**«تشخيص ناهنجاريهاي مادر زادي جنين قبل از تولد»**

 نقايص مادرزادي در هنگام تولد از مهمترين علل مرگ وميركودكان زير يكسال مي باشند.اين اختلالات و ناهنجاري ها در 2درصد نوزادان حاصل از ازدواجها ي غير فاميلي و11درصد نوزادان حاصل از ازدواج هاي فاميلي ديده مي شود.شانس وقوع ناهنجاري مادرزادي در ازدواج هاي فاميلي درجه 1 (پسر عمو دخترعمو-دختر خاله پسر –دختر دايي پسر عمه و...)بيشتر از 2و3(نوه خاله،نوه عموو...نتيجه خاله،نتيجه دايي نتيجه عموو....) است.

ناهنجاريهاي مادرزادي انواع مختلفي دارد شامل:

1. ناهنجاريهاي كروموزومي
2. اختلالات ژنتيكي
3. معلوليت هاي جسمي

**1-ناهنجاريهاي كروموزومي**

 ناهنجاريهاي كروموزومي ،گروهي از اختلالات هستند كه به علت نقص در تعداد يا ساختمان كروموزوم ها ايجاد مي گردند.مانند منگوليسم يا سندرم داون.

سندرم داون چيست؟

از شايع ترين انواع ناهنجاري هاي مادرزادي كروموزومي است كه شيوع آن با افزايش سن مادر و ازدواج فاميلي افزايش پيدا مي كند .

كودك مبتلا به منگوليسم علاوه بر ضريب هوشي پائين و عقب ماندگي ذهني كه تقريبا" در تمام كودكان مبتلا ديده مي شود در 50% موارد داراي ناهنجاري قلبي و عروقي نيز مي باشد.

ناهنجاري اندام هاي گوارشي و اختلالات خوني مانند سرطان خون در اين كودكان شايع تر از ساير كودكان است.

**2-اختلالات ژنتيكي**

 در اين نوع از ناهنجاريها، ژن معيوب از پدر،مادر يا هردو به ارث مي رسدو موجب بروز ناهنجاري در جنين مي شود.ازبيماريهاي اين گروه مي توان به تالاسمي،فنيل كتونوري،فاويسم و كوررنگي اشاره كرد.

فنيل كتونوري:

 يك بيماري ارثي است كه به علت كمبود نوعي آنزيم در كبد نوزاد به وجود مي آيد .اين بيماري در بدو تولد نشانه اي ندارد اما به تدريج علائمي نظير تأخير در رشد و تكامل(دير مي نشينند دير راه مي افتند ديرحرف مي زنند ديرياد مي گيرند) ،بي قراري و عقب ماندگي ذهني دائمي ايجاد مي گردد. متاسفانه براساس آمار ارائه شده در سال92 ،در استان لرستان 72 موردشناخته شده فنيل كتونوري وجود دارد كه والدين نزديك به 80 درصد آنها ازدواج فاميلي داشته اند.

مصرف غذاهاي پروتئيني،شير خشك هاي معمولي و به ميزان كمتر حتي شير مادر موجب افزايش شديد غلظت فنيل آلانين خون و آسيب مغزي و عقب ماندگي ذهني پايدار مي شود.تنها راه درمان ،مصرف شير مخصوص و مواد غذايي با فنيل آلانين كم، مي باشد اين رژيم ها زير نظر پزشك ومتخصصين تغذيه تعيين مي شوند.

PKU(فنيل كتونوري)با انجام آزمايشات مربوطه در 5-3 اول پس از تولد، تشخيص داده مي شود.

تالاسمي:

 تالاسمي نوعي بيماري خوني است كه به دو صورت مينور(كوچك) و ماژور(بزرگ)ديده مي شود .افراد مبتلا به تالاسمي مينور بيمار نيستند ولي ژن بيماري را به صورت نهفته دارند و مي توانند ناقل بيماري باشند ،در صورتي كه افراد ماژور مبتلا به كم خوني شديد خواهند شد .نشانه هاي بيماري عمو ما" در شش ماه پس از تولد در شير خوار آشكار خواهد شد.

اين نشانه ها عبارتند از رنگ پريدگي و درمراحل بعدي تيرگي و كدورت پوست ،تغيير فرم صورت از جمله فك فوقاني و برجستگي پيشاني ،پوكي استخوان ها، اختلال رشد ، نارسايي قلبي ،اختلال عملكرد غدد داخلي و مشكلات گوارشي.

طول عمر اين افراد از حد معمول كمتر است و تنها راه درمان ،پيوند مغز استخوان در زمان كودكي است.

فاويسم:

 شايعترين نقص ژنتيكي در پسرها است كه بيمار ،ژن غير طبيعي را از مادر به ارث مي برد. در صورتيكه فرد مبتلا در معرض عوامل محرك مانند عفونتها ،داروهايي مثل آسپرين ،كوتريموكسازول و... ،يا مواد غذايي مانند باقلا قرار گيرد،حملات حاد كم خوني بروز مي كند و فرد دچار رنگ پريدگي شديد و ملتحمه زرد رنگ و حتي ظاهر شدن خون درادرار مي شود كه يك فوريت پزشكي است و بايستي سريعا" كودك را به نزديكترين مركز بهداشتي درماني رسانيد.

**3- معلوليت هاي جسمي:**

 مانند نابينايي و انحراف چشم ،كري و لالي ،اختلالات اندامها مثل پاي پرانتزي،لب شكري ،شكاف كام ،ميكرو سفالي و هيدرو سفالي (بيماريهاي جمجمه=عدم تشكيل جمجمه –كوچك بودن جمجمه بخاطر زود بسته شدن شيارهاي بين استخوانهاي جمجمه )،نقايص قلبي،كليوي و... كه با ازدواج فاميلي شانس بروز اين معلوليت ها افزايش مي يابد.درذيل به دو مورد از اين معلوليت ها كه ممكن است والدين، كمتر با آنها آشنايي داشته باشند پرداخته مي شود:

بيماريهاي مادرزادي قلب:

 از شايع ترين بيماريهاي مادر زادي قلب ،وجود حفره بين دو ديواره قلبي است اين ديواره بصورت طبيعي در دوران جنيني وجود دارد اما به محض تولد بسته مي شود اگر اين ديواره بسته نشود علائم بيماري به صورت تنگي نفس ،تعريق،خستگي ،تپش قلب وعدم افزايش وزن در كودك مشاهده مي شود .

45% كودكاني كه تحت عمل جراحي قلب قرار مي گيرند حاصل ازدواج فاميلي هستند.

پاي پرانتزي يعني چه؟

 پاي پرانتزي عارضه اي است كه بيشتر به علل ارثي و خانوادگي ايجاد مي شود به همين دليل زيرگروه معلوليتهاي جسمي ارثي قرار مي گيرد وگرنه عارضه اي است كه دردوران كودكي تشخيص داده مي شودنه قبل ازتولد.

 \*در حالت طبیعی ایستاده فردي با زانوهای صاف، زمانی که قوزک ها کنار یکدیگر قرار گرفته‌اند، نباید فاصله چندانی بین زانوها وجود داشته باشد. درحالی که قوزک ها به هم چسبیده اند اگر به هر دلیلی فاصله ي بین زانوها افزایش یابد، پای پرانتزی (ژنوواروم) نامیده می شود.به علت کمانی شدن و انحراف پاها به سمت داخل در این بیماری، اصطلاح پای پرانتزی به کار می رود. پرانتزی شکل شدن پاها در اطفالی که تازه شروع به "راه رفتن" کرده اند معمولاً خود به خود اصلاح می شود.به این نوع از پرانتزی شدن زانوها، اصطلاحا"«پرانتزي فیزیولوژیک » مي گويند.این وضعیت معمولاً تا هیجده ماهگی برطرف می‌شود و نیاز به درمان خاصی نداردو معمولا" چنین وضعیتی(پرانتزی شدن فیزیولوژیک)در کودکانی که زودتر از حالت طبیعی راه می افتند شایع تر است. تشخيص براساس ظاهر اندام هم مشخص است ولي همانطور كه گفته شد در كودكان زير دو سال طبيعي است.

پرانتزی بودن پاها بیشتر به علل ارثی و خانوادگی ایجاد می شود اما تغذیه، كمبود ویتامینD و رعایت نكردن بهداشت زانو، آن را تشدید می كند.پای پرانتزی بایستي قبل از سنین رشد اصلاح شود، چرا كه با بالا رفتن سن این مورد باعث ایجاد عارضه در فرد شده كه در نهایت عمل جراحی و تعویض مفصل را ضروری می كند.

\*\*\*

پيشگيري از ناهنجاريها ، اختلالات و معلوليت هاي مادرزادي:

1-تا مي توانيد از ازدواج فاميلي، خصوصا" فاميل درجه يك بپرهيزيد.

2- مشاوره ژنتيك ودر صورت نياز آزمايشات تكميلي را در قبل از بارداري و يا حداقل در دوران بارداري انجام دهيد.

 \* مشاوره ژنتيك به افراد مبتلا يا در معرض خطر كمك مي كند تا اختلال ژنتيكي و نحوه انتقال و پيشگيري از آن را بدانند .هدف اصلي مشاوره ،مشخص نمودن خطر وقوع (ريسك خطر) يا تكرار بيماري ارثي در هرحاملگي است ودر نهايت ارائه راهكار براي پيشگيري از اين اختلالات .

موارد نيازمند مشاوره ژنتيك در پيش از بارداري وبارداري:

گروه هاي پرخطر مانند:ازدواج هاي فاميلي

حاملگي در سن 35 سال و بالاتر

سابقه سقطهاي مكرر

سابقه نقايص مادرزادي در فرزندان قبلي (عقب افتادگي ،لب شكري،شكاف كام و...)

سابقه بيماري هاي ارثي در خانواده (ديابت، فشارخون بالاو...)

**زمان انجام مشاوره ژنتيك:**

1-بهترين زمان براي انجام مشاوره ژنتيك قبل از ازدواج است كه ريسك خطر بيماريهاي ژنتيكي را براي شما تعيين مي كند.

2-درصورتي كه قبل از ازدواج دراين زمينه اقدام نكرده ايد حتما"قبل از اقدام به بارداري (حداقل سه ماه قبل از اقدام به بارداري)مشاوره ژنتيك، انجام دهيد.

3-چنانچه بدون انجام مشاوره ژنتيك ، بارداري رخ داد در صورتي كه مطابق موارد اشاره شده در سطرقبل، احتمال خطر براي جنين شما مطرح است هرچه سريعتر ودر10هفته اول بارداري بايد آزمايشات ژنتيك (PND) \* انجام شود.

**بررسي ناهنجايهاريهاي جنين دردوران بارداري:**

اين بررسي ها شامل: بررسي سونوگرافيك جنين ((NT-وانجام دو آزمايش B HCG Freeو آزمايش PAAP-A است، كه به آنها دابل ماركر (دو نشانه) هم مي گويند .اگر نتيجه اين غربالگري «كم خطر» تشخيص داده شود نياز ي به انجام غربالگري سه ماهه دوم نيست! اگر نتيجه اين غربالگري «پرخطر» تشخيص داده شود بايستي غربالگري سه ماهه دوم هم انجام شود!

همچنين اگر مادري غربالگري سه ماهه اول را انجام نداده است بايستي غربالگري سه ماهه دوم را انجام دهد غربالگري سه ماهه دوم، شامل بررسي 4 فاكتور آزمايشگاهي است كه به آن كواد ماركر(4 نشانه) مي گويند.

در اين مرحله، انجام آزمايشات ژنتيكي در هفته هاي 17-15 بارداري براي تشخيص سندرم داون ضروري است كه ميزان خطر ابتلاء را براي شما تعيين ميكند.

البته تعيين كاريو تايپ جنين براساس نمونه خون مادر حداكثرتا هفته 13 بارداري از جمله اقدامات جديدي است كه به احتمال قطع به يقين سلامت ژنتيكي جنين شما را تعيين خواهد كرد اما انجام اين آزمايش نمي تواند جايگزين غربالگري مرحله دوم، باشد

همچنين براي تشخيص ساير ناهنجاريها از قبيل نقايص لوله عصبي، آزمايش آلفا فيتو پروتئين در هفته هاي 18-16 انجام مي شود.

اگر نتيجه كواد ماركر «پر خطر »باشد انجام آمنيوسنتز ضروري است اگر نتيجه كواد ماركر« كم خطر» باشد احتمال وقوع ناهنجاريهاي مورد بررسي كم است در مجموع باانجام غربالگريهاي ژنتيكي كليه بيماريهاي ژنتيكي و متابوليكي ،كل مشكلات كروموزومي از قبيل تريزومي هاو طيف وسيعي از شكستگي كروموزومها ،اضافه شدن كروموزوم،بيماريهاي اسكلتي عضلاني و... مشخص مي شوندو:

**توجه كنيد كه مجوز قانوني براي انجام سقط جنين ،فقط در نيمه اول بارداري صادر مي شود بنابراين در صورتي كه احتمال خطر براي جنين شما مطرح است هرچه سريعتر نسبت به تكميل آزمايشات ژنتيك (و در صورت نياز انجام سقط قانوني )اقدام نمائيد.**

**وبه خاطر داشته باشيد كه در تمام اين مراحل كاركنان بهداشت خانواده در كليه مراكز دولتي سراسر استان همراه و مشاور شما خواهند بود.**

منابع:

كنترل اختلالات مادرزادي و ژنتيك درسطح جامعه ترجمه دكتر اشرف سماوات –معاونت سلامت مركز كنترل بيماريها1382

آموزش مراقبت از خود -بنياد امور بيماريهاي خاص 1382

آخرين دستورالعمل غربالگري جنين هاي ناهنجار- وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشكي 1392

تهيه و تنظيم : مينا رحيمي كارشناس برنامه مادران معاونت بهداشتي استان لرستان

\*\*\*

prenatal diagnosis(PND)\*تشخيص هاي قبل از تولد.