



آزمایشگاه تشخیص طبی کیان

رضایت نامه انجام پروتکل های غربالگری قبل از تولد

پروتکل های غربالگری شامل تست غربالگری سه ماهه اول ترکیبی (*Combined Test*) غربالگری سه ماهه دوم (کوآد مارکر) و پروتکل های ترکیبی سه ماهه اول و دوم (سکوننشیال و یا اینتگرند) مجموعه تست هایی می باشند که برای تعیین ریسک (= احتمال) وجود برخی اختلالات کروموزومی در جنین مانند تریزومی ۲۱، تریزومی ۱۸، تریزومی ۱۳ و یک سری اختلالات دیگر نظیر سندرم *SLOS* و اختلالات طناب عصبی (*NTDs*) و یا دیواره شکمی انجام می شوند .

تریزومی چیست؟

تریزومی وضعیتی است که در آن تعداد نسخه های کروموزوم مورد نظر به جای ۲، سه عدد می باشد .

تریزومی ۲۱: ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم ۲۱ است و موجب سندروم دان می گردد. کودکان مبتلا ممکن است دچار عقب ماندگی خفیف تا متوسط نقایص قلبی و دیگر مشکلات باشند. احتمال بروز سندروم دان ۱ در هر ۷۴۰ زایمان منجر به تولد نوزاد زنده است (احتمال بروز این سندرم بشدت به سن مادر بستگی دارد)

تریزومی ۱۸: ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم ۱۸ بوده موجب سندروم ادوارد می گردد. این سندروم با میزان بالایی از سقط همراه است. نوزادان مبتلا بع این سندروم ممکن است دچار بیماری های شدید بوده و زنده نمایند (تنها تعداد بسیار کمی از آنها تا یک سالگی زنده می مانند) احتمال بروز سندروم ادوارد ۱ در هر ۵۰۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است (احتمال بروز این سندروم نیز به شدت به سن مادر بستگی دارد) .

تریزومی ۱۳: ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم ۱۳ بوده موجب سندروم پاتو می گردد. همانند تریزومی ۱۸ احتمال سقط جنین نیز در این سندروم بالاست. نوزادان مبتلا به این سندروم از مشکلات شدید قلبی و دیگر مسایل رنج می برند و به ندرت تا یکسالگی زنده می مانند. احتمال بروز سندروم پاتو ۱ در هر ۵۰۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است (و به شدت به سن مادر بستگی دارد) .

سندروم *SLOS*:

ناشی از وجود نقصی در مسیر سوخت و ساز کلسترول است که در نتیجه آن ساخت کلسترول (که پیش ساز بسیاری از هورمونهای استروئیدی در بدن می باشد) بشدت کاهش می یابد. احتمال بروز سندروم *SLOS* یک در هر ۲۰۰۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است .

اختلالات طناب عصبی و یا *NTDs*:

احتمال بروز اختلال طناب عصبی یک در هر ۱۵۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است و شامل مواردی مانند مننگوسل، میلومننگوسل و آنسفال می گردد .

آزمون غربالگری سه ماهه اول (*FTS*):

یک تست غربالگری است که از ابتدای هفته ۱۱(۰+۱۱) تا انتهای هفته ۱۲(۶+۱۲) قابل انجام بوده و به طور همزمان از دو سری مارکرهای بیوشیمیایی خون و سونوگرافیک (معروف به سونوی *NT*) استفاده نموده و بر مبنای جواب آن بیمار در سه گروه کم خطر، خطر بینابین و پر خطر قرار می گیرد این تست ۸۵٪ جنین های مبتلا به سندروم دان را تشخیص می دهد (منفی کاذب = ۱۵٪) و در ۳٪ موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد .

آزمون غربالگری سه ماهه دوم (Quad Marker):

یک تست غربالگری است که از ابتدای هفته ۱۴(+۰) تا انتهای هفته ۲۲(+۶) قابل انجام بوده ولی بهترین زمان انجام آن از ابتدای هفته ۱۵(+۰) تا ابتدای هفته ۱۷(+۰) می باشد. تست فوق فقط شامل اندازه گیری مارکرهای بیوشیمیایی خون بوده و از داده های سونوگرافیک فقط برای تعیین سن جنین استفاده می شود. بر مبنای جواب آن بیمار در سه گروه کم خطر، خطر بینابین و پرخطر قرار می گیرد. این تست ۸۰ درصد جنین های مبتلا به سندروم دان را تشخیص می دهد(منفی کاذب = ۲۰٪) و در ۵٪ موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد .

آزمون غربالگری ترکیبی سه ماهه اول و دوم (Sequential or Integrated) :

ترکیب پروتکل های سه ماهه اول و دوم و تعیین یک ریسک واحد می باشد. بر مبنای آن بیمار در سه گروه کم خطر، خطر بینابین و پرخطر قرار می گیرد. این تست ۹۵٪ جنین های مبتلا به سندروم دان را تشخیص می دهد(منفی کاذب = ۵٪) و در ۳٪ موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد. هزینه پروتکل های فوق بر مبنای آخرین تعرفه وزارت بهداشت محاسبه و دریافت می گردد .

تفسیر تست :

مثبت شدن نتیجه تست غربالگری به معنی ابتلای جنین به اختلالات مورد اشاره نمی باشد و فقط به معنی آن است که فرد کاندید انجام تست های تشخیصی(مانند CVS) و یا آمینوسنتز) و یا غربالگری دقیق تری(مانند NIPT) می باشد.



اینجانب با ملیت نژاد و قومیت موافقت خود را جهت انجام پروتکل فوق توسط آزمایشگاه به عنوان آزمایشگاه مبدا و ارجاع کننده؛ آزمایشگاه نگین ونک به عنوان آزمایشگاه ارجاع شونده اعلام می دارم. با علم بر اینکه آزمایشگاه مبدا نتایج را ترجمه و تفسیر خواهد نمود و متعهد می گردد که نتایج با توجه به قوانین و مقررات در اختیار بیمار گذاشته شود همچنین اعلام می دارم تمام سئوالات موجود در پرسشنامه را به دقت مطالعه و به درستی پاسخ داده ام . اطلاع دارم که این پروتکل یک تست غربالگری بوده و تشخیصی نمی باشد و درک می کنم که تمامی جنین های مبتلا به اختلالات کروموزومی نامبرده در فوق ممکن است توسط این پروتکل ها قابل شناسایی نباشند . اینجانب از امکانات و محدودیتهای نهفته در این روش ها از طریق بخش اطلاع رسانی به بیمار مطلع شده ام و موارد مربوطه به من نشان شده است .

امضا و اثر انگشت

تاریخ.

نام و نام خانوادگی