

## تشخیص پیش از تولد (Prenatal Diagnosis) PND

بسیاری از والدینی که یک یا چند فرزند مبتلا به بیماری‌های صعب‌العلاج، مخصوصاً ژنتیکی دارند، از بیم اینکه باز هم فرزند بیمار دیگری نصیبشان گردد از حاملگی پرهیز می‌کنند. مهمترین سوالی که همواره در ذهن چنین والدینی وجود دارد این است که آیا می‌توان پیش از تولد بیماری جنین را تشخیص داد و آیا ممکن است از تولد فرزندی با بیماری صعب‌العلاج و یا کشنده جلوگیری نمود؟

جواب مثبت به سوال فوق اولین بار در سال ۱۹۶۶ و با تشخیص سندرم down (منگولیسم یا نوعی عقب‌افتادگی ذهنی) در جنین‌های مادران با سن بالا داده شد. این کشف منجر به ایجاد سرویس تشخیص جدیدی در پزشکی به نام تشخیص پیش از تولد (PND) شد. تشخیص پیش از تولد را در حقیقت می‌توان به عنوان مجموعه اقدامات کلینیکی و پاراکلینیکی در نظر گرفت که می‌تواند به تشخیص بیماری احتمالی جنین قبل از تولد کمک نمایند. در نتیجه والدین این امکان را می‌یابند که به‌طور آگاهانه تصمیم به حفظ یا ختم حاملگی بگیرند.

### اهداف و مزایای تشخیص پیش از تولد

هدف از تشخیص پیش از تولد فقط شناسائی جنین‌های مبتلا و ختم حاملگی نمی‌باشد بلکه اهداف فراوانی از جمله موارد زیر را دنبال می‌کنند:

فراهم کردن امکان باردار شدن برای والدینی که در معرض خطر داشتن فرزندی بیمار هستند و در صورت

فراهم نبودن تشخیص پیش از تولد مجبورند از بچه‌دار شدن چشم‌پوشند.

اطمینان دادن به والدین در خصوص وضعیت جنین و کاهش اضطراب آنان.

فراهم کردن امکان انتخاب آگاهانه برای والدین.

فراهم آوردن امکان آمادگی روحی- روانی و مدیریت صحیح حاملگی و زایمان و همچنین اقدامات بعد از زایمان با اطلاع از بیمار بودن فرزند در شرف تولد.

مقدور ساختن درمان جنین‌های مبتلا قبل از تولد.

### موارد لزوم تشخیص پیش از تولد

انجام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج و مخصوصاً قبل از حاملگی در مشخص نمودن والدینی که در معرض خطر داشتن فرزندی بیمار هستند نقش اساسی دارد.

در چنین مشاوره‌هایی لزوم تشخیص پیش از تولد به‌طور دقیق و اختصاصی برای هر خانواده بررسی می‌گردد.

در عین حال از موارد زیر می‌توان به‌عنوان شایعترین موارد لزوم تشخیص پیش از تولد نام برد:

۱- سن بالای مادر: با افزایش سن مادر احتمال اختلالات کروموزومی در جنین افزایش می‌یابد به‌طوری‌که در مادران بالای ۳۵ سال، احتمال سقط جنین، به‌دنبال انجام دستکاری‌های مربوط به تشخیص پیش از تولد می‌گردد. لذا حاملگی در خانم‌های بالای ۳۵ سال به‌عنوان یکی از موارد لزوم تشخیص پیش از تولد در نظر گرفته می‌شود.

۲- ابتلای فرزند قبلی به اختلالات کروموزومی

۳- وجود بعضی از اختلالات کروموزومی در والدین

۴- ابتلای فرزند قبلی به یک بیماری تک ژنی

۵- سابقه خانوادگی ابتلا به نقایص لوله عصبی

۶- سابقه سقط مکرر در ۳ ماه اول بارداری

### روشهای تشخیص پیش از تولد

بررسیهای تشخیصی پیش از تولد را می‌توان به دو گروه روشهای غیرتهاجمی و تهاجمی تقسیم نمود:

#### روشهای غیرتهاجمی:

– سونوگرافی

– بررسی سرم مادر از نظر آلفافیتوپروتئین (AFP)، استریبول غیرکونژوگه (UE<sub>3</sub>) و گنادوتروپین جفتی انسانی (HCG)

– جدا کردن سلول‌های جنینی از گردش خون مادر

#### روشهای تهاجمی:

– آمنیوسنتز، در این روش حدود ۱۵-۱۰ میلی‌لیتر از مایع آمینون (مایعی که جنین در آن شناور می‌باشد) گرفته می‌شود که می‌تواند برای بررسی‌های بیوشیمیایی و ژنتیکی مورد استفاده قرار گیرد.

– نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS)

– گرفتن خون جنین از بند ناف (کوردوسنتز)

روش‌های غیرتهاجمی خطری را از نظر سقط جنین ایجاد نمی‌کنند، ولی در روش‌های تهاجمی احتمال کوچکی برای سقط جنین وجود دارد، به همین علت روش‌های تهاجمی فقط زمانی انجام می‌گیرد که احتمال مبتلا بودن جنین بیشتر از احتمال سقط جنین به دلیل انجام این بررسی‌ها باشد.

تمامی روش‌های تهاجمی اعم از آمنیوسنتز، CVS و یا گرفتن نمونه خون جنین از بند ناف، امکان دسترسی به سلولها و DNA جنین را می‌دهد که می‌توان از آنها جهت انجام آزمایشات سیتوژنتیک

یا ژنتیک ملکولی استفاده نمود.

## ◀ زمان مراجعه جهت انجام آزمایش‌های پیش از تولد:

بهترین اقدام جهت دریافت اطلاعات و راهنمایی‌های دقیق و اختصاصی برای هر خانواده و به دنبال آن برنامه‌ریزی جهت انجام اقدامات لازم در زمان مناسب انجام مشاوره ژنتیک قبل از حاملگی می‌باشد، نکته بسیار با اهمیتی که باید مد نظر باشد این است که طبق قوانین جاری کشورمان حداکثر زمان قانونی مجاز برای انجام سقط پزشکی به دلیل اختلالات جنینی هفته شانزدهم حاملگی می‌باشد. بر این اساس، نتیجه بررسی‌های پیش از تولد حداکثر حدود هفته‌های ۱۵-۱۴ باید مشخص شود. با توجه به اینکه بعضی از آزمایشات ژنتیکی زمان‌بر بوده و گاه چندین هفته به طول می‌انجامد والدین حتما باید قبل از هفته دهم حاملگی به مراکز تشخیص پیش از تولد مراجعه نمایند تا برنامه‌ریزی لازم برایشان صورت گیرد.

## مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا با کلینیک‌های:

- کلینیک تشخیص و درمان ناباروری
- کلینیک تشخیص و درمان سقط مکرر
- کلینیک درمان‌های جایگزین (اهدا)
- کلینیک سلامت مادر، جنین و نوزاد
- کلینیک سلامت جنسی
- کلینیک اندومتریوز
- کلینیک پستان
- آزمایشگاه تشخیص طبی و پاتولوژی، سیتوژنتیک و ژنتیک مولکولی در خدمت عموم مردم می‌باشد.

### خدمات و ویژگی‌های مرکز :

- کلیه روش‌های نوین تشخیصی و درمان ناباروری مردان و زنان
- ارائه روش‌های پیشرفته تشخیص و درمان سقط مکرر
- انجام درمان‌های کمک باروری (شامل رحم جایگزین و اهدای گامت و جنین)
- ارائه خدمات حفظ باروری (انجماد اسپرم و تخمک، انجماد بافتهای زایشی تخمدان و بیضه) تشخیص و درمان طبی و جراحی اندومتریوز
- کاهش انتخابی جنین در افراد با حاملگی چندقلویی
- غربالگری سلامت جنین با استاندارد بین‌المللی کنترل بارداری
- غربالگری، تشخیص و درمان بیماریهای پستان
- تشخیص نقایص ژنتیکی جنین شامل: تعیین جنسیت جنین قبل از انتقال (PGD)، تشخیص بیماریهای ژنتیکی پس از حاملگی (PND)، تشخیص جنسیت جنین از هفته ۷ الی ۹ بارداری
- مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج و ارائه خدمات تشخیصی مورد نیاز (کاریوتایپ)
- بررسی و درمان مشکلات جنسی
- تشخیص و درمان بیماری‌های منتقله از راه تماس جنسی (STI) و عفونتهای تبخالی (هرپس و ویروسها)
- ارائه کلیه خدمات پاراکلینیکی اعم از آزمایشگاه‌های تخصصی و رادیولوژی

### عناوین بروشورهای دانستنی‌های باروری و ناباروری :

- ◀ لاپاراسکوپی، سونوگرافی، هیستروسکوپی، هیستروسالپینگوگرافی
- ◀ PCT، کورتاژ تشخیصی (D/C)
- ◀ آنالیز منی S/A، بانک اسپرم
- ◀ بیوپسی بیضه TESE, PESA, MESA تست‌های ارزیابی اختلال جنسی
- ◀ کاریوتایپ، PGD و انتخاب جنسیت، PND، بانک DNA
- ◀ سرکلاژ، تزریق IVIG
- ◀ واریکوسل و واریکوسکتومی، اریکوپکسی، هیدروسلکتومی
- ◀ تحریک تخمک‌گذاری، ICSI, IVF, IUI، هچینگ آزمایشگاهی جنین
- ◀ پره‌ناتولوژی (سونوگرافی، داپلر، بیوفیزیکال پروفایل، آمنیوسنتز، CVS و کوردوسنتز)
- ◀ اهداء گامت و جنین
- ◀ بررسی عوامل مهم عفونی در زوجین نابارور
- ◀ راهنمای درمان بیماران سقط مکرر
- ◀ اندومتریوز
- 

مرکز فوق تخصصی درمان ناباروری و سقط مکرر ابن سینا

تهران، خیابان شریعی، ابتدای خیابان یخچال، پلاک ۹۷

تلفن: ۲۳۵۱۹۰ تلفکس: ۲۲۶۴۴۷۵۴

وب سایت: [www.avicennaclinic.ir](http://www.avicennaclinic.ir)

پست الکترونیک: [info@avicennaclinic.ir](mailto:info@avicennaclinic.ir)



## مرکز فوق تخصصی ابن سینا

درمان ناباروری، سقط مکرر و پره‌ناتولوژی

کلینیک جراحی محدود، آزمایشگاه، رادیولوژی و سونوگرافی

## تشخیص پیش از تولد

### (Prenatal Diagnosis) PND



چاپ دوم

تاریخ انتشار آبان ۱۳۹۱

بروشور شماره ۲۱



با همکاری علمی مرکز ART دانشگاه UKSH آلمان



دارنده گواهینامه استاندارد ISO 9001:2008