

Combined Test

غربالگری پیش از تولد جهت شناسایی ناهنجاری های شایع مادرزادی

پیشگاه پانوپولوژی ویلنر آیکو

سوالات و جواب های مربوط به خانم هایی که می خواهند این آزمایش را انجام دهند.

غربالگری پیش از تولد جهت شناسایی ناهنجاری های شایع مادر زادی :

این بروشور تعدادی از سوال های رایج خانم ها در باره تست های غربالگری را پاسخ می دهد . با امید بر مفید بودن مطالبی که در پیش رو دارید ، توصیه می کنیم قبل از تصمیم گیری جهت انجام تست غربالگری با پزشک خود مشاوره کنید .

هدف از انجام تست Combined

چیست ؟

با این آزمایش می توان احتمال وقوع برخی ناهنجاری های مرتبط با سیستم عصبی همچون سندرم داون (مونگولیسیم) را قبل از تولد محاسبه کرد .

سندرم داون یا همان تریزومی ۲۱ به علت حضور یک کروموزوم شماره ۲۱ اضافه در سلول های جنین ایجاد می شود . احتمال وقوع این سندرم در صورت عدم استفاده از تست های غربالگری در حدود یک تولد از هر ۷۰۰ زایمان خواهد بود . معمولاً این سندرم ارثی نبوده و احتمال تولد نوزادی با سندرم داون در خانواده ای بدون سابقه ی قبلی هم وجود دارد .

سندرم داون یکی از شایع ترین ع لل ناتوانی یادگیری شدید در بچه ها محسوب می شود و اغلب بامشکلاتی چون نارسایی قلبی ، اختلالات بینایی و شنوایی همراه است . البته تخمین میزان ناتوانی نوزاد و شدت بیماری قبل از تولدش ممکن نیست .

زمان مناسب برای انجام تست

Combined چه موقع است ؟

این تست در فاصله هفته ۱۰ تا انتهای هفته ۱۳ حاملگی قابل انجام است اما بهترین زمان ، هفته ۱۱ بارداری است . در محدوده زمانی ذکر شده یک نمونه خون از شما گرفته می شود و در همین زمان سونوگرافی جهت تعیین سن جنین و اندازه گیری NT یا Nuchal Translucency (فضایی در پشت گردن جنین) انجام می گیرد .

درتست Combine چه مارکراهایی

محاسبه می گردد ؟

سطح دو مارکر ترشحی از جفت PAPP-A و $\text{Free } \beta\text{-hCG}$ در خون شما اندازه گیری می شود . میزان NT و مارکرهای خونی به همراه سن شما برای تخمین احتمال بروز سندرم داون به کار گرفته می شود . معمولاً در بارداری های منتهی به سندرم داون میزان PAPP-A کاهش و میزان $\text{Free } \beta\text{-hCG}$ و NT افزایش نشان می دهند .

احتمال خطر بروز بیماری چیست ؟

احتمال در واقع همان شانس و تخمین وقوع یک پدیده و رویداد است . به عنوان مثال چنانچه احتمال وقوع سندرم داون ۱/۱۰۰ گزارش شود بدین معنی است که از ۱۰۰ بارداری با نتیجه تست مشابه فقط یک مورد منتهی به سندرم داون خواهد شد و ۹۹ مورد بارداری با شرایط یکسان به سلامت سپری خواهد شد .

گزارش غربالگری Combined در طی

چند روز آماده می شود ؟

این تست در طی سه روز کاری انجام می گردد و نتایج به صورت غربالگری مثبت یا منفی گزارش خواهد شد .

غربالگری مثبت برای سندرم داون به چه

معناست ؟

یک غربالگری مثبت به این معناست که شما در گروهی از خانم های باردار قرار دارید که در آن احتمال به دنیا آوردن نوزادی با سندرم داون بیشتر است . در این صورت به شما انجام آزمایشات آمیوسنتز و CVS پیشنهاد خواهد شد .

چه موقع نتیجه غربالگری گزارش شده

مثبت تلقی می گردد؟

نتایج غربالگری هنگامی مثبت گزارش می شود که احتمال وقوع سندرم داون مساوی یا بزرگتر از $1/250$ محاسبه گردد. حدود $1/40$ خانم های باردار در این گروه قرار می گیرند . نکته مهم : اکثر خانم های باردار با نتایج غربالگری مثبت ، نوزاد مبتلا به سندرم داون نخواهند داشت . از هر 25 خانم باردار با نتایج غربالگری مثبت ، فقط یک مورد به سندرم داون منتهی خواهد شد .

غربالگری منفی به چه معناست ؟

اگر احتمال وقوع سندرم داون کمتر از $1/250$ گزارش نتیجه غربالگری منفی گزارش می شود و انجام تست های تشخیصی دیگر ضرورتی ندارد . اگرچه با نتیجه غربالگری منفی احتمال به دنیا آوردن فرزند مبتلا به سندرم داون بسیار ضعیف خواهد بود اما نتایج غربالگری منفی نمی تواند احتمال بارداری با چنین نقایصی را کاملاً رد کند .

آیا با تست Combined می توان تمامی

بارداری های پرخطر را تشخیص داد ؟

از هر 10 حاملگی منتهی به سندرم داون حدود 8 تا 9 مورد قابل شناسایی است و جزء غربالگری های مثبت طبقه بندی می شوند . حدود 1 تا 2 مورد از هر 10 بارداری منتهی به سندرم داون قابل تشخیص نیستند و جزء غربالگری های منفی قرار می گیرند .

چرا گاه با وجود نتایج غربالگری منفی

فرزند مبتلا به سندرم داون به دنیا

می آید ؟

باید یادآور شد که نتایج تست های غربالگری به صورت احتمال (risk) بیان می گردد و قابلیت آنها در شناسایی

بیماری ها مانند تست های تشخیصی 100 درصد نمی تواند باشد . بنابراین هرچند تولد فرزندی مبتلا به سندرم داون برای خانمی با نتایج غربالگری منفی غیر معمول به نظر می رسد ، اما گاهی رخ می دهد . علت این است که تست غربالگری به طور کامل نمی تواند بارداری های پرخطر را از بارداری های سالم تشخیص دهد . درواقع نتیجه ی منفی غربالگری Combined ، تولد فرزند مبتلا به سندرم داون را منتفی نمی کند .

آیا با تست Combined می توان

ناهنجاریهای دیگر را نیز غربالگری کرد؟

بلی، با کمک تست Combined می توان بارداری های پرخطر جهت وقوع سندرم ادوارد (تريزومی ۱۸) و سندرم پاتو (تريزومی ۱۳) را ارزیابی کرد .

سندرم ادوارد یک بیماری نادر و کشنده است که به علت حضور یک کروموزوم 18 اضافه در سلول های جنین ایجاد می شود . در صورت عدم استفاده از برنامه غربالگری مناسب از هر 7000 تولد یک مورد به این سندرم مبتلا خواهد بود .

سندرم پاتو نیز بیماری نادر است و ناشی از وجود یک کپی اضافه از کروموزوم 13 بوده و با اختلالات شدید عصبی ، تشنج و عدم رشد همراه است . شیوع این ناهنجاری در صورت عدم استفاده از تست های غربالگری معمول $1/7000$ تا $1/20000$ گزارش شده است .

اگر احتمال وقوع این بیماری ها مثبت گزارش گردد ، سونوگرافی مجدد یا آمنیو سنتز پیشنهاد می شود . تست Combined می تواند $6/10$ بارداری های منتهی به سندرم پاتو را شناسایی کند .

چرا سن مادران در محاسبه منظوری می گردد ؟

هر مادری در هر سنی احتمال داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون را دارد اما این احتمال در سنین بالاتر افزایش می یابد .

مورد بررسی قرار می گیرند . احتمال بسیار کمی (در حدود ۱ درصد) وجود دارد که با کمک CVS تشخیص قطعی میسر نگردد که در این صورت آمنیوسنتز انجام خواهد شد .

آمنیوسنتز :

آمنیوسنتز یک روش تشخیصی است و زمان مناسب انجام آن شانزدهمین هفته بارداری است . این تست با جمع آوری میزان کمی مایع آمنیوتیک از طریق وارد کردن یک سوزن از جدار شکم تحت هدایت سونوگرافی انجام می شود . سلول های موجود در این نمونه جهت تشخیص سندرم داون و سایر ناهنجاری های ذکر شده با استفاده از تکنیک PCR فلورسنت کمی مورد بررسی قرار می گیرد .

آیا این تست های تشخیصی تضمین می کنند که فرزند من بدون هیچ ناهنجاری به دنیا آید ؟

هیچ تستی نمی تواند تضمین کند که فرزند شما متولد شود اما اگر نتایج آمنیوسنتز و CVS منفی باشد ، به طور قطع احتمال وقوع سندرم داون ، تریزومی ۱۸ / ۱۳ و ناهنجاری کروموزوم های جنسی از بین می رود .

آیا تست های CVS و آمنیوسنتز بی خطر هستند ؟

سالهای متعددی است که تست های CVS و آمنیوسنتز توصیه و انجام می شوند . بی خطر بودن این تست ها به دقت مورد بررسی قرار گرفته اند و تخمین زده شده که فقط حدود ۱ درصد مادرانی که CVS یا آمنیوسنتز انجام دادند دچار سقط جنین ناشی از انجام این تست ها می گردند .

به عبارت دیگر خانم های بارداری که سن بالاتری دارند احتمال مثبت شدن تست غربالگری در آنها بیشتر است . بنابراین ما سن را به عنوان یکی از فاکتورهای دخیل در تعیین احتمال بارداری های منتهی به سندرم داون منظور می کنیم . ارتباط نسبی سن مادران و احتمال وقوع سندرم داون در جدول زیر نمایش داده شده است ؛

قدم بعدی پس از مثبت شدن نتیجه غربالگری چیست ؟

در صورت مثبت شدن نتایج غربالگری ، تست های تشخیصی شامل آمنیوسنتز و نمونه برداری از پرزهای کوریونیک یا CVS به شما پیشنهاد می گردد . این تست ها مشخص می کنند که قطعاً بارداری منتهی به ناهنجار است یا خیر .

نمونه برداری از پرزهای کوریونیک یا CVS :

این تست در ماههای اول بارداری (در حدود هفته ۱۱ بارداری) توصیه می گردد و معمولاً طی چند دقیقه انجام می شود . CVS آزمایشی است که در آن از بافت جفت تحت بی حسی موضعی نمونه برداری به عمل می آید . در این روش توسط یک سوزن از طریق جدار شکم نمونه ای از جفت تهیه شده و پس از آن سلول های موجود در جفت با روش PCR فلورسنت کمی از نظر ناهنجاری های ذکر شده

درصد شناسایی بارداری های منتهی به سندرم داون	احتمال مثبت شدن نتیجه غربالگری	گروه سنی مادران باردار (براساس سال)
۷۱	۱ در ۱۲۰ مورد	کمتر از ۲۵
۷۲	۱ در ۱۰۰ مورد	۲۵ - ۲۹
۷۸	۱ در ۵۰ مورد	۳۰ - ۳۴
۸۶	۱ در ۲۰ مورد	۳۵ - ۳۹
۹۳	۱ در ۷ مورد	۴۰ - ۴۴
۹۵	۱ در ۴ مورد	۴۵ و بیش از ۴۵
۸۴	۱ در ۴۰ مورد	در مجموع

چنانچه بارداری من پرخطر نباشد، چگونه ممکن است نتایج غربالگری مثبت داشته باشم؟

نتایج تست های غربالگری براساس سن شما، سن جنین و سط مارکرهای خونی شما به دست می آیند. بنابراین احتمال مثبت شدن غربالگری شما بیشتر است اگر:

- در گروه سنی بالاتری قرار دارید.
- سطح PAPP-A در خون پایین باشد.
- سطح $\text{Free } \beta - \text{hCG}$ در خون بالا و شاخص سونوگرافی NT بالا گزارش کردند.

البته میزان این فاکتورها به طور طبیعی در بین خانم های باردار متغیر است و معمولاً محدوده ی مشخصی برای بالا یا پایین بودن این فاکتورها وجود ندارد. به همین دلیل بیشتر خانم ها با نتایج غربالگری مثبت لزوماً ف رزند مبتلا نخواهند داشت.

نتایج غربالگری مثبت فقط مشخص می کند که فرد در گروهی با احتمال خطر بالا قرار دارد و باید به ایشان تست های تشخیصی مکمل را پیشنهاد کنیم.

اگر فرزند من مبتلا به سندرم داون باشد چه اتفاقی رخ می دهد؟

به یاد داشته باشید حتی با نتایج غ ربالگری مثبت، احتمال زیادی وجود دارد که فرزند شما مبتلا نباشد. اگر با وجود اطمینان از ابتلا جنین سندرم داون و یا سایر ناهنجاری ها تصمیم به ادامه ی بارداری دارید، در این صورت با پزشک یا مشاور خود مشورت نمایید و را هنمایی های لازم را درخواست نمایید.