

## راهنمای آموزشی مادران در خصوص غربالگری سندرم داون در دوران بارداری (پیوست شماره ۵)

معاونت بهداشت وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی

### خانواده محترم

ضمن عرض تبریک و با آرزوی سپری کردن دوران بارداری ایمن و تولد فرزندی سالم برای شما، این متن برای آگاهی خانواده های از روند غربالگری سندرم داون در دوران بارداری تهیه و در اختیار شما قرار داده می شود. در نظام آفرینش اکثریت قریب به اتفاق بارداری ها با طی روند طبیعی با سلامتی مادر و تولد نوزادی سالم به پایان می رسد.



در برخی موارد هم ممکن است بارداری ها با مشکلاتی مواجه شود. هر خانم باردار حق دارد تا اطلاعات لازم و کافی سلامت این دوران را دریافت و درباره شرایط بارداری خود آگاهانه تصمیم گیری نماید. بنابر این خواهشمند است پس از مطالعه این متن، می تواند به تصمیم گیری شما برای شرکت یا عدم شرکت در برنامه غربالگری سندرم داون کمک کند.

### سندرم داون چیست؟

سندرم داون یک بیماری ژنتیکی است. این بیماری به دلیل وجود یک کروموزوم ۲۱ اضافه به وجود می آید که باعث تغییرات شکلی و ذهنی در فرد می شود.

کودکان مبتلا به سندروم داون می توانند به ناتوانی ذهنی خفیف تا عقب ماندگی شدید دچار شوند. تغییرات شکلی ایشان باعث می شود که تقریباً شبیه یکدیگر شوند.

در بهترین حالت متوسط سن ایشان ۵۰-۶۰ سال بسته به شرایط نگر داری و مراقبت های بهداشتی درمانی خواهد بود



سن مادر باردار یکی از عوامل مهم موثر بر احتمال ابتلای جنین به سندرم داون بوده و امکان ابتلا نوزاد به بیماری با افزایش سن مادر افزایش می یابد. و در سنین کمتر از ۳۵ سال مادر، شانس تولد فرزندان مبتلا به این بیماری در مقایسه با سن بالای ۳۵ سال کمتر است.

**جهت بررسی وضعیت جنین در زمان بارداری اقدامات زیر در کشور برنامه ریزی شده :**

#### ۱- تست های غربالگری

نتیجه تست های غربالگری فقط موید احتمال ابتلا هستند و بدون تست قطعی نمی توان با قطعیت ابتلا جنین را مشخص کرد.

چنانچه در تست های غربالگری احتمال هر یک از این دو بیماری اعلام شود باید احتمال گفته شده مثل سندروم داون با تست قطعی بررسی شود.

سونوگرافی ویژه ای به نام سونوگرافی NT در سه ماهه اول و نمونه گیری خون مادر (برای سنجش سرمی PAPP-A و Free-Beta) در همان زمان تا حد زیادی در مورد شانس احتمالی بارداری داون می توانند کمک کننده باشند ولی به قطعیت این موضوع را نمی توانند تایید یا رد کنند.

\*تست های غربالگری بیماری سندروم داون فقط احتمال بیماری را بررسی میکند و به هیچ وجه قطعی نیست و هر تست مثبت غربالگری بدون تست قطعی نمی تواند با قطعیت مبتلا بودن نوزاد را بیان کند.

\* انجام آزمایش خون مرحله اول و سونوگرافی در یک روز باعث افزایش اعتبار نتیجه غربالگری می گردد. بنابراین، توصیه می شود که پس از انجام سونوگرافی در اولین فرصت (حداکثر تا روز بعد) با نتیجه سونوگرافی برای انجام آزمایشات به آزمایشگاه مراجعه نمایید.

\* در صورت در دسترس نبودن سونوگرافی مخصوص، دو تست خون از مادر در دو مرحله (سه ماهه اول و سه ماهه دوم) گرفته می شود. نتیجه هر دو تست در مجموع احتمال ابتلا نوزاد را بیان میکند.

بر اساس نتیجه تست غربالگری سه حالت مطرح می شود:

حالت اول: کم خطر و عدم نیاز به اقدام بیشتر

حالت دوم : احتمال خطر ابتلا متوسط وجود دارد که تست تکمیلی توصیه می شود.

حالت سوم : احتمال خطر ابتلا جنین بیش از یک در ۱۰ مورد بارداری است که انجام تست قطعی توصیه میشود.

#### ۲- تست تکمیلی غربالگری ( NIPT )

این تست با گرفتن نمونه خون مادر قابل انجام است. به عنوان تست غربالگری معمولاً در اولین مرحله پیشنهاد نمی شود به جز در موارد اندکی که پزشک تشخیص می دهد. ضمناً هزینه زیادی دارد و در مراکز محدودی انجام می شود

## راهنمای آموزشی مادران در خصوص غربالگری سندرم داون در دوران بارداری (پیوست شماره ۵)

معاونت بهداشت وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی



لازم است بدانید که:

به طور کلی اطلاعات سلامت همه افراد محرمانه بوده و تمامی کارکنانی که به واسطه شغل خود محرم این اسرار تلقی می‌شوند، اصول رازداری را مراعات می‌نمایند.



• با اطلاع بر شانس کم ابتلای جنین، مادر باردار و خانواده شرایط سلامت روان بهتری خواهند داشت.

• در صورت اطلاع از ابتلای قطعی جنین، مادر باردار و خانواده همه گزینه‌ها را با دقت بررسی خواهند کرد (حفظ یا ختم بارداری)

۴- زمانی که نتیجه غربالگری پرخطر باشد، اقدام بعدی چیست؟

در مواردی که نتیجه غربالگری اولیه پرخطر اعلام شود از تست تکمیلی غربالگری (NIPT) برای بررسی بیشتر استفاده می‌شود. چنانچه نتیجه غربالگری تکمیلی مثبت باشد، برای تشخیص قطعی نیاز به انجام تشخیص ژنتیک وجود دارد.

۵- آزمایش قطعی تشخیص ژنتیک چه زمانی انجام می‌شود:

اگر نتیجه آزمایش غربالگری تکمیلی نیز پرخطر باشد، برای تشخیص قطعی نیاز به آزمایش تشخیص ژنتیک می‌باشد. این کار از طریق نمونه گیری از مایع اطراف جنین (آمניوسنتز) یا نمونه برداری از پرزهای جفتی (CVS) انجام می‌شود. پس از بررسی سلول‌های جنین در آزمایشگاه تشخیص ژنتیک، ابتلا یا عدم ابتلای قطعی جنین به سندرم داون تشخیص داده می‌شود. احتمال خطر سقط جنین به دنبال این آزمایشات از ۱ تا ۳ در هر ۱۰۰ مورد ممکن است باشد.

۶- تقریباً چه درصدی از مادران تست تشخیص قطعی مثبت خواهند داشت

از بین تمام مادران باردار که تست غربالگری می‌دهند گروه بسیار کمی نتیجه تست غربالگری پرخطر خواهند داشت. از این تعداد نیز گروه بسیار کوچتری تست قطعی مثبت پیدا می‌کنند

این تست با وجود آنکه قوی‌تر از تست‌های قبلی است اما نتیجه آن قطعی نیست فقط اگر مثبت شود با احتمال بیشتری نوزاد ممکن است مبتلا باشد. خوشبختانه در این آزمایش هم نتیجه تعداد زیادی از موارد غربالگری کم‌خطر است و بارداری با مراقبت‌های معمول ادامه می‌یابد.

۳- تست‌های قطعی تشخیص ژنتیک

با نمونه‌گیری از پرزهای جفتی یا مایع آمنیوتیک به قطعیت می‌توانند ابتلا یا عدم ابتلا را مشخص کنند.

سوالات متداول:

۱- چرا تست‌های غربالگری در قدم اول توصیه می‌شود؟  
به دلیل خاصیت تهاجمی تست‌های تشخیصی و احتمال ولو خیلی کم آسیب به بارداری در قدم اول تست‌های غربالگری انجام می‌شود و در موارد احتمال بیش از ۱/۱۰۰ ابتلای جنین تست‌های تشخیصی می‌تواند توصیه شود.

۲- به چه کسانی انجام تست‌های غربالگری توصیه می‌شود؟  
همه می‌توانند در بارداری و ترجیحاً در سه ماهه اول این آزمایشات را انجام دهند و البته تصمیم‌گیری در انجام یا عدم انجام مهم است و اجباری در آن نیست. خانم باردار می‌تواند در هر مرحله از ادامه روند غربالگری انصراف دهد.

۳- چرا غربالگری را انجام می‌دهیم؟

- علاقه به کسب اطلاعات بیشتر در مورد شرایط جنین
- با اطلاع از ابتلای جنین، با کسب اطلاعات بیشتر، شرایط مراقبت از او را فراهم می‌شود.
- با اطلاع از ابتلای جنین، در بیمارستانی مجهز جهت تامین حداکثر امکانات سلامت او زایمان انجام می‌شود.