

پیوست شماره ۱

بسته آموزش مشاوره با مادر باردار در مورد غربالگری ناهنجاری جنین

(سندرم داون و تریزومی ۱۳ و ۱۸)

برای گروه هدف متخصص زنان و ماما و پزشک عمومی

جمهوری اسلامی ایران

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

بهداشت معاونت

سال ۱۴۰۰

فهرست

| صفحه | موضوع |
|------|---|
| ۲ | مقدمه |
| ۲ | اهمیت موضوع |
| ۳ | سندرم داون چیست |
| ۴ | تست های غربالگری سندرم داون چه اطلاعاتی را فراهم می کنند و چگونه انجام می شوند |
| ۴ | گروه هدف |
| ۴ | حقوق مراجعه کننده و اصول کلی که در هر مشاوره ای باید رعایت شود |
| ۵ | نکات مهم در مشاوره با مادر |
| ۶ | نکات مورد توجه در صورت دریافت نتیجه غربالگری پرخطر |
| ۶ | برخی ویژگیهای تست آمنیوسنتز/ نمونه گیری از پرزهای جفتی |
| ۷ | برخی ویژگیهای تست (Cell free DNA) یا (NIPT) (Non Invasive Prenatal Testing) |
| ۸ | جدول مقایسه تست غربالگری / تست تشخیصی |

مقدمه

بر اساس تجربیات اجرای غربالگری سندرم داون در دهه اخیر در کشور دستورالعمل اجرایی ساماندهی غربالگری سندرم داون با همکاری دفاتر و ادارات مرتبط در حوزه وزارت بهداشت و درمان با تأکید بر حل مسائل موجود تهیه و تنظیم شده و به دانشگاه‌ها ابلاغ گردیده است. از آنجا که اولین مرحله از انجام غربالگری، مشاوره با زوجین است، بنابراین ضروری است که ارائه دهندگان خدمت با اصول و نکات مهم هنگام مشاوره با این مادران آشنا باشند. دریافت نظرات علمی و اجرایی در غنی‌تر کردن مجموعه در ویرایش‌های بعدی بسیار ارزشمند خواهد بود.

اهمیت موضوع

از جمله ی عوارض آزمایشات غربالگری اختلالات کروموزومی (۱۳و۱۸و۲۱) می‌تواند ترس و فشار عصبی حاصل از احتمال داشتن جواب مثبت تستهای غربالگری باشد و در همین زمینه در زمان مشاوره بایستی به متقاضیان آزمایشات خاطر نشان کرد که اکثر موارد غربالگری مثبت در بررسی‌های تشخیصی از نظر سندرم داون منفی هستند و در عین حال در صورت ابتلای قطعی جنین تصمیم‌گیری برای حفظ یا اقدام قانونی برای ختم بارداری در محدوده سن بارداری مشخص بایستی توسط والدین انجام پذیرد.

سندرم داون چیست؟

سندرم داون در نتیجه وجود کروموزوم اضافی ۲۱ است. این کروموزوم اضافه باعث بروز تغییراتی در فرد مبتلا میشود. شیوع تولد نوزاد مبتلا به سندرم داون در مولید زنده در صورت عدم ختم بارداری در موارد تشخیص داده شده، معادل ۱/۷۰۰ خواهد بود. افراد مبتلا، ناتوانی ذهنی خفیف تا شدید دارند و بسته به توان ذهنی می‌توانند به درجاتی کارهای شخصی خود را انجام دهند. ایشان خصوصیات ظاهری خاصی دارند که تقریباً همه مبتلایان شبیه یکدیگر می‌شوند. متوسط طول عمر ایشان بسته به شرایط مراقبت و امکانات محیطی حداکثر تا ۶۰-۵۰ سال است. سندرم داون در غالب موارد، یک بیماری فامیلی نیست. تشخیص قطعی در دوران بارداری تا سن بارداری مشخصی به والدین این اجازه را می‌دهد تا برای تولد نوزاد مبتلا یا جهت اقدام قانونی برای ختم بارداری تصمیم بگیرند. احتمال تولد نوزاد دارای سندرم داون در همه بارداری‌ها مطرح میشود ولی با افزایش سن مادر این احتمال افزایش می‌یابد. به شرح زیر:

| سن مادر(سال) | خطر بروز سندرم داون (یک مورد در ...) |
|--------------|--------------------------------------|
| ۱۸ | ۱۴۹۵ |
| ۲۰ | ۱۴۷۵ |
| ۲۵ | ۱۳۴۰ |
| ۳۰ | ۹۳۵ |
| ۳۵ | ۳۵۰ |
| ۴۰ | ۸۵ |
| ۴۵ | ۳۴ |

برخلاف نوزادان مبتلا به سندرم داون (تریزومی ۲۱) که می‌توانند بیش از ۵۰ سال عمر کنند، نوزادان مبتلا به تریزومی ۱۳ و ۱۸ امکان زنده ماندن طولانی پس از تولد ندارند و با فاصله کوتاهی پس از تولد از بین خواهند رفت.

تست های غربالگری ناهنجاری جنین چه اطلاعاتی را فراهم می کنند و چگونه انجام می شوند

تستهای غربالگری احتمال خطر داشتن جنینی با بیماری سندرم داون یا تریزومی ۱۳ یا ۱۸ را می تواند مطرح کنند. این تست ها به قطعیت ابتلا را نمی توانند مشخص کنند ولی می توانند مشخص کنند که آیا خطر ابتلای جنین کم یا زیاد است. نحوه انجام این تستها سونوگرافی سه ماهه اول و نمونه گیری از خون مادر است. بنابراین نوع بررسی ها به گونه ای است که خطری مادر و جنین را تهدید نمی کند.

گروه هدف غربالگری

۱. مادران باردار مساوی یا بیشتر از ۳۵ سال
۲. مادران باردار با سابقه تولد یا سقط جنین با سندرم داون یا تریزومی ۱۳ یا ۱۸ با تایید کاریوتایپ منطبق با مستندات ارائه شده که در سامانه ثبت می شوند
۳. اختلالات ژنتیکی یکی از زوجین بر اساس مستندات ارائه شده در سامانه ثبت می شوند

نکات مهم:

۱. تقاضای غربالگری کاملاً اختیاری و داوطلبانه است و اجبار زنان باردار (اعم از گروه هدف یا غیر از آن) به انجام غربالگری ممنوع است.
۲. چنانچه فرد خارج از گروه هدف، متقاضی غربالگری باشد توضیحات لازم از نظر خطر پایین تر ابتلای جنین در گروه سنی متقاضی و علل عدم اولویت این گروه در انجام غربالگری ارائه شود. بدیهی است در صورت اصرار به غربالگری، ابتدا وارد فرآیند مشاوره خواهد شد.
۳. پس از انجام مشاوره و تکمیل فرم شرکت در فرایند مشاوره (پیوست شماره ۲) ، در صورت رضایت و تمایل به انجام غربالگری سایر مراحل دنبال می شود

حقوق مراجعه کننده و اصول کلی که در هر مشاوره ای باید رعایت شود

- ✓ برقراری ارتباط کلامی
- ✓ رعایت حریم خصوصی
- ✓ صبر و حوصله
- ✓ ثبات عاطفی
- ✓ رعایت محرمانگی
- ✓ توان حل مسئله و استدلال
- ✓ آشنایی کار با رایانه
- ✓ توان ارزیابی شرایط عاطفی مادر و یا زوجین
- ✓ آگاهی از آزمایشات و انواع آن

نکات مهم در مشاوره با مادر

نکات زیر به عنوان حقوق مراجعه کننده در هنگام مشاوره باید در نظر گرفته شود:

- ✓ تصمیم برای انجام یا عدم انجام تست غربالگری در نهایت بر عهده زوجین می باشد. هیچ تصمیم درست یا غلطی وجود ندارد.
- ✓ بعضی از زوجین تصمیم به عدم انجام تست می گیرند، که در این زمینه ادامه روند مراقبت ها انجام می پذیرد و پیگیری برای غربالگری (در گروه هدف و غیر هدف) لازم نیست .
- ✓ بعد از مشاوره تمایل به شرکت در غربالگری بایستی مستند شود. (مطابق فرم رضایت نامه)
- ✓ بعضی از زوجین علیرغم تست غربالگری پرخطر، بعد از مشاوره تصمیم به عدم انجام تست تشخیصی می گیرند که بایستی ایشان برای مراقبت های حین زایمان و مراقبت نوزاد به سطح ۳ معرفی شوند .
- ✓ در صورت تمایل زوجین به انجام تست های تشخیصی، ضمن مستند سازی موارد و اخذ درخواست کتبی زوجین (مطابق رضایت نامه تست های تشخیصی) و ثبت در سامانه ، اقدامات بعدی صورت می پذیرد .
- نکته : در رابطه با حرمت شرعی مداخلات خصوصا در آزمایشات تشخیصی و تصمیم گیری برای ختم بارداری در صورت ابتلای قطعی جنین ، ضمن ارائه توضیحات ، کسب اطلاعات بیشتر در صورت تمایل، بعهدہ زوجین خواهد بود .
- ✓ اصل مهم در مشاوره غربالگری سندرم داون ارائه اطلاعاتی است که ضمن راحتی فرایند انجام آزمایشات ، امکان تصمیم گیری جهت انجام یا عدم انجام آن را فراهم آورد.
- ✓ در جلسات مشاوره باید تاکید شود که انجام غربالگری اختیاری است
- ✓ در صورت عدم تمایل مادر به انجام تست غربالگری ، ضمن پاسخگویی به سئوالات ایشان ، مراقبت های دوران بارداری ادامه می یابد
- ✓ بهترین سن بارداری برای ورود به مشاوره در حوالی زمان اولین مراقبت یعنی در سن بارداری ۶-۱۰ هفته است .
- ✓ با توجه به دستور عمل ، حداکثر تا سن بارداری ۱۷ هفته و ۵ روز مادر می تواند در مشاوره شرکت نماید. این اطلاعات مربوط به انجام مشاوره و زمان بندی را باید صورت شفاهی و مکتوب در اختیار مادر باردار قرار داد.
- ✓ تصمیم گیری برای حضور در مشاوره هم با توجه به تمایل مادر مشخص می شود.
- ✓ نحوه ی مشاوره و آموزش برای مادر/زوج به نحوی انجام می شود که در تمام طول مشاوره ضمن ابراز علاقمندی به تصمیم مبتنی بر آگاهی ایشان، از قضاوت ایشان پرهیز شود و به سئوالات ایشان پاسخ داده شود.
- ✓ لیست کلی مراکز آزمایشگاهی / سونوگرافی مورد تایید در برنامه و با در نظر گرفتن محل زندگی و دسترسی به رویت و اطلاع مادر/زوج رسانده شود

- ✓ توزیع پفلت اطلاع رسانی به مادران و زوجین متقاضی درانجام غربالگری قبل از جلسه مشاوره انجام شود.
- ✓ آموزش و مشاوره می تواند در قالب کلاس و دسته جمعی یا رودرو و انفرادی با زوجین باشد و پس از آن در صورت عدم اعلام تمایل برای غربالگری، پیگیری بعدی لازم نیست .
- ✓ در زمان ارائه اطلاعات ، مشاور از تحمیل نقطه نظرات و یا ترجیح شخصی خود باید خودداری نماید
- ✓ تلفن تماس/ اطلاع رسانی برای مشاوره لازم حتی در ساعات غیر اداری در اختیار ایشان قرار داده شود.
- ✓ بعد از جلسه مشاوره با اطلاعات کسب شده ، تمایل به انجام یا عدم انجام غربالگری را اعلام خواهند کرد.
- ✓ در این روند ضمن تایید شرکت در مشاوره ، در صورت تمایل به شروع فرایند غربالگری بایستی در فرم مراتب را مستند نماید .

نکات مورد توجه در صورت دریافت نتیجه غربالگری پرخطر

- این مادران باید بدانند که غربالگری پرخطر الزاما به معنی نیاز به تست تشخیصی مثبت نیست. بلکه بر اساس خطر تعیین شده اقدامات بعدی مشخص می شود.
- ضمن احتراز از ایجاد جو ترس و یا برخورد های عجولانه، بایستی جهت بررسی روند مدیریت بارداری و مشاوره های لازم مادر، مطابق دستور عمل، اقدامات لازم بعمل آید.
- در مورد سندرم داون و تست های تکمیلی غربالگری / یا تست های تشخیصی ترجیحا با هماهنگی در مرکز شبکه / معاونت بهداشتی و درمان دانشگاه ، حداقل یک بیمارستان تخصصی مشخص معرفی شود تا روند بررسی و درخواست و انجام آزمایشات با سرعت لازم و منطبق بر دستور عمل ها انجام شود.

نکات مهم:

- در موارد نیازمند آمنیوسنتز مطابق استاندارد ابلاغ شده تصمیم به انجام آمنیوسنتز باید با تایید پزشک معین صورت پذیرد و ارجاع مستقیم از آزمایشگاه برای آمنیوسنتز بدون طی فرایند مذکور مجاز نیست.
- مسئولیت قانونی صحت اجرای فرایند مطابق دستور عمل ابلاغی بر عهده مشاوره دهنده/ درخواست کننده آزمایشات خواهد بود.
- مسئولیت قانونی صحت نتایج آزمایشات و سونوگرافی به عهده مراکز انجام دهنده است

برخی ویژگیهای تست آمنیوسنتز / نمونه گیری از پرزهای جفتی

- ✓ نتیجه آن تشخیص قطعی را مشخص می کند
- ✓ عوارض آن شامل موارد زیر است :
- نشت مایع آمنیوتیک: به ندرت، بعد از آمنیوسنتز مایع آمنیوتیک از طریق واژن نشت می کند و در صورت عدم توقف آبریزش ، امکان عفونت وجود دارد.
- عفونت: عفونت رحمی می تواند منجر به سقط جنین در اوایل بارداری یا عوارض مادری شود.
- انتقال عفونت: اگر زن باردار مبتلا به عفونت- مانند هپاتیت C، توکسوپلاسموز یا HIV / AIDS - است در حین آمنیوسنتز ممکن است عفونت به جنین منتقل شود.

- آسیب ناشی از سوزن: ممکن است در موارد خیلی نادر، سوزن آمنیوسنتز با جنین اصابت کند.
- سقط: احتمال خطر سقط جنین به دنبال آمنیوسنتز ۱ تا ۳ درصد است.
- حساسیت Rh: به ندرت، ممکن است منجر به وارد شدن سلول‌های خونی جنین به جریان خون مادر شود. اگر زن باردار گروه خونی Rh منفی دارد، در صورت RH مثبت یا نامشخص همسر، تزریق فرآورده‌ای به نام Rh ایمونوگلوبولین برای وی صورت می‌گیرد.

برخی ویژگیهای تست

سل فری دی ان ای (Cell free DNA) یا NIPT (Non Invasive Prenatal Testing)

- ✓ در گردش خون مادر Cell free DNA مربوط به جنین از ۵ هفته بارداری معمولاً وجود دارد و در ۹ هفتگی حتماً رویت می‌شود. مقدار مناسب آن برای انجام تست از سن بارداری ۱۰ هفته به بعد وجود دارد.
- ✓ میزان حداقل ۵ درصد فتال فراکشن جهت بررسی لازم می‌باشد. در اواخر سه ماه اول و اوایل سه ماه دوم این میزان حدود ۱۱-۱۳ درصد هم می‌شود.
- ✓ این تست حداقل ۹۹٪ از بارداریهای سندرم داون را مشخص می‌کند ولی به دلیل احتمال غیر شایع مثبت کاذب و منفی کاذب، این تست یک تست غربالگری محسوب می‌شود بنابراین نتیجه مثبت آن نیاز به تست تشخیصی دارد.

نکته:

در صورتی که هنگام اعلام نتیجه Cell free DNA ، مقدار فتال فراکشن کمتر از ۵ درصد گزارش شود، نمی‌توان به نتیجه آن اعتماد کرد و مادر باید به بیمارستان تخصصی سندرم داون یا پزشک معین ارجاع شود. عوامل موثر بر کاهش فراکشن جنینی عبارتند از:

- ✓ نمونه ناکافی
- ✓ چاقی (وزن بیش از ۸۱ کیلوگرم)
- ✓ اختلالات کروموزومی
- ✓ مصرف هپارین توسط مادر
- ✓ بارداریهای با IVF
- ✓ دوقلویی

جدول مقایسه تست غربالگری / تست تشخیصی

| تست تشخیصی | تست غربالگری | معیار مقایسه |
|---|---|------------------------------|
| تشخیص قطعی ابتلای جنین به سندرم داون | کشف موارد احتمالی ابتلا | هدف |
| موارد پرخطر با ریسک بیش از ۱/۱۰ | مادران باردارمقاضی انجام تست | جمعیت هدف |
| نمونه پرزهای جفتی/ مایع آمنیون | نمونه خون مادر | نوع نمونه |
| کاریوتایپ یا دو تست سریع | کمبایند/ اینتگریتد / NIPT / کواد | آزمایشات |
| انجام کاریوتایپ: حدود ۲ هفته روش تشخیص تست سریع: ۴۸ ساعت در صورت ابتلا، دومین تست سریع: ۴۸ ساعت | حداکثر ۳ روز در موارد تاخیر مراجعه مادر تا ۲ روز | مدت زمان آماده شدن جوابها |