



آزمایش‌های غربالگری سندروم داون:

۱. آزمایش دابل مارکر (Double Marker)

به این آزمایش اصطلاحاً FTS یا First Trimester Screening می‌گویند. در این آزمایش به طور هم زمان دو شاخص خونی PAPP-A و Free β HCG و یک شاخص سونوگرافی به نام NT یا Nuchal Translucency بررسی می‌شود. این آزمایش از ابتدای هفته ۱۱ تا انتهای هفته ۱۳ (+۰ تا ۱۳+۶) انجام می‌شود. ارزش تشخیصی این تست ۸۵ درصد است.

با انجام این آزمایش مادران در گروه اسکرین مثبت با ریسک ابتلای بالا و اسکرین منفی با ریسک ابتلای پایین قرار می‌گیرند.

نتیجه اسکرین مثبت به این معنی است که ریسک ابتلا به سندروم داون بر اساس سن مادر، سطوح سرمی PAPP-A و Free β HCG و نیز اندازه NT ۱:۲۵۰ یا بیشتر باشد.

نتیجه اسکرین منفی به این معنی است که ریسک ابتلا به سندروم داون کمتر از Cutoff اختصاصی ریسک ابتلا می‌باشد.

سطح سرمی PAPP-A در خانم‌های سیگاری ۲۰ درصد پایین‌تر است. بنابراین اعمال تنظیمات اختصاصی MOM ضروری است.

۲. تریپل مارکر (Triple Marker)

در این آزمایش AFP، HCG و استریول غیر کونژوگه اندازه‌گیری می‌شود. این تست در هفته‌های ۱۵ تا ۲۰ انجام می‌شود. برای انجام این تست نمونه خون از بیمار گرفته می‌شود و در آزمایشگاه مورد بررسی قرار می‌گیرد. مقادیر غیر طبیعی ممکن است نشانه موارد زیر باشد:

- سندروم داون
- سندروم ادوارد
- نقائص لوله عصبی مانند اسپینا بیفیدا
- چند قلبی

۳. کوآد مارکر (Quad Marker)

این آزمایش در هفته‌های ۱۴ تا ۲۲ انجام می‌شود و چهار شاخص خونی AFP، β HCG، uE3 و Inhibin-A را بررسی می‌کند. با انجام این آزمایش می‌توان به وجود اختلالات سیستم عصبی، سندروم داون و تریزومی ۱۸ پی برد.

۴. آزمایش‌های یکپارچه (Integrated Prenatal Screening Test)

به این تست IPS نیز می‌گویند. در این آزمایش خانم باردار آزمایش مرحله اول را انجام می‌دهد ولی نتیجه آزمایش گزارش نمی‌شود و سپس در هفته ۱۵ بارداری آزمایش‌های سه ماهه سوم را انجام داده و با استفاده از شاخص‌ها نتیجه محاسبه و گزارش می‌شود. ارزش تشخیصی این تست ۹۵ درصد است و کاملترین پروتکل غربالگری سندروم داون در دنیا است.



کارایی این آزمون در تشخیص سندروم داون به شرح زیر است:

DR=90%

FPR=1.3%

OAPR=1:5

به این معنی که در خانم‌های اسکرین مثبت یک مورد از پنج مورد مبتلا خواهند بود.

غلظت مارکرها با افزایش سن بارداری تغییر می‌کند. به طوری که در سه ماهه اول PAPP-A و NT افزایش یافته و در سه ماهه دوم سطح سرمی AFP، UE3، افزایش و سطح Free β HCG کاهش و Inhibin-A پیش از هفته ۱۷ کاهش و پس از آن افزایش می‌یابد. همچنین اندازه مارکرها در آزمایشگاه‌های مختلف، متفاوت است. به همین منظور غلظت هر مارکر به صورت مضربی از MOM بیان می‌شود که در ادامه به آن اشاره شده است.

مزایای این آزمون عبارت است از:

- ✓ ایمن و موثر در تشخیص سندروم داون
- ✓ میزان مثبت کاذب پایین و میزان حساسیت بالای کلینیکی
- ✓ قابلیت تشخیص بارداری‌های با ریسک بالای ابتلا به سندروم ادوارد
- ✓ غربالگری نقائص لوله عصبی از طریق اندازه گیری AFP

همانطور که گفتیم این آزمایش در دو مرحله انجام می‌شود. مرحله ابتدایی در هفته‌های ۱۰ تا ۱۳ انجام می‌گیرد. در این زمان انجام سونوگرافی برای تعیین CRL و NT ضروری است. در همین زمان نمونه خون برای اندازه‌گیری PAPP-A از بیمار گرفته می‌شود.

مرحله دوم این آزمایش در هفته‌های ۱۵ تا ۲۲ انجام می‌شود. نمونه خون گرفته شده از بیمار برای اندازه‌گیری AFP، UE3، Inhibin-A، Free β HCG به کار می‌رود. نتایج این آزمون تنها زمانی قابل ارائه خواهد بود که مادر هر دو مرحله آزمون انجام داده باشد. اگر نمونه خون تا پایان هفته ۱۶ دریافت نشود، باید پیام یادآوری کننده به آدرس منزل مادر و پزشک یا شماره تماس مادر و پزشک ارسال شود. اگر تا هفته ۲۰ نمونه خون اخذ نشود، ریسک سندروم داون با توجه به مرحله اول آزمون سنجیده می‌شود که ارزش آن نسبت به آزمون دو مرحله‌ای کمتر است.

۵. غربالگری متوالی Sequential Screening

روش Sequential به دو صورت "قدم به قدم" stepwise و "مشروط" Contingent اجرا می‌شود.

در مدل قدم به قدم stepwise ابتدا در سه ماهه اول FTS انجام می‌شود اگر ریسک بدست آمده بالاتر از cut off باشد بیمار برای مشاوره ژنتیک و انجام تست‌های تشخیصی (CVS) معرفی می‌گردد و اگر ریسک بدست آمده کمتر از cut off باشد بیمار کاندید انجام غربالگری سه ماهه دوم (کوآد) خواهد بود.

در مدل مشروط زنان باردار بر اساس نتایج غربالگری سه ماهه اول به سه دسته ریسک بالا، ریسک متوسط و ریسک پایین تقسیم می‌شوند. زنان با ریسک بالا (بالاتر از ۱:۴۰) برای انجام CVS فرستاده می‌شوند. آنهایی که ریسک پایین دارند (کمتر از ۱:۲۰۰۰) احتیاجی نیست که تست غربالگری دیگری در موردشان اجرا شود و فقط زنانی که دارای ریسک متوسط (بین ۱:۴۰ و ۱:۲۰۰۰)



کاندید انجام غربالگری مرحله دوم (کواد) هستند. با اجرای این استراتژی نه تنها میزان تشخیص بالا و مثبت کاذب پایین داریم بلکه از تعداد غربالگری لازم در سه ماهه دوم کم می‌شود. در هر دو مدل Sequential موارد غربالگری مثبت برای انجام تست های تشخیصی زودهنگام (CVS) فرستاده می‌شوند. میزان تشخیص این روش ها بیشتر از ۹۰٪ با مثبت کاذب ۵٪ است.

<http://rasadmedlab.com>

گروه علمی شبکه آزمایشگاهی رصد ←

منبع: کتاب آزمونهای غربالگری در دوران بارداری