

به نام خدا

فصل ۱۵: آزمون های پیش از تولد و غربالگری کودکان پزشکی و ملاحظات

اخلاقی جلد ۱

گروه ۱۲

خانم “سی” ۳۴ سال دارد و برای بار اول ازدواج کرده است. خانوم سی به پزشک زنان و زایمان خود می گوید که او و آقای دی مایلند که سریعا صاحب فرزند شود. هم خانم سی و هم آقای دی نسب یهودی اشکنازی دارند. پزشک خانم سی به او توصیه می کند که تحت آزمون های پیش از تولد مربوط به تعدادی از بیماری ها که در دارندگان نسب یهودی شایع تر است قرار گیرند. در حال حاضر تا ۱۰ بیماری برای یهودیان اشکنازی مورد بررسی آزمایشگاهی قرار می گیرد. این بیماری ها شامل بیماریهای شدید نظیر بیماری تی ساکز و بیماری های خفیف تر نظیر بیماری گوشه ی تیپ ۱ می شود. خانم سی پیش از این چیزی درباره ی هیچ کدام از این بیماری ها نشنیده است اما قبول می کند که از توصیه ی پزشکش

پیروی کند



“ای” نوزاد پسر فول سالمی ست که ۲۴ ساعت قبل به دنیا آمده است. پرستاران خبر می دهد که مادر ای از تزریق داخل عضلانی مکمل ویتامین کا و واکسن هپاتیت ب که به طور روتین برای نوزادان تجویز می شوند جلوگیری می کند. زیرا نمی خواهد که فرزندش را انجام ناراحتى بیشتری را بعد از فرایند تحمل تولد تحمل کند. شما برای نوزاد در پس غربالگری از نظر فنی کتو نوری و برخی دیگر از بیماری های متابولیک پیش از ترخیص می کنید اما مادر نوزاد قبول نمی کند



آزمون های پیش از تولد و غربالگری نوزادان



آزمون های پیش از تولد شامل تعدادی از ابزارهای بالینی هستند که اطلاعات باروری را به اشخاص یا زوج چه پیش از وقوع لقاح و چه در دوران بارداری درباره ی خطر داشتن کودکی با استعداد سلامت یا بیماری ارائه می دهد. آزمون های پیش از تولد در بردارنده ی تعدادی از انواع گوناگون آزمون ها هستند مشتمل بر: آزمون های مشخص کننده ی ناقل ژنتیک ،سونوگرافی،گوریوسنتزیا نمونه برداری از پرزهای جفتی یا تشخیص ژنتیک بیش از لانه گزینی

دلیل مراجعه از موم غربالگری



دانستن عوامل خطر ژنتیک، بیماری های مادری که با انواع نقص های هنگام تولد همراهند برای مثال دیابت مادری می تواند با اسپاینا بیفیدا و بیماری مادرزادی قلب همراه باشد یا بالا بودن سن مادر که عامل خطری برای برخی از ناهنجاری های کروموزومی است . آزمون های مشخص کننده ی ناقل ژنتیک برای ارائه ی اطلاعاتی درباره ی خطر به دنیا آوردن کودک با یک یا بیشتر از بیماری های ژنتیک به انجام می رسد

امروزه بسته به علایق آینده نگر والدین، سابقه ی خانوادگی، یا قومیت می توان بسیاری از دیگر بیماری های ژنتیک را با مدل های گوناگون توارث مورد آزمون قرار داد. ایده آل آن است که آزمون تشخیص ناقل پیش از وقوع لقاح انجام گیرد زیرا در این صورت دامنه ی انتخاب در تصمیم گیری گسترده تر خواهد بود

مثال:

بیماری تی ساکز یکی از اولین بیماری هایی بود که آزمون مشخص کننده ی ناقل ژنتیک آن تهیه شد. این بیماری اتوزومال مغلوب است این بدان معناست که اگر هر دو والد دارای یک ال ناهنجار باشد ناقل های بدون علامتی به حساب می آید که ۲۵ درصد احتمال دارد که فرزند آنها دچار این بیماری باشد

روش های غربالگری



سونوگرافی یکی از رایج ترین آزمون های غربالگری ست که در جریان حاملگی مورد استفاده قرار می گیرد . در ۳ماه اول سونوگرافی اغلب برای تعیین داخل رحمی بودن بارداری و تعیین تعداد جنین ها به کار می رود. در ۳ماه اول می توان از بررسی نور تراوی پس گردنی به عنوان ابزاری برای غربالگری سندروم داون استفاده کرد.

در ۳ماهه ی دوم سونوگرافی سطح ۲برای جست و جوی ناهنجاری های مادرزادی در اعضای مختلف نظیر بررسی ۴ حفره ی قلب به کار میرود. تکنیک های تهاجمی تر معمولا برای زنان در معرض خطر بالا و زوج ها و جنین های در معرض خطر مورد استفاده قرار می گیرند

روش های غربالگری



CVS و آمنیوسنتز تکنیک هایی اند که آنالیز کروموزومی جنین را امکان پذیر می کنند اگر CVS را می توان زودتر از آمنیوسنتز انجام رساند خطر بالاتری را از نظر سقط در اثر خود این مداخله در بردارد.

به عنوان روش جایگزین برخی از زوج ها تشخیص ژنتیک پیش از لانه گزینی را مطالبه می کنند یعنی آنالیز ژنتیک رویان در جریان کمک باروری پیش از لانه گزینی .

غربالگری نوزادان (NewBorn Screening)

غربالگری نوزادان برنامه ی مبتنی بر جمعیت است که در پی غربالگری نوزادان از نظر بیماری های قابل درمانیست که در مراحل اولیه ی زندگی آغاز می شود. برخلاف آزمون های بیش از تولد که افراد یا زوج های در معرض خطر را هدف می گیرد NBS به صورت یک برنامه ی سرتاسری سلامت عمومی طراحی شده است. این برنامه در اوایل دهه ی ۱۹۶۰ آغاز شد. به این شکل که روبرت گوثری روشی را برای آزمودن سطوح افزایش یافته ی فنیل افرین که فنیل کتونوری را تشخیص می دهد و روشی پایدار را برای جمع آوری و ذخیره کردن نمونه های خون با استفاده از کاغذ صافی کارت گوثری ابداع کرد



غربالگری نوزادان (NewBorn Screening)

کارت گوثری آزمودن موثر و اقتصادی تعداد زیادی از نمونه ها را امکان پذیر می کند. گوثری پیش آزمایی آزمون PKU و کارت های خود را در سال ۱۹۶۱ در ماساچوست انجام داد. این پیش آزمایی موفقیت آمیز بود اما پاسخ طبی اولیه باید پیش از کاربرد گسترده مورد آزمون ها و پیش آزمایی های بیشتری قرار می گرفت. گوثری و انجمن ملی برای کودکان عقب مانده شکیبا نبودند و تصویب قانونی را دنبال کردند که انجام گرفتن غربالگری برای تمامی نوزادان را الزام می کرد. تا سال ۱۹۷۶ بیش از ۴۰ ایالت این قانون را به تصویب رسانده بودند. امروزه غربالگری PKU در تمامی ایالت های ایالت متحده استان های کانادا بسیاری از دیگر کشورها در سراسر جهان به انجام می رسد. بسیاری از ایالت ها و کشورها بیماری های دیگر نیز مورد آزمون قرار می دهد. اما در این مورد که کدام بیماری ها باید در این گروه قرار گیرند اختلاف نظر گسترده ای وجود دارد



معیارهای غربالگری (ویلسون و جونیر)

۱

اینکه بیماری مورد نظر نشانگر
مشکل مهم برای سلامت
باشد

۲

این که تاریخچه ی طبیعی آن
بیماری به خوبی معلوم نباشد

۳

اینکه درمانی به صرفه برای آن
بیماری وجود داشته باشد که اگر آن
درمان در مراحل اولیه آغاز شود اگر
نه همه از بیشتر آسیب های پدیدار
ناشی از آن بیماری پیشگیری کند

۴

اینکه آزمون غربالگری مورد نظر ساده
و ارزان باشد و برای مردم آن کشور
قابل قبول باشد و اینکه آزمون های
تشخیصی که برای پیگیری به
انجام میرسد بسیار دقیق باشند.

غربالگری نوزادان

از اواسط دهه ی ۱۹۹۰ برنامه های غربالگری نوزادان به سرعت گسترش یافتند که علت آن ابداع اسپکترومتری متوالی توده بود که این امکان را فراهم بود که بیماری های متعددی در زمان واحد مورد آزمون قرار گیرند اگر چه برخی از این بیماری ها به روشنی با معیارهای ویلسون وجونیر برای غربالگری جمعیت مطابقت دارند برخی دیگر به آن اندازه شناخته شده نیستند و ممکن است درمان های در دسترسی نداشته باشند. علاوه بر این برنامه های غربالگری دیگری ابداع شدند که با وابسته به کارت گوثری نیستند. گسترده ترین برنامه عبارت است از غربالگری شنوایی با گسیلش های اتواکوستیک یا پاسخ های برانگیخته شنوایی ساقه ی مغز



اهمیت غربالگری و آزمون های پیش از تولد

آزمون های پیش از تولد برای تصمیم گیری آگاهانه درباره باروری اهمیت دارند، به ویژه همراه با مشاوره ژنتیک. این آزمون ها به والدین کمک می کنند تا خطر داشتن کودکی با بیماری ارثی را ارزیابی کنند. با این حال، برخی از مدافعان حقوق معلولان مخالف هستند زیرا نتیجه مثبت اغلب به ختم بارداری منجر می شود، که این امر می تواند تبعیض علیه افراد معلول را افزایش دهد.

غربالگری نوزادان نیز به دلیل تشخیص زودهنگام بیماری های قابل درمان و جلوگیری از بیماری های جدی و مرگ و میر اهمیت دارد. اما گسترش آن سوالاتی درباره اهداف غربالگری مطرح کرده است. هدف اولیه غربالگری ارتقای سلامت کودکان بود، اما اکنون برخی از آن برای اطلاع رسانی به والدین درباره خطرات باروری آینده حمایت می

قانون و سیاست گذاری



01

در سال ۱۹۸۵ کالج متخصصان زنان و مامایی هشدار می داد که تمام بیماران پیش از تولد نسبت به در دسترس بودن از موم AFP (الفا فیتو پروتئین) راهنمایی شوند



02

در سال ۱۹۸۶ قانونی به تصویب رسید که الزام می دارد تمامی ارائه دهندگان خدمات سلامت باید آزمون را به تمامی مادران باردار که مراقبت ها را پیش از هفته ۲۰ بارداری شروع می کنند ارائه



03

امروزه، غربالگری های سه گانه و چهارگانه برای حساسیت بیشتر استفاده می شود و مسئولیت قانونی مربوط به عدم غربالگری دقیق زنان با استفاده از نشانگرهای سرمی، به موارد تولد توأم با خطا مرتبط است



04

در بیشتر ایالات آمریکا، برنامه NBS اجباری است، اما در چند ایالت رضایت آگاهانه الزامی است. والدین می توانند به دلایل شخصی یا دینی از غربالگری نوزادان اجتناب کنند

مطالعات تجربی

پرسش درباره موفقیت آزمون های پیش از تولد مورد مناقشه است. آیا موفقیت فقط در صورت ختم بارداری به علت اختلال جنینی است؟ داده ها نشان می دهند که پزشکان اغلب توصیه های هدایت کننده ای ارائه می دهند. افزایش آزمون های پیش از تولد نگران کننده است زیرا ممکن است منجر به کاهش حمایت و افزایش انگ گذاری بر اشخاص دچار ناتوانی شود، اما داده های تجربی این نگرانی را تأیید نمی کنند.

مطالعات بیشتری برای بررسی تاثیر تشخیص زودهنگام بر بهبود نتایج و بررسی ارتباطات ژنوتیپی-فنوتیپی مورد نیاز است. این امر به ویژه در زمینه بیماری های متابولیک نادر و تعیین اثرات نتایج مثبت کاذب اهمیت دار

رویکرد به ازمون های پیش از تولد و غربالگری

افراد ممکن است به این آگاه نباشد که ناقل چه جهش هایی هستند که ممکن است سلامت و رفاه جنین را به خطر بیندازد

مشاوره ی پیش از تولد باید همواره پیش از ازمون ها انجام گیرد و نباید فرض شود هر وضعیتی که قابل غربالگری هست باید مورد آزمون قرار گیرد همچنین زوجین باید بدانند که داشتن فرزند مبتلا چه باری را به ایشان تحمیل خواهد کرد

زنان و زوج ها این حق را دارند که بدانند که چه امکاناتی در دسترس است بر اساس عوامل بالینی و اجتماعی چه خطری ایشان را تهدید می کند

ارائه دهندگان سلامت باید والدین را تشویق کنند که فرزندان شان را در غربالگری شرکت دهند به ویژه وضعیت هایی مطابق با معیارهای ویلسیون و جونیر زیر این بیماری ها تا قبل از موربیدیتی غیر قابل برگشت تشخیص بالینی ممکن نیست

مطالعه موردی

مورد ۱

خانم سی مورد از مومن قرار گرفت و معلوم شد که ناقل فیبرو سیستیک و تی ساکز است از مومن برای شوهر او نیز انجام شد که ناقل نبود به زوج اطلاع داده شد که خطر فیبروز سیستیک ۰/۰۵ درصد است <..... پس از تولد فرزند نشانه ای از فیبروز نداشت

مورد ۲

خانم ای از انجام غربالگری اجتناب کرد اما پس از مشاوره با متخصص اطفال و تشویق غربالگری ایالتی شد که منفی بود

خلاصه.....

اصل انجام غربالگری که با پیشرفت علم و تکنولوژی محقق گردیده است وسعت تصمیم گیری بیشتری به والدین داده است که ممکن است تصمیم گیری به سقط را در برداشته باشد
با توجه به دیدگاه اسلام از زمانی که روح دمیده می شود(۴ ماهگی) دارای حقوق انسان کامل است
خوشبختانه امکانات غربالگری قبل حین و پس از حاملگی در کشور فراهم شده است
در قانون سقط درمانی که در سال ۱۳۸۴ مصوب شده در موارد بیماری ها و ناهنجاری های جنینی قبل از ۴ ماهگی با رضایت زن و شوهر و مجوز پزشکی قانونی امکان پذیر است





علی قنبری
سینا توسلی
محمد قاضی زاده
محمد حسینی
یوسف میر
پارسا عبدی زاده

تشکر از توجه شما