

غربالگری DNA آزاد سلول جنینی



- غربالگری DNA آزاد سلول جنینی (*Prenatal cell-free DNA screening*) که به عنوان غربالگری غیرتهاجمی قبل از تولد نیز شناخته می شود ، روشی برای شناسایی برخی ناهنجاری های کروموزومی در جنین است.

- در این روش ، DNA مادر و جنین از نمونه خون مادر استخراج می شود و برای احتمال بروز مشکلات خاص کروموزومی ، مانند سندرم داون (تریزومی 21) ، تریزومی 13 و تریزومی 18 غربالگری می شود. این غربالگری همچنین می تواند اطلاعاتی را در مورد جنسیت جنین در اختیار بگذارد.

- غربالگری DNA آزاد سلول جنینی برای زنانی که حداقل در هفته دهم بارداری هستند و در مورد گزینه ها ، مزایا و محدودیت های غربالگری سه ماهه اول و دوم و آزمایش تشخیصی ، اطلاعات کافی دارند ، توصیه می شود. مشاور ژنتیک درمورد اینکه این روش ممکن است برای شما مفید باشد یا خیر، و نحوه تفسیر نتایج با شما صحبت خواهد کرد.

* آزمایشات غربالگری DNA بدون سلول جنینی می تواند احتمال موارد زیر را نیز بررسی کنند:

- [تریزومی 16](#)
- [تریزومی 22](#)
- [تریپلوئید](#)

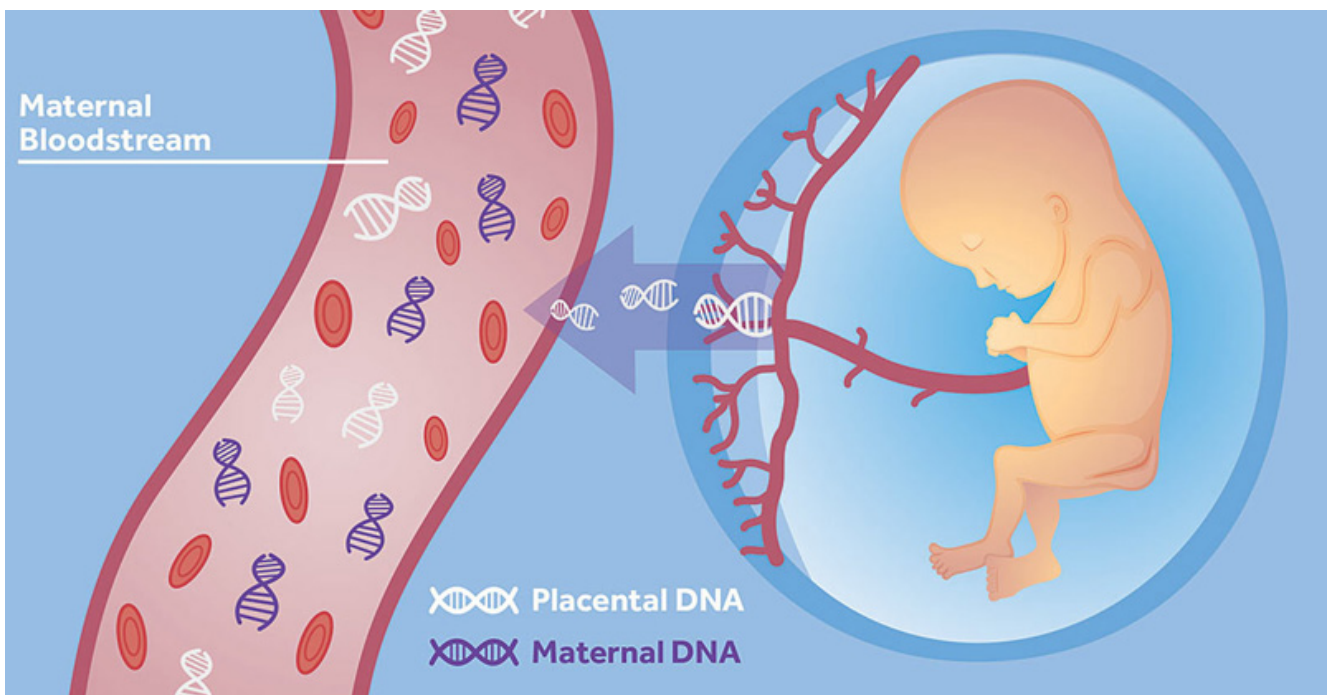
▪ آنوپلوئیدی کروموزوم جنسی

- برخی اختلالات ناشی از حذف کروموزومی
- برخی از اختلالات تک ژنی

- غربالگری DNA آزاد سلول جنینی ممکن است حساس تر و دقیق تر از غربالگری های سنتی مانند غربالگری سه ماهه اول و غربالگری چهارگانه باشد. علاوه بر این، می تواند به زنانی که دارای عوامل خطر خاصی هستند کمک کند تا در تصمیم گیری در مورد آزمایش های تهاجمی از جمله آمنیوسنتز و نمونه برداری از پرزهای جفتی (CVS) که خطر اندک سقط را شامل می شود بهتر تصمیم گیری کنند.

- با این حال به یاد داشته باشید که این روش غربالگری در صورت وجود موارد زیر کمتر میتواند موثر عمل کند:

- بارداری چند قلو
- دارای شاخص توده بدنی 30 یا بالاتر (چاقی)
- بارداری از طریق تخمک اهدا کننده
- بارداری کمتر از 10 هفته
- استفاده از داروهای رقیق کننده خون



- همچنین، شایان ذکر است غربالگری DNA آزاد سلول جنینی تمامی ناهنجاری های کروموزومی یا ژنتیکی را غربال نمی کند.

- حدود 1% تا 5% آزمایشهای غربالگری DNA آزاد سلول جنینی هیچ نتیجه ای نمی دهد، احتمالاً به دلیل نداشتن نمونه DNA کافی یا

سایر موارد لازم برای انجام تست.

* خطرات

- غربالگری DNA آزاد سلول قبل از زایمان هیچ خطری از نظر جسمی برای شما یا کودک شما ایجاد نمی کند.

- در حالی که این روش ممکن است باعث اضطراب شود ، اما می تواند به شما کمک کند تا در بارداری از انجام آزمایشات تهاجمی ، درمان یا نظارت بیشتر جلوگیری کنید.

* چگونه برای تست آماده شوید؟

- اگر به غربالگری DNA آزاد سلول قبل از تولد علاقه دارید ، با مشاور ژنتیک خود صحبت کنید. همچنین ، بررسی کنید که آیا بیمه درمانی شما هزینه غربالگری DNA آزاد سلول قبل از تولد را پوشش می دهد یا خیر.

- قبل از انجام آزمایش غربالگری DNA آزاد سلول جنینی ، مشاور ژنتیک نتایج احتمالی و مفهوم آنها را برای شما توضیح می دهد. در مورد سوالات یا نگرانی هایی که در مورد مراحل آزمایش دارید ، حتماً صحبت کنید.

* آنچه شما می توانید انتظار داشته باشید

- غربالگری DNA آزاد سلول قبل از تولد را می توان از اوایل هفته 10 بارداری انجام داد.

- در طی غربالگری DNA آزاد سلول قبل از تولد ، یک نمونه خون مادر گرفته شده و به آزمایشگاه ارسال می شود. این آزمایشگاه DNA مادر و جنین را در نمونه خون تجزیه و تحلیل می کند. نسبت بالاتر از حد انتظار توالی های کروموزوم 21 ، به عنوان مثال ، افزایش خطر تریزومی 21 در جنین را نشان می دهد. تریزومی 21 شایع ترین علت سندرم داون است.

* نتایج

- به طور معمول ، نتایج آزمایش در طی پنج تا هفت روز در دسترس است.

- گزارش نتایج بسته به آزمایشگاه متفاوت است. نتایج ممکن است به

عنوان مثبت یا منفی ، به عنوان پرخطر یا کم خطر یک ناهنجاری یا به عنوان یک احتمال گزارش شوند.

- اگر نتایج آزمایش نشان دهد که در جنین خطر افزایش یافته ابتلا به ناهنجاری کروموزومی وجود دارد ، برای تأیید تشخیص ممکن است به تست آمنیوسنتز یا CVS نیاز داشته باشید.

- ناهنجاری های کروموزومی قابل اصلاح نیستند. در صورت تشخیص ناهنجاری کروموزومی در کودک ، باید تصمیم بگیرید که آیا به بارداری خود ادامه دهید و اقدامات لازم را برای مراقبت از کودک در دوران بارداری و بعد از تولد وی انجام می دهید یا خیر. مشاور ژنتیک می تواند به شما در پاسخ این سوالات کمک کند.

- صرف نظر از نتایج غربالگری DNA آزاد سلول جنینی ، اگر فاکتورهایی خطرناک داشته باشید که احتمال دارد کودک شما را در معرض خطر بیشتری از ابتلا به بیماری کروموزومی یا ژنتیکی قرار دهد ، شما می توانید تست آمنیوسنتز یا CVS را انجام دهید.

منبع : [/https://www.mayoclinic.org](https://www.mayoclinic.org)

تهیه و ترجمه توسط : رضا موسوی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - مرکز تحقیقات سلولی مولکولی و ژنتیک ژنوم)