

ه کسی باید آزمایشات پیش از تولد را انجام دهد؟

برخی از آزمایشات پیش از زایمان عادی تلقی می شوند. بدین منظور که تقریباً تمام زنان باردار که تحت مراقبت های پیش از زایمان هستند آنها را انجام می دهند. این آزمایشات شامل مواردی مانند بررسی میزان ادرار برای پروتئین، قند یا علائم عفونت، می باشند.

سایر آزمون های غیر معمول فقط برای بعضی از زنان توصیه می شود، مخصوصاً افرادی که دارای حاملگی های پر خطر هستند. این موارد شامل زنانی است که:

- دارای سن ۳۵ سال یا بالاتر هستند
- نوجوانان هستند
- یک نوزاد نارس داشته اند
- کودکی با نقایص مادرزادی دارند (به خصوص مشکلات قلبی یا ژنتیکی)
- بیش از یک کودک باردار هستند
- مبتلا به فشار خون بالا، دیابت، لوپوس، بیماری های قلبی، مشکلات کلیوی، سرطان، یک بیماری های قابل انتقال از راه جنسی، آسم یا تشنج می باشند
- خود یا شریک زندگی آنها دارای پیشینه قومی هستند که در آن اختلالات ژنتیکی رایج است

آزمایش ژنتیکی پیش از تولد چیست؟

آزمایش ژنتیکی پیش از تولد، والدین را در مورد اینکه آیا جنینشان دارای اختلالات ژنتیکی خاصی است، مطلع می کند.

اختلالات ژنتیکی، ناشی از تغییرات در ژن ها یا کروموزوم های فرد است. در یک تریزومی، یک کروموزوم اضافی وجود دارد. در یک مونوزومی، یک کروموزوم حذف شده است. اختلالات ارثی ناشی از تغییرات در ژن ها است که جهش نامیده می شود. این اختلالات ارثی شامل بیماری سلول داسی شکل، فیبروز کیستی، بیماری تائ-ساکس و بسیاری موارد دیگر است. در بیشتر موارد، هر دو والدین باید ژن یکسان بیمار را داشته باشند تا فرزند آنها مبتلا شود.

انواع مختلف تست های غربالگری ژنتیکی پیش از تولد چیست؟

تست های غربالگری می تواند شما را از خطر داشتن یک کودک مبتلا به اختلالات خاص مطلع سازد. این تست ها عبارتند از تست غربالگری ناقلین و آزمایش های غربالگری ژنتیکی پیش از تولد:

- غربالگری ناقلین بر روی والدین (یا کسانی که تصمیم به بارداری دارند) و با استفاده از نمونه خون انجام می شود. این تست ها برای پیدا کردن این مورد که آیا فرد دارای ژن بیماری زاست، استفاده می شود. غربالگری ناقلین را می توان پیش از دوران بارداری یا حین آن انجام داد.

- آزمایش های غربالگری ژنتیکی پیش از تولد از نمونه خون زنان باردار و یافته های بررسی های سونوگرافی قادر است جنین را از نظر آنئوپلوئیدی، نقایص مغزی و ستون فقرات به نام نقص لوله عصبی، و برخی از نقص های شکم، قلب و ویژگی های ظاهری، بررسی کند.

این موارد شامل غربالگری در سه ماهه اول، غربالگری در سه ماهه دوم، و یا هر دو غربالگری سه ماهه ی اول و دوم همراه باهم و تست cell- free DNA هستند.

غربالگری سه ماهه اول چیست؟

غربالگری در سه ماهه اول شامل آزمایش خون زنان باردار و سونوگرافی است. هر دو آزمون معمولا با هم انجام می شود و بین هفته ۱۰ تا ۱۳ بارداری انجام می شود:

- آزمایش خون، سطح دو ماده را اندازه گیری می کند.
- تست سونوگرافی، که (NT (nuchal-translucency نامیده می شود، ضخامت فضای شفاف پشت گردن جنین را اندازه گیری می کند. ضخامت غیر طبیعی به معنی خطر بالای داشتن جنین دارای سندرم داون یا نوع دیگری از آنیوپلوئید است. همچنین ممکن است با نقص فیزیکی قلب، دیواره شکم و اسکلت مرتبط باشد.

غربالگری سه ماهه ی دوم چیست؟

غربالگری سه ماهه دوم شامل موارد زیر است:

- تست "چهارگانه" سه ماهه دوم بارداری، میزان چهار ماده مختلف در خون شما را اندازه گیری می کند. تست چهارگانه، برای غربالگری سندرم داون، تریزومی ۱۸ و نقص لوله عصبی بکار می رود. این آزمایش بین هفته ۱۵ و ۲۲ بارداری انجام می شود.
- تست سونوگرافی نیز بین هفته ۱۸ و ۲۰ حاملگی، جهت بررسی نقص های عمده فیزیکی مغزی و ستون فقرات، شکل ظاهری، شکم، قلب و اندام های حرکتی انجام می شود.

آزمایش cell-free DNA چیست؟

- Cell-free DNA مقدار کمی از DNA است که از جفت به داخل جریان خون فرد باردار منتقل می شود Cell-free DNA در نمونه خون یک زن می تواند برای سندرم داون، تریزومی ۱۳، تریزومی ۱۸ و مشکلات مربوط به تعداد کروموزوم های جنسی مورد بررسی قرار گیرد. این آزمایش را می توان از هفته ۱۰ حاملگی شروع کرد. در صورت مثبت بودن نتیجه تست cell-free DNA باید یک آزمایش تشخیصی همراه با آمنیوسنتز یا CVS انجام شود. آزمایش غربالگری cell-free DNA برای زنانی که

خطر داشتن یک کودک مبتلا به اختلال کروموزومی را داشته اند، مناسب است. برای زنان با ریسک پایین داشتن فرزند مبتلا به اختلال کروموزومی، غربالگری معمولی بهترین انتخاب است. غربالگری cell-free DNA برای مادرانی که بیش از یک فرزند باردار هستند، توصیه نمی شود.

آزمایشات غربالگری ژنتیکی تا چه میزان دقیق هستند؟

در هرگونه تست یا آزمایشی، احتمال وقوع نتایج مثبت کاذب و نتایج منفی کاذب وجود دارد. اگر نتیجه تست غربالگری اختلالی را نشان دهد و تست دیگر اینگونه نباشد، نتیجه آزمایش مثبت کاذب نامیده می شود؛ و برعکس در صورتیکه نتیجه آزمون غربالگری عدم وجود مشکل را نشان دهد و آزمایش دیگر نتیجه مثبت، نتیجه منفی کاذب نامیده می شود. پزشک شما می تواند اطلاعاتی در مورد میزان منفی و مثبت کاذب بودن نتایج برای هر آزمون ارائه دهد.

چرا به انجام آزمایش پیش از تولد نیاز داریم؟

آزمایش پیش از تولد مزایای زیادی دارد. انجام آزمایش غربالگری در طول بارداری این امکان را فراهم می کند که پزشک شما سابقه پزشکی شما و خانوادتان را مورد بررسی قرار دهد تا اطمینان حاصل کنید که آیا کودک شما در معرض خطر ناهنجاری های ژنتیکی است یا خیر. برای مثال، مادرانی که با نقایص قلبی متولد شده اند، یک خطر ضعیف اما محتمل برای داشتن یک نوزاد با نقص قلبی مادرزادی دارند که عموماً بهتر است پیش از تولد نوزاد (یا بلافاصله پس از آن) درمان شود.

چه موقع آزمایش پیش از تولد مثبت می شود؟

اگر یک آزمایش غربالگری مثبت باشد، لزوماً به این معنی نیست که نوزاد شما بیمار است. به این معنی است که خطر ابتلا به آن بیماری وجود دارد. در مرحله بعدی، پزشک و مشاور ژنتیک جهت تشخیص قطعی با استفاده از تست CVS یا آمنیوسنتز اقدام خواهد کرد. در صورتیکه هر یک از این آزمایشات مثبت باشد، پزشک شما برای تصمیم گیری در هر دو موقعیت پیش و پس از تولد، که شامل خدمات و دوره های درمانی موجود است و میتواند در جهت سلامت و پیشرفت فرزند شما مفید باشد، به شما کمک خواهد کرد. علاوه بر این، به شما اجازه می دهد تا به صورت ذهنی برای کودکانی که ممکن است نیاز به مراقبت ویژه ای داشته باشند، آماده باشید.

سندرم داون، تریزومی ۱۸، و نقص لوله عصبی چیست؟

غربالگری ژنتیکی پیش از تولد خطر بروز هریک از سه موقعیت زیر در فرزندان را به شما اطلاع می دهد:

سندرم داون

سندرم داون یک بیماری ژنتیکی است که در آن کودک به جای ۴۶ کروموزوم، دارای ۴۷ کروموزوم (۳ کپی از کروموزوم ۲۱ به جای دو کپی) است. سندرم داون شایع ترین مشکل کروموزومی است. تقریباً یک نفر از هر ۷۰۰ کودک مبتلا به سندرم داون است. افرادی که مبتلا به سندروم داون هستند، کند ذهنی خفیف تا متوسط و احتمال بیشتری برای برخی از مشکلات سلامتی دیگر دارند. هر شخص مبتلا به سندرم داون متفاوت است و هیچ راهی برای پیش بینی اینکه چه میزان این مشکلات جدی خواهد بود وجود ندارد. افراد مبتلا به سندرم داون معمولاً تا سن ۵۰ سالگی زندگی می کنند.

تریزومی ۱۸

Trisomy ۱۸ یک بیماری ژنتیکی است که در آن کودک یک کپی اضافی از کروموزوم ۱۸ دارد. حدود یک نفر از هر ۷۰۰۰ نوزاد با تریزومی ۱۸ متولد می شود. بسیاری از نوزادان دارای تریزومی ۱۸ سقط می شوند، و نوزادانی که به دنیا می آیند، به ندرت تا چند روز یا چند ماه اول زنده می مانند که این به علت یکسری از نقص های مغزی و قلبی و رشد ضعیف پیش و پس از تولد است.

نقص لوله عصبی باز (ONTD)

نقص لوله باز عصبی زمانی رخ می دهد که مغز یا نخاع به درستی شکل نمی گیرد. حدود ۱ تا ۲ نفر از هر ۱۰۰۰ نوزاد دارای نقص لوله عصبی باز است. اسپینا بیفیدا یک نقص لوله عصبی باز است که ناشی از بسته نشدن کامل لوله عصبی جنین است. این شایعترین شکل نقص لوله عصبی باز است. افراد دارای اسپینا بیفیدا ممکن است دارای اختلالات جسمی و ذهنی باشند. آنانسفالی یک اختلال مغزی ناشی از نقص در لوله عصبی است. نوزادان مبتلا به آنانسفالی یا مرده به دنیا می آیند و یا پس از تولد فوت خواهند کرد.

آمניوسنتز چیست؟

یک آزمایش تشخیصی است و شما را از اینکه فرزندان مبتلا به سندرم داون یا تریزومی ۱۸ یا ۱۳ است، مطلع می کند. این آزمایش با داخل کردن یک سوزن نازک در شکم مادر انجام می شود، و به اندازه ی چند قاشق چای خوری از مایع آمنیوتیک اطراف جنین برداشته می شود. سوزن به وسیله سونوگرافی هدایت می شود، بنابراین با جنین برخورد نمی کند. سلول های جنینی که در نمونه مایع قرار دارند، جهت بررسی وجود جنین سندرم داون، تریزومی ۱۸ یا ۱۳ و یا دیگر مشکلات کروموزومی، مورد بررسی قرار می گیرد. اگر QF بر روی کروموزوم های ۱۳، ۱۸، ۲۱ و کروموزوم های جنسی انجام شود، نتایج آزمایش پس از سه روز موجود خواهد بود. در آمنیوسنتز تنها ۱ مورد از هر ۲۰۰ بارداری (کمتر از ۵/۰ درصد) منجر به سقط میشود. به عبارت دیگر، اگر ۲۰۰ زن آمنیوسنتز انجام دهند، در یک نفر از آنها در نتیجه پروسه آمنیوسنتز، خاتمه بارداری مشاهده می شود.

آزمون NIPT غیر تهاجمی چیست؟

این آزمون غربالگری بسیار دقیق و ایمن برای تشخیص سندرم داون و تریزومی ۱۸ است که از طریق آزمایش خون انجام می شود. این آزمایش تقریباً تمام نوزادان مبتلا به سندرم داون و تریزومی ۱۸ را تشخیص می دهد. این بدان معنی است که اگر تست منفی باشد، احتمال سندرم داون یا تریزومی ۱۸ بسیار کم است و اگر آزمون مثبت باشد، شانس بالا است.

سونوگرافی چه زمانی انجام می شود و چه مواردی از نتایج آن بدست می آید؟

بعضی از زنان با انجام سونوگرافی (قبل از ۱۴ هفته) در بارداری برای بررسی ضربان قلب نوزاد، مشاهده چندقلوزایی و مدت زمان بارداری (از طریق اندازه ی جنین) بررسی می شوند. اکثر سونوگرافی ها با جزئیات بین هفته ی ۲۰-۱۸ بارداری انجام می شود.