

راهنمای آموزشی مادران در خصوص غربالگری سندرم داون در دوران بارداری

معاونت بهداشت وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی

مادر گرامی

ضمن عرض تبریک به شما و با آرزوی سپری کردن دوران بارداری ایمن و تولد فرزندی سالم برای شما، این متن به منظور آگاهی مادران باردار از روند غربالگری سندرم داون در دوران بارداری تهیه و در اختیار شما قرار داده شده است.

خوشبختانه در نظام آفرینش بسیاری از بارداری ها با طی روند طبیعی با سلامتی مادر و تولد نوزادی سالم به پایان می‌رسد. غربالگری سندرم داون به ما کمک می‌کند از بین تعداد زیاد بارداری های سالم تعداد بسیار کمی از بارداری هایی را که دارای خطر بیشتری برای داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون هستند شناسایی و مراقبت نماییم. هر مادر بارداری 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، چنانچه مایل هستید در این غربالگری شرکت نمایید مراتب را به پزشک یا مامای خود اطلاع دهید.

سندرم داون چیست؟

سندرم داون (Down syndrome) یک اختلال ژنتیکی است. مشکل اصلی افراد مبتلا به این سندرم، اختلال در یادگیری می‌باشد. اختلال در یادگیری ممکن است بسیار خفیف تا بسیار شدید باشد. این اختلال گاهی با مشکلات دیگری مثل مشکلات قلبی، گوارشی، بینایی، شنوایی و ... همراه است.

در غربالگری بارداری برای سندرم داون بارداری هایی که احتمال خطر بیشتری برای این اختلال دارند شناسایی و مراقبت می شوند.

علاوه بر سندرم داون، دو اختلال ژنتیکی دیگر هم در این غربالگری قابل شناسایی هستند (سندرم ادوارد و سندرم پاتو). این دو اختلال نسبت به سندرم داون بسیار نادرترند ولی میزان اختلال مغزی در آنها بسیار شدید است و خوشبختانه در جریان غربالگری سندرم داون قابل شناسایی می باشند.

سن مادر یکی از عوامل مهم موثر بر احتمال ابتلای جنین به سندرم داون بوده و این احتمال در مادران جوان‌تر (زیر ۳۵ سال) کمتر می باشد. بنابراین تصمیم گیری برای بارداری در سنین پایین‌تر احتمال ابتلا به این سندرم را کاهش می دهد.



کودک مبتلا به سندرم داون

انتخابی بودن غربالگری

انجام غربالگری سندرم داون اختیاری و بر اساس تصمیم مادر است. آزمایش غربالگری سندرم داون در اولین مراقبت بارداری به همه زنان باردار معرفی می‌گردد و در صورت تمایل مادر، درخواست آزمایش غربالگری توسط ماما یا پزشک داده می‌شود. مادر می‌تواند در هر مرحله از ادامه روند غربالگری انصراف دهد.

شرایط غربالگری

برنامه غربالگری سندرم داون برای همه زنان باردار در کشور ساماندهی شده و در هفته ۱۱ تا پایان هفته ۱۳ بارداری (غربالگری سه ماهه اول) انجام می‌شود. در مواردی که مادر به هر دلیلی پس از گذشتن زمان غربالگری سه ماهه اول، تصمیم به انجام غربالگری بگیرد، غربالگری سه ماهه دوم انجام می‌شود که نسبت به غربالگری سه ماهه اول از دقت کمتری برخوردار است و فقط سندرم داون را شناسایی می‌کند.

روش انجام غربالگری

روش انتخابی در کشور ما، غربالگری ترکیبی (Combined) و تک مرحله‌ای است. در این روش در فاصله ۱۱ تا پایان هفته ۱۳ بارداری سونوگرافی ویژه ای به نام سونوگرافی NT همراه با آزمایش خون (برای سنجش سرمی PAPP-A و Free-Beta) انجام می‌شود و بر اساس آن احتمال ابتلای جنین به اختلالات یاد شده بررسی می‌شود.

* انجام همزمان آزمایش خون و سونوگرافی جنینی در یک روز باعث افزایش اعتبار نتیجه آزمایش غربالگری می‌گردد. بنابراین، توصیه می‌شود که هر دو را ترجیحا در مدت ۲۴ ساعت انجام دهید.

راهنمای آموزشی مادران در خصوص غربالگری سندرم داون در دوران بارداری

معاونت بهداشت وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی

آزمایش تشخیص ژنتیک

چنانچه گفته شد؛ در صورتی که نتیجه آزمایش غربالگری مثبت باشد برای تشخیص قطعی نیاز به آزمایش تشخیص ژنتیک می باشد. این کار از طریق نمونه گیری از مایع اطراف جنین (آمניوسنتز) و آزمایش ماده ژنتیکی سلولهای جنینی موجود در این مایع صورت می گیرد. پس از بررسی سلول های جنین در آزمایشگاه تشخیص ژنتیک، ابتلا یا عدم ابتلای قطعی جنین به سندرم داون تشخیص داده می شود. احتمال خطر سقط جنین به دنبال آمنیوسنتز کمتر از ۱ در هر ۱۰۰ مورد است.

آزمایش غیر تهاجمی پیش از تولد (NIPT) چیست؟

در این روش با گرفتن نمونه خون از مادر از سنجش ماده ژنتیک (DNA) جنینی موجود در خون مادر استفاده می شود. اگرچه دقت این روش ۹۹-۹۸٪ است، چنانچه نتیجه غربالگری با این روش مثبت باشد، نیز نیاز به انجام تشخیص ژنتیک برای تشخیص قطعی وجود دارد.

استفاده از این روش بیشتر در مواردی خاص نظیر بارداری در سن ۴۰ سال و بالاتر، بارداری با استفاده از روش های کمک باروری، داشتن سابقه ناباروری، سابقه داشتن جنین مبتلا به سندرم داون و یا وجود شواهد متعدد سونوگرافی مطرح کننده احتمال ابتلا به سندرم داون توصیه می شود.

تصمیم گیری درباره ختم یا ادامه بارداری

در صورتی که نتیجه آزمایش تشخیص ژنتیک، ابتلای جنین به سندرم داون را نشان دهد، با توجه به مشکلات متعددی که این بیماران در طول زندگی

در صورت عدم دسترسی به سونوگرافی NT، از روشی استفاده می شود که در آن آزمایش خون در دو مرحله انجام می شود (سنجش سرمی PAPP-A در سه ماهه اول و سنجش سرمی AFP, BHCG, Unconjugated Estrogen, Inhibin-A در سه ماهه دوم بارداری) البته این روش هم نسبت به روشی که با سونوگرافی است، دقت کمتری دارد.

تفسیر نتیجه آزمایش غربالگری

نتیجه غربالگری به دو صورت غربالگری مثبت یا غربالگری منفی اعلام می گردد. گزارش نتیجه منفی توسط آزمایشگاه به این معنی است که احتمال ابتلا آن قدر پایین است که نیاز به انجام آزمایش دیگری نیست در صورتی که نتیجه آزمایش غربالگری مثبت باشد، جهت بررسی قطعی نیاز به انجام آزمایش تشخیص ژنتیک وجود دارد.

قابلیت اطمینان غربالگری

غربالگری سندرم داون به روش ترکیبی، با احتمال ۸۵٪ می تواند این بیماری را در جنین شناسایی نماید. توجه داشته باشید که آزمایش غربالگری فقط احتمال خطر بیماری را پیش بینی می نماید یعنی مثبت بودن غربالگری فقط احتمال بالاتر ابتلای جنین را مطرح می کند و نشان دهنده ابتلای قطعی جنین نیست و این احتمال می بایست با تشخیص ژنتیک بررسی شود. بنابراین انجام هر اقدامی صرفاً بر اساس نتیجه غربالگری و پیش از آزمایش تشخیص ژنتیک صحیح نیست.

دارند، مادر می تواند گزینه ختم بارداری را انتخاب نموده و از طریق طی مراحل قانونی، جنین مبتلا را سقط نماید. در این شرایط در صورت تردید و اضطراب برای تصمیم گیری درباره ختم یا ادامه بارداری، مادر می تواند با راهنمایی متخصص زنان، به پزشک مشاور ژنتیک در مراکز جامع خدمات سلامت مراجعه نموده یا با مراجعه به انجمن نگهداری و حمایت از کودکان مبتلا به سندرم داون، آشنایی بیشتری با نحوه زندگی این کودکان و مراقبت از آنان پیدا کنند.

* از آنجایی که مطابق با قانون سقط درمانی، ختم بارداری تنها تا ۱۸ هفته و ۶ روز امکان پذیر است، انجام مراحل نامبرده تا پیش از این زمان، برای ختم بارداری در موعد مقرر به صورت ایمن و قانونی ضرورت دارد.

هزینه های غربالگری

در زمان تصمیم گیری در خصوص انجام غربالگری هزینه انجام غربالگری و تشخیص ژنتیک را از پزشک یا مامای خود سوال نمایید.

لازم است بدانید که:

به طور کلی اطلاعات پزشکی محرمانه بوده و تمامی کارکنانی که به واسطه شغل خود محرم این اسرار تلقی می شوند و به این اطلاعات دسترسی دارند، بایستی در حفظ آن کوشا باشند. اطلاعات مربوط به غربالگری با حفظ این اصول جهت ارزیابی، نظارت و ارتقاء برنامه غربالگری در کشور در اختیار وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی قرار می گیرد.