

به نام خدا

دکتر نساء اصنافی
دانشیار دانشگاه علوم پزشکی بابل

هدف انجام غربالگری

- ▶ تشخیص جنین های مبتلا به سندرم داون و سایر اختلالات کروموزومی
- ▶ تشخیص جنین های مبتلا به ناهنجاری ماژور ساختمانی
- ▶ تولد فرزند سالم و اطمینان به مادر
- ▶ داشتن بارداری ایمن



مشاوره

- ▶ میزان بروز اختلالات کروموزومی به طور متوسط 5/1000 می باشد
- ▶ میزان تولد سندرم داون 3000 تولد در سال در جامعه ما تخمین زده می شود(در جمعیت فعلی)
- ▶ توضیح غربالگری برای همه ی خانم های باردار در اولین ویزیت **باید** انجام گردد



مشاوره

تفهم میزان خطر بروز سندرم داون در هر خانم باردار با توجه به شرایط مادر باردار(سن مادر - سابقه خانوادگی و ...)

توجیه مادر باردار از نظر **تفاوت** تست های غربالگری و تست های تشخیصی

مثبت بودن تست غربالگری دلیل بر ابتلا قطعی جنین **نمی باشد**

انجام آزمایشات غربالگری با توجه به توضیحات فوق برای مادر **انتخابی** است

در صورت انصراف مادر تصمیم وی در پرونده ثبت گردد



TABLE 14-1. Maternal Age-Related Risk for Down Syndrome and Any Aneuploidy at Midtrimester and at Term in Singleton Pregnancies

Age	Down Syndrome		Any Aneuploidy	
	Midtrimester	Term	Midtrimester	Term
35	1/250	1/385	1/132	1/204
36	1/192	1/303	1/105	1/167
37	1/149	1/227	1/83	1/130
38	1/115	1/175	1/65	1/103
39	1/89	1/137	1/53	1/81
40	1/69	1/106	1/40	1/63
41	1/53	1/81	1/31	1/50
42	1/41	1/64	1/25	1/39
43	1/31	1/50	1/19	1/30
44	1/25	1/38	1/15	1/24
45	1/19	1/30	1/12	1/19

Data from Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM: Chromosomal abnormality rates at amniocentesis and in live-born infants, JAMA. 1983 Apr 15;249(15):2034–2038.

گام‌هایی که باید برداشته شود

▶ استاندارد سازی آزمایشات غربالگری

▶ استاندارد سازی سونوگرافی های تریمستر اول و دوم

▶ تحت پوشش بیمه قرار گیری NIPT جهت کاهش هزینه بیماران

▶ در دسترس بودن آزمایشات غربالگری و NIPT و ژنتیک در مراکز دولتی (خصوصاً خانواده های با سطح درآمد پایین)



اندیکاسیون NIPT (طبق پروتکل کشوری)

- 1) Combined test: risk of trisomy 1/11 - 1/250
- 2) NT: 95 - 99 percentile
- 3) Age > 40



سابقه ی فرزند یا جنین مبتلا به داون (بدون وجود ترانسلوکاسیون در والدین)

اندیکاسیون آمنیوسنتز (طبق پروتکل کشوری)

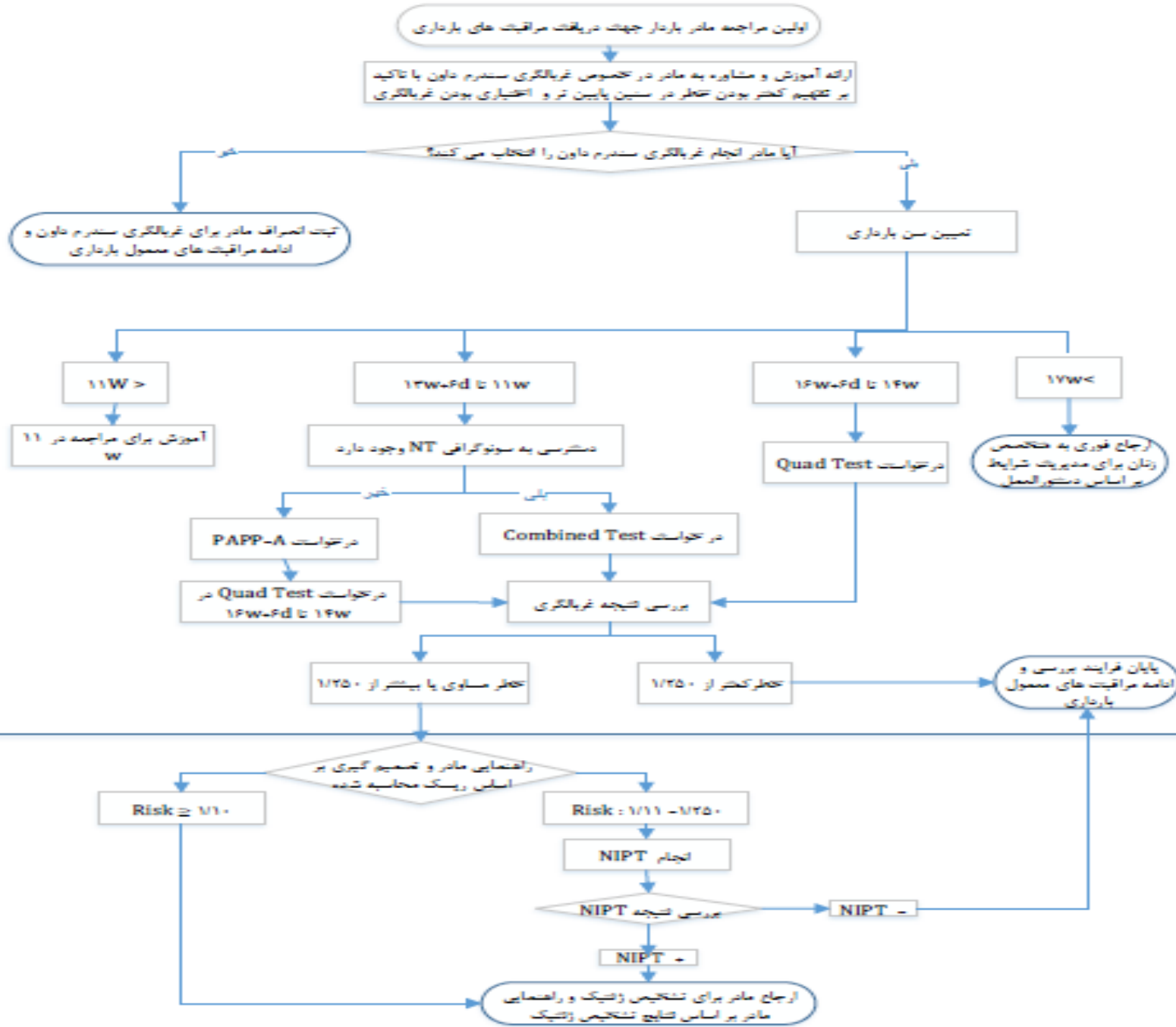
- 1) Combined test:
 - a) risk of trisomy >0.1
 - b) papp-A <0.26 MOM

2) NT >3.5

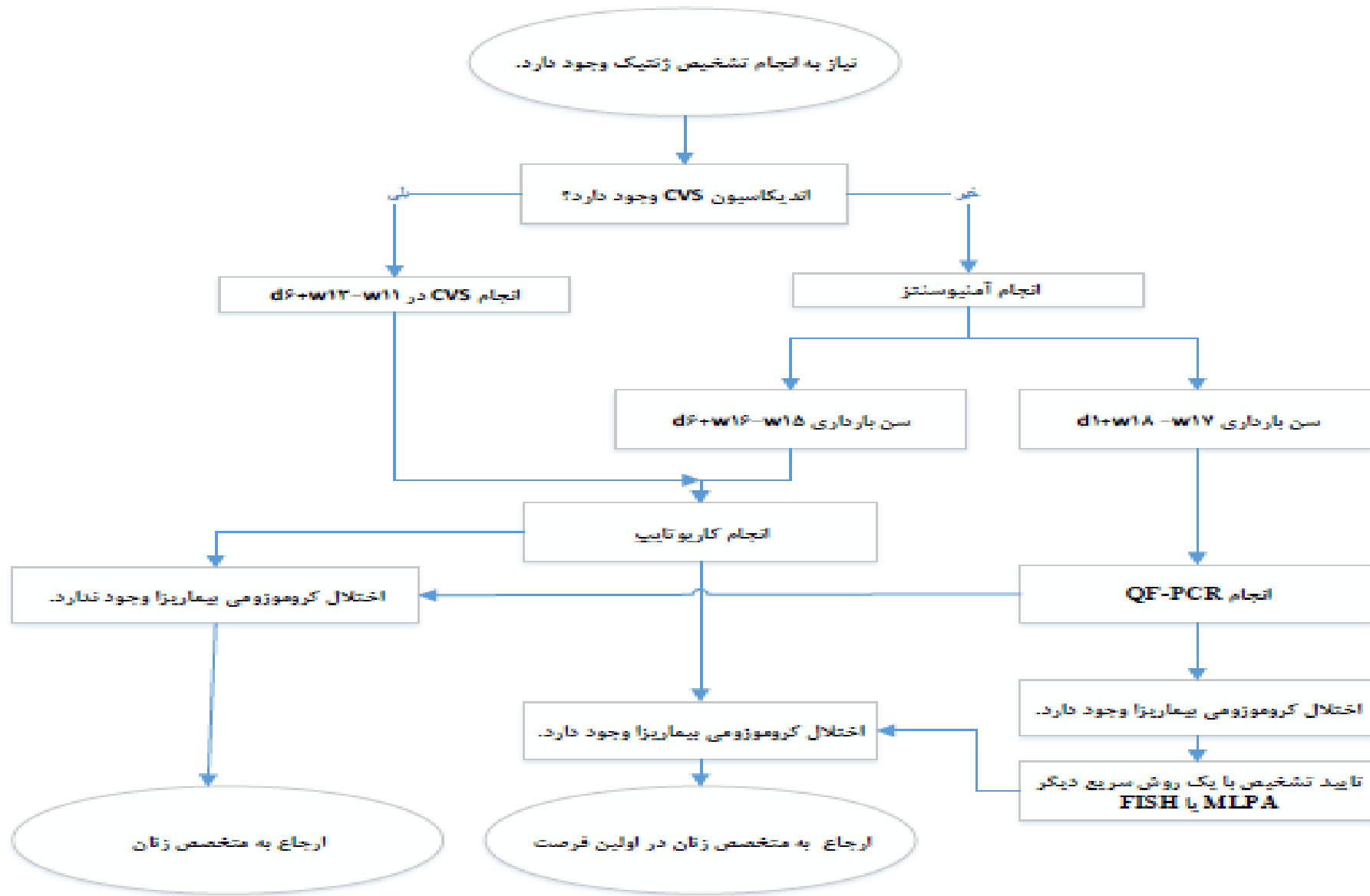
3) NT >99 percentile

4) هر جا که بیمار ترجیح می دهد که به جای NIPT از آمنیوسنتز انجام دهد (با وجود انجام مشاوره و توضیحات لازم)





الگوریتم ۲
خلاصه روند تشخیص ژنتیک



Full integrated test

- **Cut off:**1/100
- DR:85%
- FPR:1%
- High efficiency
- Fetal loss:9/100000

- **Cut off:**1/250
- DR:90%
- FPR:5%

Stepwise sequential test

▶ **First trimester:** cut off 1/50 >>>>>>CVS or NIPT?

▶ **Second trimester:** cut off 1/110 >>>>>>amniocentesis or NIPT?

▶ DR:86%

▶ FPR:1-2%

Combined test(only)

- ▶ Cut off:1/300
- ▶ DR:80-84%
- ▶ FPR:5%

Q test

- Cut off:1/250 - 1/300
- DR:61-70%
- FPR:5%

CT + QT

- DR:98%
- FPR:17%
- Fetal loss:45/100000

Contingent test

- ▶ Risk of T21

- ▶ $>1/150$: HIGH RISK

- ▶ $1/150 - 1/1000$: MOD RISK

- ▶ $<1/1000$: LOW RISK

- ▶ DR:91%

- ▶ FPR:4.5%

NIPT (Cff-DNA)

	DR	FPR
T21	99.5	0.05
T18	97.7	0.04
T13	96.1	0.06

خلاصه مشاوره با بیمار

1. غربالگری اجباری نیست اما بهتر است انجام شود
2. بیان احتمال تولد سندرم داون و تریزومی 18 ($1/600 - 1/4000$)
3. بیان احتمال برای آن فرد
4. توضیح هر کدام از تست ها و انتخاب بیمار
5. در صورت عدم انتخاب مادر، انتخاب شما برای ایشان چیست؟

