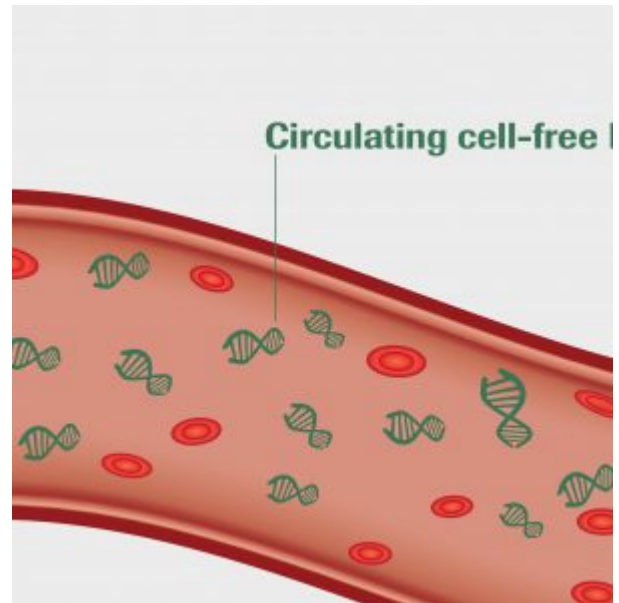


# غربالگری پیش از تولد cell-free DNA



غربالگری پیش از تولد cell-free DNA که به عنوان یک آزمایش غربالگری پیش از تولد غیرتهاجمی نیز شناخته می شود، روشی برای غربالگری ناهنجاری های کروموزومی مشخص در جنین می باشد. در این آزمایش در واقع قطعات کوچک DNA جنینی که در جریان خون مادر در حال گردش هستند مورد بررسی قرار می گیرند.

## cfDNA

برخلاف اکثر DNA که در داخل هسته سلول یافت می شوند، این قطعات آزادانه شناور هستند و در داخل سلول نیستند، از این روی DNA بدون سلول یا (cell-free DNA) cfDNA نامیده می شوند. این قطعات کوچک معمولا شامل کمتر از 200 جفت باز (بلوک های سازنده DNA) هستند و زمانی که سلول می میرد و تجزیه می شود به جریان خون آزاد می شوند.

در دوران بارداری، جریان خون مادر شامل ترکیبی از cfDNA که از سلول های خودش و جفت می آیند. تجزیه و تحلیل cfDNA آزادشده از جفت، می تواند فرصتی برای تشخیص زود هنگام برخی از ناهنجاری های ژنتیکی خاص (از جمله سندروم داون، تریزومی 13 و 18)، بدون آسیب به جنین را فراهم کند. این نوع از غربالگری همچنین می تواند اطلاعاتی در مورد جنسیت جنین را نیز فراهم کند.

غربالگری پیش از تولد cfDNA برای مادران بارداری توصیه می شود که حداقل در هفته ی 10 بارداری باشند و مشاوره ی کافی در مورد مزایا و محدودیت های غربالگری های سه ماهه ی اول ، دوم و تست های تشخیصی داشته باشند.

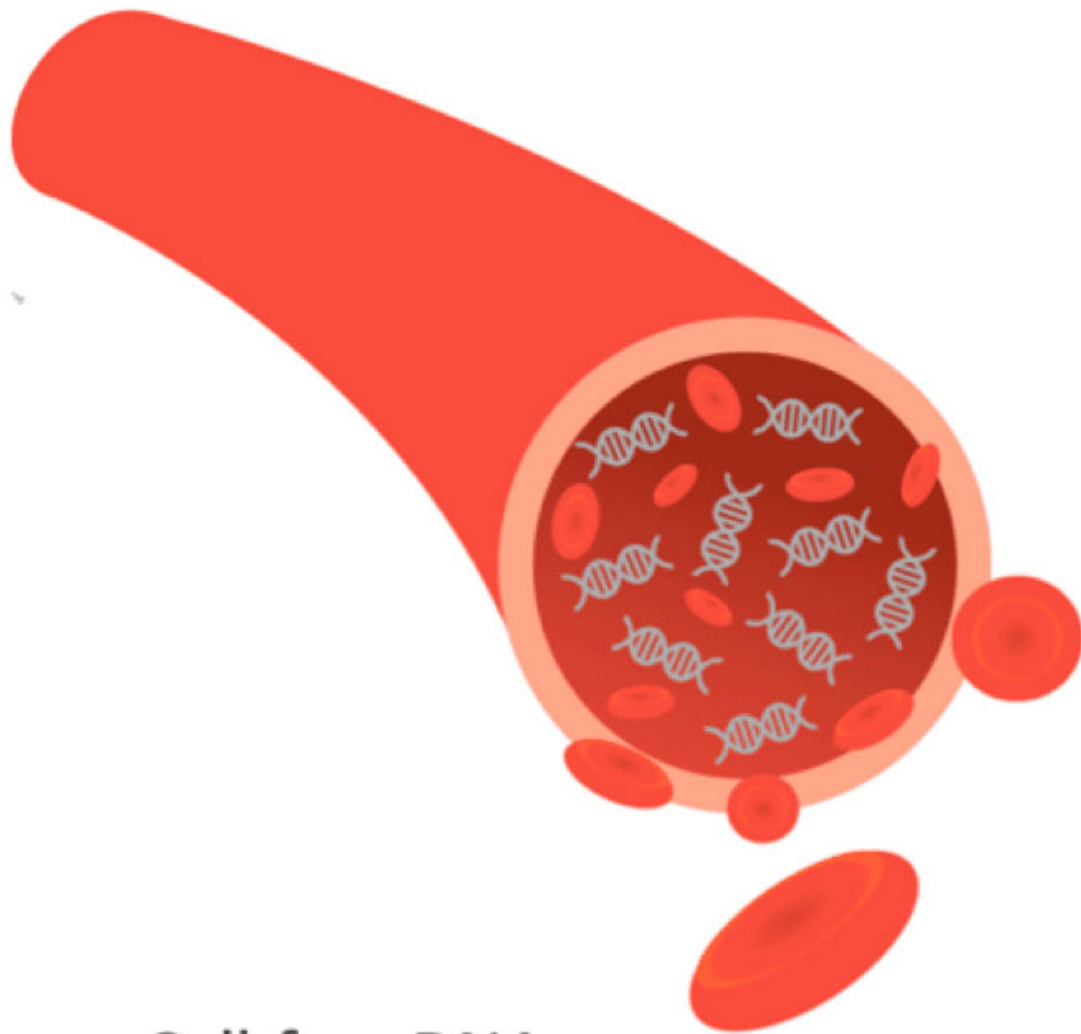
### آزمایش cfDNA برای تشخیص چه مواردی به کار می رود؟

غربالگری پیش از تولد cfDNA برای هر شخص بارداری قابل انجام است. این تست ناهنجاری های کروموزومی مشخصی را غربالگری می کند از جمله:

- تریزومی 21 (سندروم داون)
- تریزومی 18 ( سندروم ادوارد)
- trisomy 13 ( سندروم پاتو)
- همچنین می تواند برای تعیین جنسیت جنین استفاده شود.
- تریزومی 16
- تریزومی 22
- تریپلوئیدی
- آنوپلوئیدی کروموزوم های جنسی
- ناهنجاری های مشخصی که از طریق حذف کروموزومی ایجاد می شود ( سندروم میکرو دلیشن).
- ناهنجاری های تک ژنی مشخص

### ▪ بررسی Rh خون:

Rh پروتئینی است که روی سطح گلبول های قرمز خون یافت می شود. اگر این پروتئین بر روی سلولهای قرمز خون وجود داشته باشد فرد دارای Rh مثبت و عدم وجود آن به معنای Rh منفی خواهد بود. در صورتی که مادر دارای Rh منفی و جنین دارای Rh مثبت باشند، ممکن است سیستم ایمنی مادر به سلو لهای خونی جنین حمله کند. در این صورت چنانچه در مراحل ابتدایی بارداری مادر متوجه تفاوت Rh خود با جنین بشود می تواند با مصرف دارو از آسیب به جنین جلوگیری کند.



## Cell-free DNA in blood and plasma

### cell Free DNA و خطرات آن

غربالگری پیش از تولد cfDNA ممکن است حساس تر و خاص تر از غربالگری های سنتی سه ماهه ی اول و دوم باشد. علاوه بر این، ممکن است به زنانی که دارای خطر خاصی هستند در تصمیم گیری برای انجام آزمایش های تهاجمی که خطر کم سقط جنین را به همراه دارند (شامل آزمایش آمنیوسنتز و نمونه برداری از پرزهای جفتی) کمک کند.

با این حال، به خاطر داشته باشید که در صورت وجود هر یک از موارد زیر نتایج آزمایش غربالگری پیش از تولد cfDNA از صحت کمتری برخوردار خواهد بود:

- بارداری چندقلویی
- دارای شاخص توده بدنی 30 یا بالاتر (چاقی)
- بارداری شدن از طریق تخمک اهدایی
- رحم اجاره ایی
- بارداری کمتر از 10 هفتگی
- استفاده از داروهای رقیق کننده خون

در حدود 1 تا 5 درصد از آزمایش های غربالگری cfDNA به جواب نمی رسند، این مسئله ممکن است به علت ناکافی بودن مقدار DNA موجود در نمونه یا دیگر مواد مورد نیاز برای انجام آزمایش باشد.

## خطرات

آزمایش غربالگری cfDNA پیش از تولد از نظر فیزیکی برای مادر و جنین خطری به همراه ندارد.

اگرچه این غربالگری ممکن است باعث اضطراب شود، اما به شما کمک می کند تا به آزمایش های تهاجمی و درمان یا نظارت در دوران بارداری نیازی نداشته باشید.

با این حال، به خاطر داشته باشید که cfDNA قبل از تولد، همه ی کروموزوم ها و اختلالات ژنتیکی را مورد بررسی قرار نمی دهد. نتیجه ی منفی آزمایش، صد در صد سلامت جنین را تضمین نمی کند.

## چگونه برای انجام آزمایش آماده شویم؟

بهرتر است قبل از انجام آزمایش با یک مشاور ژنتیک صحبت کنید. مشاور ژنتیک متخصصی است که در زمینه ژنتیک و آزمایشات ژنتیکی آموزش دیده است. او می تواند نتایج احتمالی و معنای آنها را برای شما توضیح دهد.

## روش انجام آزمایش

در طول غربالگری cfDNA، نمونه خون از مادر گرفته شده و به آزمایشگاه ارسال می شود و آزمایشگاه DNA مادری و جنین را در نمونه ی خون مورد بررسی قرار می دهد. نسبت بالای توالی های کروموزوم 21، نشان دهنده ی افزایش احتمال ابتلای جنین به تریزومی 21 می باشد. تریزومی 21 شایع ترین علت ابتلا به سندروم داون است.

## نتایج

نحوه گزارش نتایج بسته به آزمایشگاه می تواند متفاوت باشد. نتایج ممکن است به صورت مثبت یا منفی به عنوان ناهنجاری های پر خطر یا کم خطر گزارش شود. اگر نتایج آزمایش نشان دهنده ی ریسک بالای ابتلای جنین به یک ناهنجاری کروموزومی باشد، نیاز است که برای تایید نتایج، مادر مورد بررسی های بیشتر از جمله آزمایش آمنیوسنتز یا CVS قرار بگیرد.

تهیه و ترجمه توسط : خانم ها شیرین خدابخشیان و پگاه صالحیان ( [آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#) )