

روش پیگیری و برخورد با تستهای اسکرینینگ در بارداری

اسکرینینگ سه ماهه اول

زمان: ۱۱ هفته، تا ۱۳ هفته و ۶ روز

روش: Combined Screening

تست غربالگری توأم شامل بررسی سونوگرافی و تست سرمی (دقت تشخیصی ۷۹-۸۸٪)

سونوگرافی: بررسی NT (Nuchal Translucency) و NB (Nasal Bone)

تست سرمی: بررسی PAPP-A و Free β HCG (در سندروم داون hCG بالا و PAPP-A کم است ولی در تریزومی ۱۳ و ۱۸ هر دو کم است)

:NT

- در CRL معادل ۳۸-۸۴ میلیمتر اندازه گیری می شود.
- اگر بیش از حد نرمال باشد، در یک سوم موارد احتمال اختلال کروموزومی است که نیمی مربوط به سندروم داون است.
- مثبت کاذب آن ۵٪ است.
- حداکثر حساسیت در هفته ۱۱ است.
- اندازه NT با سن جنین زیاد می شود (در جنین ۳۹ میلیمتری ۱,۲ میلیمتر و در جنین ۸۱ میلیمتری، ۱,۲ میلیمتر است).
- افزایش NT با سایر سندرومهای ژنتیکی و آنومالیهایی بخصوص آنومالیهای قلبی نیز همراه است.
- اگر $NT \leq 3.5$ باشد باید سونوگرافی هدفمند $\pm$ اکوکاردیوگرافی قلب جنین (هفته ۱۸ تا ۲۰) و بررسی کاریوتیپ انجام شود.
- اگر $NT \leq 3$ و سن مادر بیش از ۳۵ باشد $\leftarrow$ آمنیوسنتز
- اگر $NT \leq 4$ در هر سن مادر $\leftarrow$ آمنیوسنتز

اسکرینینگ سه ماهه دوم

Quadruple test یا Quad test:

- شامل MS AFP, hCG, UE3, Inhibin A
- دقت تشخیصی ۸۰٪ و مثبت کاذب ۵٪
- زمان: هفته ۱۵ تا ۲۰
- در سندروم داون: hCG و Inhibin A افزایش و دو مورد دیگر کاهش می یابد
- در تریزومی ۱۸ هر سه مارکر تریپل تست کاهش می یابد.

انواع اسکرینینگ ترکیبی سه ماهه اول و دوم

- (۱) اسکرینینگ یکپارچه (Integrated): نتایج تستهای سه ماهه اول و دوم (هفت پارامتر) ادغام شده و پس از انجام تست سه ماهه دوم تفسیر می شود. بیشترین میزان تشخیص (۹۴-۹۶٪) را دارد و مثبت کاذب ۵٪ است.
- (۲) اسکرینینگ متوالی گام به گام (Stepwise sequential): پس از انجام تست سه ماهه اول، اگر نتایج بالاتر از آستانه داون باشد تست تهاجمی انجام می شود و اگر پایین تر باشد تست سه ماهه دوم. دقت تشخیصی ۹۵٪ است.
- (۳) اسکرینینگ متوالی مبتنی بر احتمال (Contingent sequential): پس از انجام تست سه ماهه اول، زنان به سه گروه (خطر کم، متوسط و زیاد) تقسیم می شوند.
 - در گروه با خطر کم ($1:1000$) تست بیشتری برای داون انجام نمی شود و فقط در سه ماهه دوم AFP برای بررسی NTDS در هفته ۱۵-۱۶ انجام می شود.
 - در گروه پر خطر ($1:30$) تست تهاجمی انجام می شود
 - در گروه با خطر متوسط ($1:30$ تا $1:1000$) تستهای سه ماهه دوم درخواست می شود. دقت تشخیصی ۸۸-۹۴٪ است. این روش مقرون به صرفه است زیرا در ۸۵٪ افراد نیاز به تستهای سه ماهه دوم نیست.

تفسیر تستهای سه ماهه دوم

به سه گروه تقسیم می شوند:

- Low risk ($1:400$): تست بیشتری برای داون انجام نمی شود، فقط بررسی و تفسیر AFP برای بررسی NTDS انجام می شود.
- Middle risk ($1:250$ تا $1:400$) ← سونوگرافی تفصیلی در هفته ۱۸-۲۰
- High risk ($1:250$) ← آمنیوسنتز

Cell-free fetal DNA

- تعیین DNA عاری از سلول جنین در سرم مادر است.
- با این روش حتی در هفته ۱۰ می توان سندروم داون یا سایر تریزومی های اتوزوم را تشخیص داد.
- دقت تشخیصی ۹۵٪ و مثبت کاذب ۰,۵٪ است.
- اگر غیر طبیعی بود، تستهای تهاجمی انجام می شود.
- اندیکاسیونها: سن ≤ 35 سال، یافته های سونوگرافیک آنپلوئیدی، تریزومی جنین در بارداری قبلی، ترانلوکیشن رابرتسونی متعادل والدین که خطر تریزومی را زیاد کند. نتایج غیر طبیعی تستهای سه ماهه اول یا دوم یا هر دو
- در حاملگی کم خطر یا چند قلو توصیه نمی شود.

بررسی MSAFP

- از هفته ۱۲ به بعد در سرم مادر قابل اندازه گیری است و بطور ثابت افزایش می یابد.
- زمان غربالگری: هفته ۱۵ تا ۲۰
- بر حسب ng/ml اندازه گیری، و بصورت مضرب میانه جمعیت غیر مبتلا (MOM) گزارش می شود.
- حداکثر آن ۲ MOM است.
- حساسیت در تشخیص آنانسفالی ۹۰٪ و اسپاینایفیدا ۸۰٪ است. ارزش پیشگویی کننده مثبت ۲-۶٪ است.
- سایر عوامل موثر بر میزان AFP: وزن مادر، سن حاملگی (اگر BPD بیش از یک هفته با سن حاملگی تفاوت داشته باشد، باید مجدداً اندازه گیری شود)، نژاد (در سیاه پوستان بیشتر)، در IDDM کمتر، چند قلوئی (اگر بیش از ۳,۵ MOM باشد غیر طبیعی است)
- اگر $AFP < 2 \text{ MOM}$ ← سونوگرافی استاندارد برای رد چندقلویی و FD و تعیین سن بارداری (در صورت نیاز تکرار ← اگر عدد مجدد $\leq 2,5 \text{ MOM}$ ← سونوگرافی هدفمند $\pm$ آمنیوسنتز)

رفرانس: ویلیامز ۲۰۱۸

تهیه کننده: دکتر حفیظی، دانشیار زنان