

سرشناسه: یوسفی، مهسا، ۱۳۹۷ -  
 عنوان و نام پدیدآور: آشنایی با روشهای غربالگری جنین به منظور داشتن فرزند سالم / مهسا یوسفی، مهسا یوسفیان.  
 مشخصات نشر: قم: آیین احمد (ص)، ۱۳۹۶.  
 مشخصات ظاهری: ۴۰۰ ص: ۵/۲۴ × ۵/۲۴ س.م.  
 شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۸۸۲۶-۰۰-۲  
 وضعیت فهرست نویسی: قیفا  
 « موضوع: جنین - تشخیص - اختلالات - تشخیص  
 Fetus - Anomalies - L. nosology  
 موضوع: تشخیص پیش از زایمان  
 Prenatal diagn.  
 مود: زن باردار - آزمایشهای پزشکی  
 Pregnant women - Medical examinations -  
 دسته (افزوده، یوسفی، مهسا، ۱۳۹۷)  
 رد: ۹/۱۵  
 رد: ۳۰۷۵  
 شماره کتابخانه: ۴۸۵

## آشنایی با روشهای غربالگری جنین به منظور داشتن فرزند سالم

مهسا یوسفی، مهسا یوسفیان

چاپ: سمرمدی

نوبت چاپ: ۱۲ - ۱۳۹۶

صفحه آرا: مهسا یوسفی، باقر مهرآذی

ناشر: انتشارات آیین احمد (ص)

شمارگان: ۲۰۰ نسخه

قیمت: ده هزار تومان

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۸۸۲۶-۰۰-۲

بر حقوق محفوظ است.

آدرس: باشروم مرکز پخش: قم، شهرک ایثار، کوچه ۱۵، پلاک ۱۵، واحد ۵ انتشارات آیین احمد (ص)

براه: ۹۱۳۲۵۲۰۲۹۳

پست الکترونیکی: [Avvnahmad@gmail.com](mailto:Avvnahmad@gmail.com)

## فهرست

|    |                                                 |
|----|-------------------------------------------------|
| ۱  | مقدمه                                           |
| ۲  | تاریخچه                                         |
| ۴  | تعریف غربالگری                                  |
| ۵  | اصول غربالگری                                   |
| ۶  | ۱- تعریف اختلال مورد غربالگری                   |
| ۶  | ۲- شیوع                                         |
| ۷  | ۳- ارزیابی سالم از افراد درگیر                  |
| ۷  | ۴- مزایای غربالگری                              |
| ۷  | ۵- معایب غربالگری                               |
| ۸  | ۶- تشخیص                                        |
| ۸  | ۷- شرح تست کاذب                                 |
| ۹  | ۸- رابطه نرخ تشخیص و نرخ تست کاذب               |
| ۹  | ۹- تعیین حد تشخیص                               |
| ۱۰ | ۱۰- مزایای غربالگری                             |
| ۱۰ | ۱- آلفا فیتوپروئین (AFP)                        |
| ۱۲ | ۲- گنادوتروپین جفتی انسانی (hCG)                |
| ۱۴ | ۳- استریول غیر کزوگ                             |
| ۱۵ | ۴- پروئین اینهیین A                             |
| ۱۵ | ۵- آیزیم PAPP-A                                 |
| ۱۶ | عوامل مؤثر بر مارکرهای سرمی                     |
| ۱۶ | ۱- تعیین سن جنین                                |
| ۱۶ | ۲- وزن مادر                                     |
| ۱۷ | ۳- زنان باردار مبتلا به دیابت وابسته به انسولین |
| ۱۷ | ۴- نژاد                                         |
| ۱۷ | ۵- استعمال دخانیات                              |
| ۱۷ | ۶- خون ریزی واژینال                             |
| ۱۷ | سونوگرافی و تشخیص ناهنجاری های کروموزومی        |
| ۱۸ | اولتراسونوگرافی                                 |

|    |                                                                       |
|----|-----------------------------------------------------------------------|
| ۱۹ | اندازه گیری CRL                                                       |
| ۲۰ | ۱. ضخامت پس کردن جنین                                                 |
| ۲۱ | ۲. تیغه استخوان بینی جنین                                             |
| ۲۳ | غربانگری پیش از تولد                                                  |
| ۲۳ | غربانگری سرم مادر                                                     |
| ۲۳ | تقلیل تولد عصبی (NTD)                                                 |
| ۲۵ | انواع نقایص تولد عصبی                                                 |
| ۲۶ | تشخیص سبب تشنجی نقص های کروموزومی با استفاده از سئولهای مایع آمنیوتیک |
| ۲۹ | روش تر مایع آمنیوتیک (آمنیوسنتز)                                      |
| ۲۹ | زمان مناسب برای انجام آمنیوسنتز                                       |
| ۳۰ | تشخیص میوزومیکس عدس های کروموزومی با استفاده از پرز های جفتی CVS      |
| ۳۰ | نمونه گیری از پرز های عدس یا CVS                                      |
| ۳۱ | روش انجام CVS                                                         |
| ۳۲ | چه گروه از خانم های باردار از به انجام آمنیوسنتز یا CVS دارند؟        |
| ۳۲ | تشخیص پیش از تولد از طریق سیری از خون جنین PUPS                       |
| ۳۳ | تکنیک خون گیری از جنین                                                |
| ۳۴ | منابع                                                                 |

## مقدمه

ازدواج راه بقای نسل و سلامتی فرزند یا فرزندان بزرگترین آرزوی هر پدر و مادری می باشد مطالعات نشان می دهد که چنانچه زوجی سالم و تاسه نسل عارضه و بیماری ارثی ژنتیکی نداشته باشند و از سویی نسبت همخوانی و خویشاوندی هم بین آنها وجود نداشته باشد و همچنین سن حاملگی نیز سن قابل قبولی از نظر پزشکی بوده باشد، ۳ درصد از نوزادان و یا به بیان دیگر ۳ درصد تولد زنده با ناهنجاری های مادرزادی همراه خواهد بود که حدود ۱-۰/۵ درصد نوزادان، ۶۰ به اختلالات کروموزومی می باشند.

حدود ۲۰-۱۵ درصد از بارداری ها به سقط جنین ختم می گردد، بیش از ۵۰ درصد سقط های مکرر در مادران باردار ۱۵-۸ هفته مربوط به ناهنجاری های ژنتیکی است که از این میزان حدود ۹۵ درصد مربوط به اختلالات تعدادی و ۵ درصد مربوط به اختلالات ساختمانی

کروموزوم هاست. از مراقبت های عمده در دوران بارداری اطلاع از وضعیت سلامت جنین در حین دوره ۹ ماهه بارداری و بررسی وضعیت جنین از نظر ابتلاء به انواع آنومالی ها توسط تستهای متفاوتی در سه ماهه اول و دوم بارداری انجام میشود. از مهمترین بررسیهایی که در دوران بارداری انجام میشود، تست تریپل مارکر<sup>۱</sup> میباشد. با توجه به اینکه اکنون هیچکدام از اختلالات کروموزومی شناخته شده در انسان قابل درمان بوده و تنها راه جلوگیری از تولد نوزادان مبتلا به اختلالات کروموزومی تشخیص پیش از تولد و انجام ختم حاملگی میباشد، و این اختلالات با بکارگیری روشهای سیتوژنتیکی و با استفاده از نمونه هایی مثل مایع آمنیوتیک<sup>۲</sup>، رزهای کوی<sup>۳</sup> یا دقت بسیار بالا قابل تشخیص میباشد. (۱،۲).

## تاریخچه

اساس علمی ژنتیک پزشکی از سال ۱۸۶۵ شروع شد. هنگامی که گregor مندل قوانین تفکیک و جداسازی و انتقال صفات را چاپ کرد. کروموزوم ها در سال ۱۸۸۲ مورد شناسایی قرار گرفتند و در سال ۱۹۴۴ نشان داده شد اسید نوکلئیک در برگرفته اطلاعات توارثی است و ساختار مارپیچ دورشته ای DNA در سال ۱۹۵۳ کشف شد.

1 triple marker test

2 Chorionic villus

3 Gregor Mendel