

تشخیص پیش از تولد اختلالات کروموزومی با آمنیوستنز: گزارش ۲۶۱ مورد

فرخنده بهجتی*^۱، یوسف شفقتی^۱، ایمان باقری زاده^۱، سعیده رضوی^۱، زهرا هادی پور^۱
فاطمه هادی پور^۱، ابوطالب صارمی^۳

- ۱- بخش ژنتیک پزشکی بیمارستان تخصصی زنان صارم، تهران، ایران
- ۲- مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران
- ۳- بخش تشخیص قبل از تولد، بیمارستان تخصصی زنان صارم، تهران، ایران

چکیده

آمنیوستنز روش رایجی برای تشخیص پیش از تولد ناهنجاری‌های کروموزومی در جنین است. این روش در بارداری‌هایی انجام می‌شود که به دلیل سن بالای مادر یا نتایج غیرطبیعی غربالگری‌های سه‌ماهه اول یا دوم بارداری در معرض خطر بیشتری برای ابتلاء جنین هستند. غربالگری سه‌ماهه اول در هفته‌های ۱۱ تا ۱۴ و غربالگری سه‌ماهه دوم در هفته‌های ۱۵ تا ۲۰ انجام می‌شود. در بیمارستان تخصصی زنان صارم (تهران، ایران)، در فاصله دی تا پایان تیر ۸۷، در ۲۶۱ بارداری بر اساس موارد زیر آمنیوستنز با روش استاندارد انجام شد: جنین‌هایی که بر اساس غربالگری‌های سه‌ماهه اول یا دوم پرخطر محسوب می‌شدند، سن مادر مساوی ۳۵ سال یا بیشتر، سقط مکرر، ابتلاء جنین یا فرزند پیشین به یک ناهنجاری کروموزومی و وجود ناهنجاری کروموزومی متعادل در پدر و مادر. تمام کشت‌های مایع آمنیون موفق بود. نتایج به‌طور متوسط ظرف ۱۲ روز از زمان نمونه‌گیری گزارش شد. در این میان ۱۲ مورد ناهنجاری کروموزومی در جنین‌ها کشف شد (۴/۶٪). شایع‌ترین ناهنجاری کروموزومی نشانگان داون (۳۶٪) بود. غربالگری سه‌ماهه اول و دوم بارداری، با رعایت پروتکل بنیاد بین‌المللی سلامت جنین (FMF)، برای تمام بارداری‌ها توصیه می‌شود. در صورتی که بارداری به هر دلیل در معرض خطر شناسایی شود، برای کشف ناهنجاری‌های کروموزومی آمنیوستنز قویاً توصیه شده است. نتایج این مطالعه از توصیه بالا حمایت می‌کند.
واژه‌های کلیدی: غربالگری؛ تشخیص پیش از تولد؛ آمنیوستنز؛ ناهنجاری‌های کروموزومی.

مقدمه

کروموزومی موجب عقب‌ماندگی ذهنی، ناهنجاری‌های قلبی و سایر ناهنجاری‌های مادرزادی می‌شوند. بدیهی است پیشگیری از بروز این بیماری‌ها تنها از راه غربالگری‌های دوران بارداری و انجام آمنیوستنز و کشف جنین‌های مبتلا، و ختم بارداری با کسب مجوز و رضایت خانواده مقدر است. به‌خصوص غربالگری در سه‌ماهه اول بارداری و متعاقب آن انجام آمنیوستنز به یک استاندارد طلایی بدل شده است (۳). در صورت رعایت زمان انجام بررسی‌ها و استفاده از راه‌کارهای پذیرفته‌شده بین‌المللی، از جمله بنیاد بین‌المللی سلامت

در هر بارداری احتمال خطر کمی برای بروز ناهنجاری‌های کروموزومی وجود دارد. در این میان، شایع‌ترین اختلال کروموزومی نشانگان داون است. بیمار مبتلا به نشانگان داون یک کروموزوم ۲۱ بیشتر از افراد سالم دارد (۱). تا کنون بیش از هزار ناهنجاری در شمار و ساختار کروموزوم‌های انسانی شناسایی و گزارش شده است (۲). ناهنجاری‌های

* فرخنده بهجتی، PhD

استادیار گروه ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران
E.mail: f_behjati@uswr.ac.ir