



شبکه آزمایشگاهی رصد

تهران ضلع شمال شرقی میدان رسالت، آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک رصد

www.rasadmedlab.com

راهنمای انجام و تفسیر آزمایش های بیوشیمیایی غربالگری جنینی سندروم داون

غربالگری با انجام آزمایش در سه ماهه اول بارداری و طی هفته های ۱۰ تا ۱۳ و ترجیحا هفته های ۱۱ تا ۱۳ بارداری، آغاز میشود. برای تعیین سن بارداری، مقادیر CRL تا انتهای هفته ۱۲ معتبر است و بعد از آن بهتر است از هفته پیشنهادی در سونوگرافی استفاده شود. بیماران با پنل Contingent پذیرش میشوند که در ادغام نتایج آزمایش سه ماهه اول و سه ماهه دوم وجود دارد.

(۱) آزمایش ها در سه ماهه اول شامل fβHCG و PAPP-A به همراه NT و تحت عنوان Combined Test میباشند. بیماران بر اساس دو کات آف انتخابی به سه گروه تقسیم میشوند. (۲) مادران دارای ریسک سندروم داون برابر یا کمتر از ۱ به ۱۵۰۰ تحت عنوان (۳) ریسک پایین نیاز به اقدام بعدی برای بررسی سندروم داون ندارند، ولی (۴) لازم است در سه ماهه دوم از نظر ریسک نقص لوله عصبی (NTD) با آزمایش AFP مورد ارزیابی قرار گیرند. (۵) مادران دارای ریسک سندروم داون ۱ به ۱۰۰ و بیشتر تحت عنوان (۶) ریسک بالا لازم است از نظر این سندروم بیشتر مورد بررسی قرار بگیرند. برای این منظور پیشنهاد میشود (۷) ابتدا آزمایش Cell Free DNA بر روی نمونه سرم مادر انجام شود و سپس در صورت نیاز (۸) برای آزمایش های تشخیصی CVS یا Amniocentesis ارجاع داده شوند. گر چه ممکن است از همان ابتدا آزمایش CVS یا Amniocentesis انجام شود. (۹) مادران دارای ریسک سندروم داون بیشتر از ۱ به ۱۵۰۰ تا کمتر از ۱ به ۱۰۰، تحت عنوان (۱۰) ریسک متوسط، می بایست غربالگری سه ماهه دوم را نیز انجام دهند که بهترین زمان برای انجام آن هفته های ۱۵ تا ۱۸ بارداری است. گرچه ممکن است بتوان آن را در هفته ۱۴ تا هفته ۲۰ و شش روز نیز انجام داد. (۱۱) Quadruple Test آزمایش پیشنهادی است که خود شامل آزمایش های HCG, AFP, uE3, Inhibin A است. به دلیل حساسیت تشخیصی پایین برای سندروم داون، استفاده از آزمایش Triple (فاقد Inhibin A) توصیه نمیشود.

وقتی در شروع غربالگری بیماران فاقد گزارش NT در برگه سونوگرافی هستند، پذیرش در پنل Contingent without NT صورت می گیرد که (۱۲) نیاز به انجام آزمایش Double Marker (شامل fβHCG و PAPP-A و بدون NT) دارد. در این حالت، با توجه به حساسیت پایین آزمایش Double Marker برای سندروم داون، لازم است بدون توجه به نتیجه آزمایش، (۱۳) آزمایش سه ماهه دوم انجام شود. در مادران دارای سن بالای ۳۵ سال و بارداری دو قلوپی نیز این اقدام توصیه میشود.

در هنگام انجام Quadruple، برای تعیین سن بارداری، بهتر است از هفته های پیشنهادی سونوگرافی استفاده میشود. بر اساس نتیجه آزمایش Quadruple بیماران در دو گروه قرار میگیرند. (۱۴) مادران دارای خطر کمتر از ۱ به ۲۵۰



شبکه آزمایشگاهی رصد

تهران ضلع شمال شرقی میدان رسالت، آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک رصد

www.rasadmedlab.com

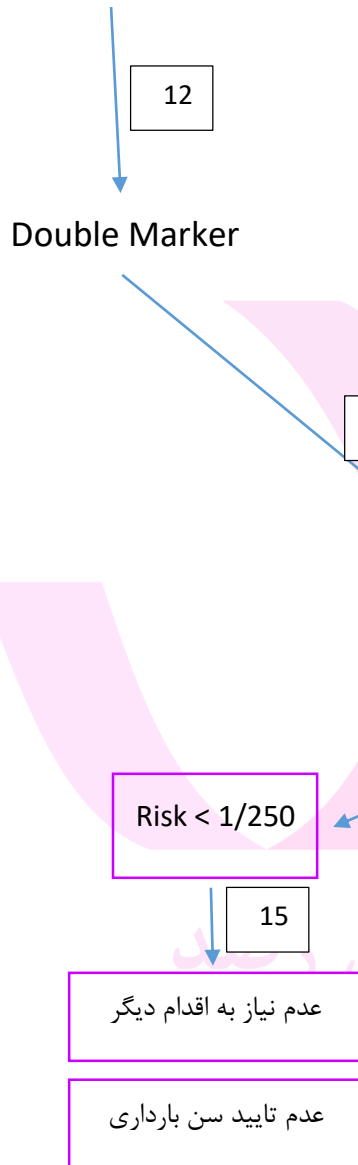
دارای نتیجه منفی غربالگری سندروم داون بوده و (۱۵) نیاز به اقدام خاصی ندارند. (۱۶) مادران دارای ریسک ۱ به ۲۵۰ یا بالاتر، نیاز به (۱۷) انجام سونوگرافی برای تعیین سن بارداری دارند. (۱۸) در صورت تایید سن بارداری، (۱۹) انجام آزمایش Cell Free DNA و سپس در صورت نیاز، آمنیوسنتز پیشنهاد میگردد. (۸) گرچه ممکن است از همان ابتدا آمنیوسنتز انجام شود. (۲۰) اما در صورتی که سن بارداری تایید نشد، (۲۱) لازم است به زمان خونگیری توجه شود. (۲۲) اگر این زمان در هفته ۱۵ یا بالاتر بود (۲۳) دوباره ریسک سندروم داون محاسبه میگردد. (۲۴) اما اگر این زمان قبل از هفته ۱۵ بود، لازم است (۲۵) دوباره آزمایش Quadruple در بین هفته های ۱۵ تا ۱۸ تکرار شود. در هر صورت، (۲۶) اگر خطر سندروم داون کمتر از ۱ به ۲۵۰ بود، (۲۷) اقدام خاصی برای ارزیابی سندروم داون پیشنهاد نمیشود، ولی (۲۸) برای ریسک ۱ به ۲۵۰ یا بیشتر، (۱۹) انجام آزمایش Cell Free DNA و سپس در صورت نیاز، آمنیوسنتز پیشنهاد میگردد. (۸) گرچه ممکن است از همان ابتدا آمنیوسنتز انجام شود.

در صورتی که بیمار از ابتدا در پنل Contingent without NT پذیرش شده باشد، نتایج سه ماهه دوم به صورت ترکیبی سه ماهه اول و سه ماهه دوم و به صورت Contingent- First And Second Trimester گزارش میشود که تفسیر آن همانند تفسیر نتایج Quadruple می باشد (مراحل ۱۳ و ۱۵). در این حالت چنانچه نتایج، وضعیت ریسک پایین را نشان دادند، ولی نتایج Quadruple (مقادیر MOM بالا برای hCG, Inhibin A و پایین برای AFP, uE3) احتمال ریسک بالا را مطرح نمودند، آنگاه تفسیر بر اساس نتایج Quadruple صورت میگردد.

Only Biochemistry Risk اشاره به خطر سندروم داون بدون در نظر گرفتن مارکهای سونوگرافی و فقط بر اساس مارکهای بیوشیمیایی دارد که برای حذف خطاهای احتمالی موجود در سونوگرافی است.

شبکه آزمایشگاهی رصد

contingent Without NT



contingent Without NT

