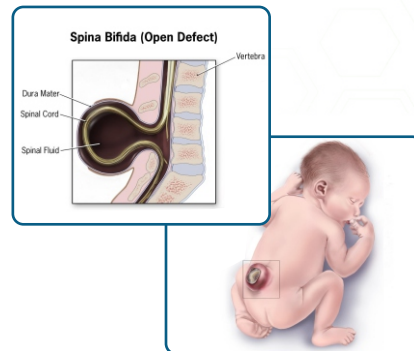
- ۸ مورد از ۱۰ مورد جنین مبتلا به اختلال لوله های عصبی را مشخص می کند ولی این تست ها قادر به تشخیص صد درصد ناهنجاری های جنینی در دوران بارداری نیستند.

ب) نتایج تست های غربال گری به یک برنامه کامپیوتری دقیق که در سراسر دنیا کاربرد دارد داده می شود و سپس بر اساس اطلاعات داده شده تجزیه و تحلیل کامپیوتری می شود که امکان ابتلا به سه بیماری مهم کروموزومی چقدر است و همچنین علاوه بر بیماری های کروموزومی میزان خطر بروز NTDS و پره اکلامپسی نیز مشخص می شود.

نتایج بدست آمده حاملگی ها را به دو گروه پرخطر و کم خطر از نظر ریسک تولد نوزاد به ناهنجاری های جنینی دسته بندی می کنند.

بانوی گرامی

اگر تاریخ آخرین عادت ماهیانه خود را می دانید و دوره های ماهیانه منظم دارید می توانید زمان حاملگی را به طور نسبتاً دقیق محاسبه کنید اما اگر تاریخ آخرین عادت ماهیانه خود را نمی دانید یا دوره های قاعدگی شما نامنظم است، استفاده از سونوگرافی می تواند با دقت زیادی سن حاملگی شما را تعیین نماید.



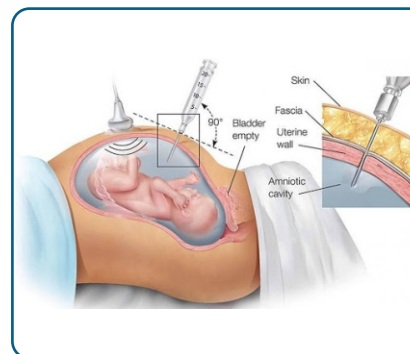
آمینو سنتز

چنانکه تشخيص قطعی توسط CVS حاصل نشود می توان مبادرت به آمینو سنتز نمود که در حوالی هفته شانزده بارداری انجام می شود شامل جمع آوری حجم کمی از مایع اطراف جنین حاوی سلول های جنینی است که مشابه CVS از تکنیک PCR جهت بررسی ناهنجاری های کروموزومی انجام می پذیرد و معمولاً نتایج طی ۲ هفته آماده خواهد شد.

نمونه برداری از پرزهای جنینی (CVS)

نمونه برداری از بافت جفت یا پرزهای جنینی حوالی هفته یازدهم یا بعد از آن برای تشخیص قطعی سندرم داون و تریزومی های ۱۸ و ۱۳ ناهنجاری های کروموزومی جنسی (X و Y) انجام می پذیرد که انجام آن چند دقیقه بیشتر وقت نمی برد که در آن با وارد نمودن سوزن به دیواره شکمی (بافت جفت) با هدایت سونوگرافی و با بی حسی انجام می پذیرد.

پس از نمونه گیری از تکنیک واکنش زنجیره ای پلیمریزاسیون (QF-PCR) سایر ناهنجاری ها استفاده می شود تا بدینوسیله در حداقل زمان و هر چه سریعتر نتیجه نهایی ارائه شود.





سندرم داون

چشمی فقدان یک یا دو چشم شکاف لب یا کام و گوش های غیر طبیعی و اختلال قلبی و سیستم تناسلی است. اختلالات طناب عصبی (NTDS) نقص باز بودن لوله عصبی با میزان بروز ۱ در ۱۵۰۰ بارداری است. اختلالات طناب عصبی ها به دو حالت آنسفال و اسپینابفیدا می باشد که یکی از استخوان ستون مهره ها باز است و اختلال در اندام تحتانی یا فلج کامل یا جمع شدن مایع در مغز که هیدرو سفال نامیده می شود. که اختلال در عملکرد مغز و گاهی اختلال در عملکرد روده و مثانه می باشد. سندرم (SLOS) با میزان بروز ۱ به ۳۰۰۰۰ که عقب افتادگی شدید ذهنی و مالیتیل آنومالی است.

سندرم داون یا تریزومی ۲۱ در نتیجه یک کپی اضافه از کروموزوم ۲۱ ایجاد می شود که در دنیا از هر ۵۰۰ تولد زنده یکی با سندرم داون به دنیا می آید ارث در بروز این بیماری نقش ندارد. مبتلایان به این بیماری گاهی تا ۶۰ سال زنده می مانند. مهمترین علائم این بیماری ناتوانی شدید ذهنی در کنار مشکلات قلبی، اختلالات بینایی و شنوایی، رشد و وضعیت ظاهری و ناتوانایی در یادگیری است. سندرم ادوارد یا تریزومی ۱۸ که در این بیماری یک کپی اضافه از کروموزوم ۱۸ ایجاد می شود. احتمال ابتلا یک در ۸۰۰۰ نوزاد است و علائم آن اختلال در سیستم عصبی مرکزی و ناهنجاریهای



مجهز به بخش های تخصصی:
بیوشیمی ، سرولوژی ، هماتولوژی ، الکتروفورز
هورمون شناسی ، میکروبیولوژی ، پارازیتولوژی
دارای بخش تخصصی PCR / شماره مستقیم: ۰۴۴ ۳۳۴۴ ۳۹۶۶
انجام آزمایشات لازم پیش از ازدواج، تست های غربالگری جنین
چکاپ دوره ای سلامتی ، تالاسمی ، ایدز و هپاتیت



دارای مجوز انجام آزمایش PCR
در استان آذربایجان غربی

شماره مستقیم PCR
۰۴۴ ۳۳۴۴ ۳۹۶۶

شماره موبایل مستقر در پذیرش نانو

۰۹۱۴ ۸۰۵ ۲۷۲۴

ارومیه خیابان حسنی مجتمع
پزشکی هاشمی طبقه اول

شما میتوانید نتیجه آزمایش از سایت نانو را با وارد
نمودن شماره همراه و کد ملی مشاهده نمایید
www.nanomedicallab.com

تلفن : ۰۴۴ ۳۳۴۵ ۷۹۹۳

۰۴۴ ۳۳۴۴ ۳۹۶۶