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

 **تفسیر**

**احتمال بروز**

 نام ناهنجاری

احتمال بروز

**تریزومی 21**

سندرم داون

ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم شماره 21 بوده و موجب سندرم داون می گردد. کودکان مبتلا ممکن است دچار عقب ماندگی خفیف تا متوسط ، نقایص قلبی و دیگر مشکلات باشند. احتمال بروز این سندرم به شدت به سن مادر بستگی دارد.

1 در هر 740 زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است

**تریزومی 18**

سندرم ادوارد

ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم شماره 18 بوده و موجب سندرم ادوارد می گردد . این سندرم با میزان بالایی از سقط همراه است. کودکان مبتلا به این سندروم ممکن است دچار بیماریهای شدید بوده و زنده نمانند ( تنها تعداد بسیار کمی از آنها تا یک سالگی زنده می مانند.) احتمال بروز این سندرم نیز به شدت به سن مادر بستگی دارد.

1 در هر 5000 زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است

1 در هر 5000 زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است .

**تریزومی 13**

سندرم پاتو

ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم شماره 18 بوده و موجب سندرم پاتو می گردد. همانند تریزومی 18 احتمال سقط این جنین ها نیز بالاست . کودکان مبتلا به این سندرم معمولا از مشکلات شدید قلبی و دیگر مسایل رنج می برند و به ندرت تا یکسالگی زنده می مانند. احتمال بروز این سندرم نیز به شدت به سن مادر بستگی دارد.

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.

1 در هر 20000 زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است

سندرم **SLOS**

**اختلالات طناب عصبی و یا NTDs**

شامل مواردی مانند مننگوسل، میلومننگوسل و آننسفالی می باشد.

1 در هر 1500 زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است

پروتکل های غربالگری شامل تست غربالگری سه ماهه اول ترکیبی( Combined Test) ،غربالگری سه ماهه دوم (کوادمارکر) و پروتکل های ترکیبی سه ماهه اول و دوم (سکوئنشویال و یا اینتگریتد) مجموعه تست هایی می باشند که برای تعیین ریسک (احتمال) وجود برخی اختلالات کروموزومی در جنین مانند تریزومی 21 ، تریزومی 18 ،تریزومی 13و یک سری اختلالات دیگر نظیر سندرم SLOS و اختلالات طناب عصبی(NTDs) و یا دیواره شکمی انجام می شوند.

### آزمایش غربالگری سه ماهه اول

**Combined test**

یک تست غربالگری است که از ابتدای هفته11 (11+0) تا انتهای هفته 13 (13+6d )قابل انجام بوده و بطور همزمان از مارکرهای بیوشیمیایی خون و سونوگرافی )معروف به سونوی ( NT استفاده نموده و جواب آن به صورت "غربالگری مثبت" یا "غربالگری منفی" خواهد بود. این تست 85 %جنین های مبتلا به سندرم داون را تشخیص می دهد (منفی کاذب = 15%)و در 3%موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد.

 ( Quad Marker)یک تست غربالگری است که از ابتدای هفته 14(d 0 (14w +تا انتهای هفته 21 ( 21w+6d ) قابل انجام بوده، ولی بهترین زمان انجام آن از ابتدای هفته 15w +0 )) تا انتهای هفته 16 ( 16w+6d ) 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. جواب آن به صورت "غربالگری مثبت" یا "غربالگری منفی" خواهد بود. این تست 80 %جنین های مبتلا به سندرم داون را تشخیص می دهد . (منفی کاذب = 20% ) و در 5 % موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد.

**آزمایش غربالگری سه ماهه دوم**

**توضیحات تکمیلی**

* **هزینه**

  **هزینه ی پروتکل های فوق بر مبنای آخرین تعرفه وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی محاسبه و دریافت می گردد.**

* **نحوه گرفتن نمونه**

 **خونگیری مانند سایر آزمایش های خون از رگ دست مادر می باشد. برای انجام این آزمایشات ناشتایی ضرورت ندارد. قبل از خونگیری**

 **از مادر درخواست می شود که برگه های مربوط به اطلاع رسانی در مورد آزمایش را مطالعه کرده و فرم اطلاعات فردی و سوابق خود را**

 **پر کند.**

* **حقوق مادر**

 **مادر باردار حق این را دارد که با اختیار و مسئولیت خود از انجام آزمایش امتناع کند. حق مادر باردار است که آزمایشگاه** ،**اطلاعات**

 **ضروری را در مورد آزمایش در اختیار ایشان قرار دهد.**

* **دریافت نتایج**

 **طی چند روز جواب آزمایشات حاضر خواهد شد. مراجعه کنندگان عزیز می توانند به صورت حضوری یا غیر حضوری جواب خود را**

 **دریافت نمایند. راه های دریافت غیرحضوری جواب بر روی قبض پذیرش اطلاع رسانی شده است.**

* **تفسیر تست**

 **تست های غربالگری برای شناسایی افرادی طراحی شده اند که لازم است در مورد آنها بررسی بیشتر انجام شود. به یاد داشته باشید که**

 **مثبت شدن نتیجه تست غربالگری به معنی ابتلای جنین به اختلالات مورد اشاره نمی باشد و فقط احتمال ابتلا و ضروری بودن بررسی**

 **بیشتر را مشخص می کند.**