



نقش آزمایشگاه در سلامت مادر و جنین

دکتر حمید رضا کازرونی

شایع ترین اختلال کروموزومی در انسان کدام است؟

Down Syndrome

بروز سندروم داون چه میزان است؟

1/700

تفاوت روشهای غربالگری و روشهای تشخیصی در چیست؟

روشهای غربالگری :

-احتمال به وجود آمدن یک وضعیت خاص را کاهش می دهد ولی نمی تواند تضمینی برای عدم بروز آن باشد.

-داشتن راه حل در صورت مشکوک شدن به بیماری.

روشهای تشخیصی:

-دارای 100درصد دقت

با توجه به دقت حدود 100 درصد در روشهای تشخیصی ، پس چرا این شیوه برای تمامی خانمهای باردار انجام نمی شود؟

-دارای عوارض ناخواسته

-یک درصد احتمال سقط

-پر هزینه

بهترین راه جهت رسیدن به تشخیص زود هنگام چه روشی می باشد؟

انجام غربالگری با روشهای استاندارد جهانی (FMF)

محاسن روشهای غربالگری

-کم هزینه

-بی خطر

-ساده

-سریع

-دارای حداکثر میزان تشخیص

-دارای حداقل موارد مثبت کاذب

-داشتن آزمایش های تأیید غربالگری

معایب روشهای غربالگری

-عدم قطعی بودن جواب

-جنبه های قانونی

روشهای تهاجمی جهت تشخیص سندروم داون کدامند؟

- نمونه گیری از طریق مایع آمنیوتیک (آمیوسنتز)

- نمونه گیری از پرزهای جفتی (**CVS**)

چه گروهی از خانمهای بارداری می بایست جهت انجام آزمایش های
غربالگری مراجعه نمایند؟

تمامی خانمهای بارداری در همه گروه های سنی بدون توجه به
سابقه فامیلی

چه اطلاعاتی می بایست به خانمهای باردار داده شود؟

-خطر وجود **Aneuploidy** در جنین

سندروم Patau، Edwards، Down

-ناهنجاریهای جنین در دوران بارداری NTD

-اهمیت تشخیص بیماریهای جنین و راه های علمی

لزوم انجام مشاوره و انجام داوطلبانه ی آزمایشها

تصمیم به انجام روشهای غربالگری وتهاجمی کاملاً اختیاری است

بهترین زمان آزمایش کدام است؟

در سه ماهه اول بارداری بین هفته 11 تا 13

آزمایشهای سه ماهه اول بارداری کدامند؟

Double markers: DR=70%

Free hCG(Increased 2x)

PAPP-A(Decreased 50%)

Combined FTS: DR=84%

Free hCG(Increased 2x)

PAPP-A(Decreased 50%)

NT(Increased)

آیا انجام غربالگری ناهنجاریهای کروموزومی محدود به زمان خاصی از بارداری است؟

بله – این غربالگری می بایست از ابتدای هفته 11 تا پایان هفته 13 بارداری انجام شود.

نتیجه تعیین ریسک حاصل شده با استفاده از این روش تا چه میزان قابل اعتماد است ؟

در صورتیکه در مراکز مورد تأیید انجمن پزشکی جنین جهانی انجام شود ، دقت آن 90 تا 95 درصد خواهد بود.

آیا انجام آزمایشها در هر آزمایشگاهی امکان پذیر است؟

با توجه به اینکه برای انجام این آزمایشها نیاز به دستگاههای فوق العاده دقیق و یا ایجاد شرایط استاندارد می باشد، انجمن پزشکی جنین جهانی دستگاهها و شرایط مورد تأیید خود را در منابع مختلف اعلام نموده است.

لذا تنها آزمایشگاه هایی که دارای این تجهیزات و شرایط استاندارد باشند می توانند به منظور غربالگری ناهنجاریهای کروموزومی این مارکرها را در خون مادران اندازه گیری نمایند.

نتیجه نهایی چه مدت پس از انجام آزمایشهای غربالگری قابل دریافت است؟

طبق پروتکل مؤسسه پزشکی جنین جهانی نتایج غربالگری می بایست در همان روز مراجعه مادر آماده شده و در اختیار وی قرار گیرد.

بر این اساس مراکزی که زیر نظر مؤسسه فوق فعالیت می نمایند موظفند نتایج تعیین ریسک بیمار را ظرف مدت یک روز آماده کرده و پس از مشاوره ژنتیک به مادر تحویل دهند.

آیا انجام سونوگرافی در تمامی کلینیک های سونوگرافی قابل انجام است؟

متخصصی صورت گیرد که دوره اندازه گیری ضخامت پوست گردن جنین باید توسط پزشک های آموزشی لازم در این خصوص را گذرانده و دارای گواهی نامه جهانی سونوگرافی باشند. بعلاوه این افراد باید در مراکزی شاغل باشند که دارای تجهیزات مناسب این نوع اندازه گیری باشد.

قدرت تشخیص NT به تنهایی جهت اختلالات کروموزومی معادل چه میزان است؟

Nuchal translucency (NT)

67 درصد

رادیولوژیست جهت تشخیص سندروم داون به چه شاخص هایی توجه دارد؟

NT-

-دیده نشدن استخوان بینی

-موارد دیگر

آزمایشهای سه ماهه دوم کدامند؟

-Triple: DR = 69%

hCG(Increased 2x)

uE3(Decreased 30%)

AFP(Decreased 25%)

-Quad : DR = 81 %

hCG(Increased 2x)

uE3(Decreased 30%)

AFP(Decreased 25%)

Inhibin-A(Increased 2x)

آیا انجام غربالگری سه ماهه دوم محدود به دوران خاصی از بارداری می باشد؟

-سونوگرافی در محدوده 16تا20 هفتگی بارداری و ترجیحاً در هفته 19 انجام می پذیرد.

-آزمایشهای خون را می توان در هفته 15تا20 انجام داد چون تفسیر آزمایشهای خون بر اساس سن حاملگی میباشد، اطلاع از سن دقیق حاملگی ضروری است.

نتیجه حاصل شده از این آزمایش تا چه میزان قابل اعتماد است؟

چهار گانه $DR=80\%-85$ در صورت انجام دقیق و استاندارد سونوگرافی و آزمایشهای خون مادر این روش دارای

با توجه به تشابه روش غربالگری در سه ماهه اول و سه ماهه دوم بارداری ، کدام روش دارای ارجحیت می باشد؟

سه ماهه اول بارداری

-قدرت تشخیص بالاتر

-امکان خاتمه حاملگی به صورت قانونی قبل از هفته 18 بارداری

آزمایشهای غربالگری با 5% مثبت کاذب می بایست دارای چند درصد میزان تشخیص باشد تا مجوز غربالگری را کسب نماید؟

بیش از 75 درصد

Combined First Trimester Screening

-NT

-Free hCG

-PAPP-A

Integrated prenatal screening

-NT

-hCG

-uE3

-PAPP-A

-Inhibin-A

-AFP

Sequential Screening Tests

-مرحله اول:

در سه ماهه اول

NT،Free hCG،PAPP-A

مرحله دوم:

بیشتر از Cut off (مشاوره ژنتیک و انجام آزمایشهای تشخیصی)

کمتر از Cut off (کاندیدانجام غربالگری در سه ماهه دوم)

Level of Risks

- High :more than 1:40-CVS**
- Low :les than 1:2000-No need for screening**
- Intermediate: Between 1:40-1:2000-Candidate for second time screening**

Double Markers

-Free hCG

-PAPP-A

Triple Markers

-hCG

-uE3

-AFP

Quad Markers

-hCG

-Inhibin-A

-uE3

-AFP

Penta Markers

-hCG

-Inhibin-A

-uE3

-AFP

-PAPP-A

عوامل موثر در تصمیم مادر به انجام آزمایشهای تشخیصی؟

-خطر ابتلاء جنین به یک اختلال کروموزومی

-خطر سقط جنین در اثر به کار گیری روشهای تهاجمی

-عواقب داشتن یک فرزند مبتلا

چرا از **MOM** بجای دیگر پارامتر های آماری استفاده می شود؟

مدین عدد میانی در توالی اعداد است. در مطالعات پزشکی در مواردی که دامنه مقادیر نرمال استفاده می گردد (**hCG** آزمایشی خیلی گسترده است)

Multiple of Median(MOM)

میزان به دست آمده برای بیمار تقسیم بر مدین آن روز بارداری با توجه به:

-وزن

-مصرف سیگار

-دیابت

-بارداری از طریق IVF

-بارداری دو یا چند قلو

-MOM همان جامعه

-آئمی

با تشکر

