

مقاله پژوهشی

غربالگری و تشخیص پیش از تولد: گزارش ۱۲۵۰۰ مورد آمنیوستنز

محمد حسن کریمی نژاد*، آریانا کریمی نژاد

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی، تهران، ایران

چکیده

با پیشرفت قابل توجه بهداشت و درمان بیماری‌های عفونی فرصتی برای نمود بیماری‌های ژنتیک به دست آمد. تغییر نگرش اجتماعی در تشکیل خانواده و تمایل به تعداد محدود فرزند و احساس مسئولیت در مورد سلامت جسمانی، عقلی و آموزش و پرورش فرزندان، راهکار جدیدی نیاز داشت. چون برای بیشتر بیماری‌های ارثی درمان اساسی مقدور نبود، پزشکان متوجه پیشگیری از بروز این بیماری‌ها و معلولیت‌های ناشی از آنها شدند. تشخیص زودهنگام این بیماری‌ها در سال ۱۹۳۴ شروع و اولین تشخیص پیش از تولد با روش آمنیوستنز در سال ۱۹۶۷ گزارش شد. پیشرفت سریع دانش سیتوژنتیک و تولد ژنتیک ملکولی با رشدی سریع، تأسیس بخش تشخیص پیش از تولد را از ضروریات اولیه هر مرکز پزشکی معتبر قرار داد. اولین آزمایش پیش از تولد در ایران با روش آمنیوستنز در سال ۱۳۶۷، با بیست سال تأخیر، انجام شد. اشکالات متعدد، مانند فقدان اجازه سقط درمانی، عدم آگاهی عمومی، به‌ویژه مسؤولان و پزشکان، از امکانات فراهم آمده و فقدان توان مالی خانواده‌ها برای تأمین هزینه آزمایش‌ها، موانع بزرگی برای استفاده از این فناوری بودند. به تدریج بخش عمده این اشکالات رفع شد و در حال حاضر، مراکز متعددی در پهنه کشور در این زمینه فعالیت می‌کنند. در این مقاله فهرست کوتاهی از ۱۵۶۰۰ مورد تشخیص پیش از تولد با روش‌های آمنیوستنز، نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS) و مانند آنها، شامل ۱۳۲۲۵ مورد بررسی ناهنجاری‌های کروموزومی، ۱۷۸۶ مورد هموگلوبینوپاتی‌ها، ۲۸۳ مورد میوپاتی‌ها، ۱۹۷ مورد بیماری‌های متابولیک، ۱۷۱ مورد تکرار نوکلئوتیدهای سه تایی، ۳۲ مورد بیماری‌های نادر و ۸ مورد بیماری‌های پوست ارائه می‌شود. در بین ۶۴۷۳ آمنیوستنز انجام شده (از ۱۳۸۵/۱۲/۲ تا ۱۳۸۸/۱/۲۲) برای بررسی ناهنجاری‌های کروموزومی، جمعاً ۳۳۰ مورد (۳/۶٪) ناهنجاری کروموزومی و ۱۲ مورد (۰/۳٪) شکست در پاسخ‌گویی دیده شد. در بقیه موارد، جز موارد ناچیزی که به علل متخلفی به سقط خودبه‌خود منجر شدند؛ بارداری بانوان باردار با آرامش خاطر ادامه یافت. نمونه‌برداری از مایع آمنیون و جفت توسط متخصصان مجرب انجام می‌شود و عوارض آن بسیار ناچیز (۰/۲٪) و اشتباه در گزارش نهایی نزدیک به صفر است.

واژه‌های کلیدی: تشخیص پیش از تولد؛ آمنیوستنز؛ نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS)؛ پیشگیری

مقدمه

بیماری‌ها توسط لویی پاستور (سال ۱۸۸۵) و کشف آنتی‌بیوتیک توسط الکساندر فلمینگ (سال‌های ۹-۱۹۲۸) معلولیت‌ها و مرگ‌ومیر ناشی از عوامل عفونی را به مقدار چشمگیری کاهش داد. فناوری جدید و دست‌آورد‌های آن کیفیت زندگی را متغیر و دیدگاه کلی را نسبت به شیوه زندگی دگرگون ساخته است. احساس مسئولیت پدر و مادر در مورد پرورش و آموزش فرزندان فزونی یافته و در شمار اولین وظیفه آنها قرار گرفته است. اعتقاد به داشتن فرزند کمتر-زندگی بهتر جانشین تمایل به داشتن

ناهنجاری‌های مادرزادی و بیماری‌های ژنتیکی زندگی ۳٪ از نوزادان را تهدید به معلولیت و مرگ می‌کند این بیماری‌ها عامل ۲۰٪ از موارد مرگ دوران نوزادی است و بیشتر از این موجب معلولیت کودکان می‌شود. کشف دکتر ادوارد جنر (سال ۱۷۹۸)، شناسایی و مبارزه با موجودات میکروسکوپی

*محمد حسن کریمی نژاد، MD

تهران، شهرک قدس (غرب)، خیابان حسن سیف، کوچه چهارم، پلاک ۱۱۴۳، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی، تلفن: ۵-۸۸۳۶۳۹۵۲ E.mail: mhkariminejad@mavara.com