

طرح کنترل
سندرم داون
(Down Syndrome)
۱۳۸۴

مرکز مدیریت بیماریها
معاونت غیر واگیر
اداره ژنتیک

ناهنجاریهای کروموزومی

مقدمه:

کروموزم ها از DNA و سایر پروتیین های ترکیبی تشکیل شده اند و شامل بیشترین اطلاعات ژنتیکی هستند که از یک نسل به نسل دیگر انتقال می یابد. کروموزوم ها به طور طبیعی در حالی که به صورت متراکم قرار گرفته اند با میکروسکوپ قابل دیدن می باشند. ناهنجاریهای عددی مثل تریزومی ۱۳ و ناهنجاری ساختمانی کروموزوم ها مثل جداشدگی نقطه ای (نظیر 15q Microdeletion) ممکن است منجر به ناهنجاریهای متعدد مادرزادی شوند. پیشرفت تکنیک های کشت و رنگ آمیزی کروموزومی، تشخیص اختلال کروموزومی را بهبود بخشیده و تکنیک های ملکولی شناسایی نواحی ویژه ژنی و حضور یا عدم حضور آنها را بر روی طول کروموزوم امکان پذیر نموده است.

متخصصین ژنتیک سلولی برای گزارش وضعیت کروموزوم ها آنها را بر حسب اندازه و به صورت جفت مرتب می نمایند، به بلند ترین کروموزوم شماره ۱ یک و به کوتاهترین آنها شماره ۲۲ می دهند و سپس کروموزوم های جنسی X و Y را قرار می دهند. کروموزوم X ساب متاسنتریک و بزرگ است و کروموزوم Y کروموزومی آکروسنتریک و کوچک می باشد. موقعیت سانترومر در طول بازوی کروموزوم، یکی از الگوهای شناسایی هر کروموزوم است. بازوی کوتاه را با P (Petite) و بازوی بزرگ را با q (به دلیل آنکه از نظر الفبایی بعد از p قرار می گیرد) نشان می دهند.

فهرست واژه ها و اصطلاحات:

کاریوتیپ نمایش چشمی مطالعه کروموزومی است. بعد از اینکه کروموزوم ها در مرحله پروفاز تقسیم سلولی متوقف شدند، عکس برداری شده و براساس اندازه مرتب و قابل نمایش می گردند.

شرح کاریوتیپ شامل ۳ بخش است (۱ تعداد ۲ کروموزوم های جنسی ۳ ناهنجاریهای شناسایی شده).

کاریوتیپ طبیعی شامل ۲۲ کروموزوم غیر جنسی و ۲ کروموزوم جنسی (XX برای زن و XY برای مرد) است.

تقسیم سلولی:

قبل از تقسیم سلولی نسخه برداری رخ می دهد به نحوی که DNA دقیقاً ۲ برابر می شود و کروموزوم ها یک نسخه مشابه پیدا می کنند. در میتوز در این مرحله امکان تقسیم یک سلول به ۲ سلول فراهم می شود.

مراحل تقسیم سلولی بر حسب شرایط کروموزوم ها نامگذاری شده اند. در پروفاز، رشته های DNA مارپیچ و جمع می شوند. در این شرایط کروموزوم ها بصورت میکروسکوپی قابل رویت هستند. در همین فاز غشاء هسته از بین می رود و هستک ناپدید می شود و دوک های سلولی تشکیل می شوند. در متافاز، کروموزوم ها متراکم و بصورت جداگانه کاملاً قابل رویت می شوند. در این مرحله سانترومرها به رشته های متصل به دوک ها می چسبند و در یک صف در وسط سلول قرار می گیرند. در آنافاز، کروموزوم های مشابه از یکدیگر جدا می شوند و به سمت مقابل یکدیگر مهاجرت می کنند.

در تلوفاز، میتوز کامل می شود و غشای سلول و هستک تشکیل و سیتوپلاسم هم به ۲ قسمت تقسیم می شود و بدین ترتیب ۲ سلول از یک سلول حاصل می شود و هر سلول بعد از تقسیم دارای ۲۳ جفت کروموزوم می گردد. در میوز مجموعه ۲۳ کروموزوم ۲ کروماتیدی یک سلول را تشکیل می دهد و بدین ترتیب بعد از یکبار دیگر تقسیم سلولی و جدا شدن کروماتیدهای مشابه از یکدیگر نهایتاً ۴ سلول ۲۳ کروموزومی (هاپلوئیدی) تشکیل می شود. این نوع تقسیم در بیضه ها و تخمدان ها به وقوع می پیوندد و سلولهای هاپلوئیدی (جنسی) را بوجود می آورند. در هنگام لقاح وقتی این سلولها به هم می پیوندند و سلول تخم را بوجود می آورند سلولهای ۴۶ کروموزومی (دیلوئیدی) ارگان های انسان از تقسیم این سلول بوجود می آید و این وضعیت نسل به نسل ادامه می یابد.

۴۶ کروموزوم تشکیل دهنده سلول انسان بطور برابر از پدر و مادر به ارث رسیده است. در هنگام تقسیم سلولی کروموزوم های یک تا بیست و سه از منشاء پدر و مادر و به صورت اتفاقی به سلول جدید مهاجرت می نمایند و هر ۲۳ کروموزوم از یک منشاء به سلول جدید منتقل نمی شوند. این نیز از جمله سر منشاء تفاوت های انسان ها (از جمله خواهر ها و برادرهاست. وقتی ۲۳ کروموزوم ۲ کروماتیدی در هنگام میوز در ناحیه سانترومر و در برخی قسمت ها در طول کروموزوم به هم می پیوندند (سیناپس میکنند)، امکان مبادله قطعات کروموزومی بین بازوهای کروموزوم های مشابه فراهم می شود. این یکی از خصوصیات مهم تقسیم میوز است و روش مهم دیگری است که موجب ایجاد تفاوت ها در میان انسان ها می شود. بدین ترتیب جور شدن ۲۳ کروموزوم انسان بصورت اتفاقی و متشکل از نسخه های پدری و مادری و مبادله بخش های

کروموزومی بین کروماتیدهای مشابه مجموعاً امکان تفاوت های بسیار زیاد (نجومی) انسان را فراهم می سازد. از سوی دیگر هر گونه اختلال در طول تقسیم سلولی و وقایع مهم در طول این دوره می تواند موجب ناهنجاریهای کروموزومی و به تبع آن ناهنجاریهای مادرزادی شود.

روش مطالعه کروموزومی:

هر سلول هسته داری برای مطالعه کروموزومی میتواند مورد استفاده قرار گیرد. برای به نمایش درآوردن کروموزوم ها لازم است آنها بشکل متراکم (مرحله پروفاز) درآیند. دلیل آنکه بدست آوردن سلولهای خون راحت است، در این مطالعه بیشتر از سلولهای سفید خون (لمفوسیت ها) استفاده می شود. اگر به موزائیسیم مشکوک هستیم باید این بررسی روی سلولهای فیبروبلاست صورت گیرد. برای تشخیص قبل از تولد این مطالعه می تواند روی سلولهای جنینی بدست آمده از مایع آمنیون، پرزهای جفتی یا سلولهای خون جنینی صورت پذیرد.

در این مطالعه سلول ابتدا کشت داده می شود، در مرحله مناسب (متافاز) رشد سلول متوقف و سپس ثابت شده و رنگ می شود. اگر مشخصات با جزئیات بیشتری لازم باشد سلول در مرحله پروفاز بررسی می شود زیرا کروموزوم های مرحله متافاز بلند تر هستند و کمتر متراکم شده اند و ۶۰۰ تا ۱۲۰۰ بند دارند (در مقایسه با مرحله متافاز که ۴۰۰ تا ۶۰۰ بند دارند).

رنگ آمیزی های کروموزومی مختلف برای بررسیهای مورد نظر مورد استفاده قرار می گیرند. علاوه بر کاریوتیپ، روش FISH میتواند برای بررسی از دست رفتن یا وجود سکانس مشخص DNA در طول کروموزوم مورد استفاده قرار گیرد. در این روش یک سکانس شناسایی کننده معلوم و با فلورسانس را با کروموزوم ها مواجهه میدهند و در صورتی که جفت شدگی (هیبرید شدن) این قسمت با کروموزوم های مورد بررسی رخ دهد، نشانه حضور آن سکانس در روی کروموزوم مورد بررسی است.

ناهنجاریهای کروموزومی:

در ۰/۴٪ از متولدین زنده رخ می دهد. از جمله دلایل با اهمیت عقب افتادگی ذهنی و ناهنجاریهای مادرزادی محسوب می شود. این ناهنجاریها با بروز بسیار بالاتری در میان

جنین های سقط شده و مرده بدنیا آمده دیده می شوند. علت اصلی ناهنجاریهایی که دیده می شود نامتعادل بودن اطلاعات ژنتیکی است.

ناهنجاریهای تعدادی:

وقتی یک سلول انسانی ۲۳ کروموزوم دارد به آن هاپلوئید گفته می شود. هر شماره دیگر از کروموزوم ها که ضریب این رقم باشد (۶، ۶۹، ۹۲ در انسان) را یوپلوئید (Euploid) می گویند. اگر تعداد کروموزوم ها در این حالت بیشتر از ۶۶ باشد، به آن پولی پلوئید گفته می شود. این نوع سلولها در انسان مگر به شکل موزائیسیم قابل زنده ماندن نیستند. اگر ضریب ذکر شده ۳ باشد به آن تریپلوئید گفته می شود و اغلب در جنین های سقط شده و یا در شرایط موزائیسیم در بدن انسان دیده می شود. شرایطی که از هاپلوئیدی یا ضریب درست آن فاصله می گیرد آنوپلوئیدی (Aneuploid) گفته می شود (شمارگان کروموزوم می تواند کمتر یا بیشتر باشد).

تریزومی:

شایعترین ناهنجاریهای تعدادی کروموزومی است. در این ناهنجاری ۳ نسخه از یک کروموزوم خاص بجای ۲ نسخه وجود دارد. علت این ناهنجاری جدا نشدن کروموزومی در میتوز سلولی است. شناخته شده ترین و شایعترین تریزومی، مربوط به کروموزوم ۲۱ است. تریزومی ۱۸ و ۱۳ نیز نسبتاً شایع هستند. این موارد با ناهنجاریهای مادرزادی و عقب افتادگی ذهنی همراه هستند. بروز سندرم داون در میان باروری ها ۲ برابر موارد تولد زنده است. بیشتر از نیمی از موارد تریزومی ۲۱ در باروری ها به طور خود بخود در زود هنگام حاملگی سقط می شوند. با افزایش سن مادر، بروز افزایش می یابد. در تریزومی ۲۱، آلفا فیتوپروتئین و استریول غیرکونژوگه در سرم مادر کاهش می یابند و گنادوتروپین جفتی افزایش می یابد.

سندرم داون ناشی از ترانس لوکاسیون:

در حدود ۴٪ از موارد سندرم داون از نوع جابجایی (ترانس لوکاسیون) کروموزومی هستند. در مادران جوانتر از ۳۵ سال این رقم ۱۰٪ است. نیمی از این موارد جابه جایی ها جدید هستند. نیمی دیگر، از والدین ناقل به ارث رسیده اند. اغلب جابه جایی ها در سندرم داون، جوش خوردگی ناحیه سانترومر بین کروموزومی است. به همین دلیل باید

والدین و خانواده در صورتی که جابه جایی در سندرم داون شناسایی شود، بررسی کردند تا ناقلین جابه جایی در خانواده معلوم شوند و اقدامات پیشگیرانه لازم برنامه ریزی شود.

مونوزومی ها:

وقتی اتفاق می افتد که به جای یک جفت کروموزوم یک کروموزوم (از هر یک از جفت های ۲۳ گانه) در سلول وجود داشته باشد. مونوزومی می تواند کامل باشد یا قسمتی از یک کروموزوم را در برگیرد. نوع کامل ناشی از جدا نشدن کروموزوم یا تاخیر آنافاز است (در این حالت یکی از سلولهای حاصل از تقسیم، به جای دریافت ۱ جفت کروموزوم سه کروموزوم مشابه دریافت خواهد کرد). در تاخیر آنافازی یک کروموزوم نمی تواند به سلول جدید منتقل شود. در جنین انسان مونوزومی های اتوزومی می میرند و تنها موارد موزائیک قادر به ادامه حیات خواهند بود. موارد مونوزومی غیر کامل معمولاً فرزندان ناقلین جابه جایی ها (ترانسلوکیشن ها) هستند.

ناهنجاریهای ساختمانی کروموزومی:

حذف کروموزومی، از دست رفتن بخشی از یک کروموزوم است. حذف می تواند ساده باشد یا همراه با دوپلیکاسیون بخش دیگری از کروموزوم ناشی از کراسینگ آور در مرحله میوز در یک ناقل باشد. این موضوع منجر به ترانسلوکاسیون غیر متعادل رسیپروکال کروموزومی می شود. این موارد معمولاً منجر به عقب ماندگی ذهنی می شوند. موارد حذف کوچک تلومریک ممکن است در میان عقب ماندگی های ذهنی غیراختصاصی همراه با ناهنجاریهای کوچک، بطور شایع یافت شوند. شایعترین حذف ها 4p، 5p، 9p، 11p، 13q، 18p، 18q هستند و فنوتیپ های مشخص دارند.

حذفها ممکن است در بررسی های معمول کروموزومی دیده شوند ولی حذف های کوچک (میکرو دلیشن ها) فقط وقتی قابل شناسایی هستند که در مرحله پروفاز بررسی شوند. در حذف هایی که با میکروسکوپ قابل بررسی نیستند تنها می توان با آزمایشهای مولکولی، بررسی ها را به انجام رساند. حذف های کوچک (میکرو دلیشن ها) فقط در بررسی های قبل از متافاز (prometaphase) با کیفیت بالا قابل بررسی هستند. این حذف ها چندین ژن را در بر می گیرند به نحوی که افراد شناسایی شده فنوتیپ های غیرمعمول

یک موتاسیون ژنی را دارند. حذف ها در صورت غیاب رنگ یا فلورسانس مورد انتظار، شناسایی می شوند.

ترانسلوکیشن:

عبارت از تغییر محل مواد کروموزومی از یک کروموزوم به کروموزوم دیگر است و به نوع روبرتسونی و رسیپروکال تقسیم می شوند و در، یک در ۵۰۰ تولد زنده اتفاق می افتند. آنها می توانند ارثی باشند یا جدید اتفاق افتاده باشند.

نوع روبروتسونی بین ۲ کروموزوم آکروسنتریک صورت می پذیرد. کروموزوم حاصل شده از ۲ بازوی بلند درست شده در حالی که در شمارش سلولی فقط ۴۵ کروموزوم وجود دارد. بازوهای کوتاه بدین ترتیب از بین رفته اند و اثرات این از دست رفتن شناخته شده نیست. ناقلین ترانسلوکیشن روبروتسونی فنوتیپ نرمال دارند ولی خطر سقط و داشتن فرزندان با شرایط غیر طبیعی وجود دارد.

نوع رسیپروکال ناشی از شکستگی است و بخش های شکسته شده بین کروموزوم های غیر مشابه مبادله می شوند. ناقل ها معمولاً طبیعی هستند. ولی شانس داشتن فرزندان با شرایط غیر طبیعی و سقط به دلیل اختلال در جدا شدن کروموزوم ها در سلولهای زایا وجود دارد.

اینورسیون (چرخش):

در این رخداد باید یک کروموزوم در ۳ نقطه بشکند. قسمت شکسته شده سپس می چرخد و در همان کروموزوم قرار می گیرد. فراوانی این رخداد ۱ در ۱۰۰ مورد تولد زنده است و ممکن است دو طرف سانترومر یا در یک طرف سانترومر شکستگی رخ دهد. در نوع اول شکستگی در ۲ بازوی مختلف یک کروموزوم است و چون جای سانترومر در این شرایط تغییر می کند قابل شناسایی هستند. نوع دوم در یک بازو اتفاق می افتد. ناقلین چرخش معمولاً طبیعی هستند ولی خطر سقط و داشتن فرزندان با ناهنجاری در آنها وجود دارد.

آنومالی های کروموزوم های جنسی:

سندرم ترنر:

یکی از شایعترین مونوزومی ها در متولدین است. اختلال کروموزومی حذف قسمتی یا کل کروموزوم جنسی است. نیمی از موارد 45X هستند. نیمی دیگر اختلال های مختلفی در یکی از کروموزوم های جنسی دارند و ممکن است موزائیک باشند. در هر صورت فنوتیپ حاصل مؤنث خواهد بود و با قد کوتاه و گنادهای تکامل نیافته مشخص می گردند. فراوانی در زمان تولد ۰/۴ در ۱۰۰۰ (۱ در ۴۰۰۰ تولد دختر یا ۱ در ۸۰۰۰ تولد در کل) است. در سقط های خودبخودی فراوانی بسیار بالاتر است.

در حدود ۵ تا ۱۰٪ افراد مبتلا قسمتی از ماده کروموزومی Y را در تمام یا برخی سلولهای بدن دارند. این افراد ممکن است برخی علائم مردانگی را داشته باشند و در خطر گنادو بلاستوما قرار دارند. به همین دلیل باید در این موارد با دقت بقایای کروموزوم Y در سلول در صورتی که بقایای X (علاوه بر X سالم) دیده نشود، بررسی شود.

سندرم کلین فلتر:

این بیماران فنوتیپ مردانه دارند. از نظر کروموزومی دارای یک X اضافه با ژنوتیپ و ۴۷ XXY می باشند. این افراد معمولاً بلند قد هستند و ممکن است سینه های بزرگ داشته باشند و بروز صفات ثانویه جنسی در آنها تاخیر دارد. آروسپرمی، بیضه های کوچک و عقیمی در این افراد دیده می شود.

در برخی ناهنجاریهای کروموزومی دیگر کروموزوم های اضافی با ژنوتیپ هایی نظیر ۴۷ XXX و ۴۸ XXXY وجود دارد. این افراد معمولاً موزائیک هستند و سلولهای طبیعی و غیر طبیعی را همزمان دارا می باشند. در تمام موارد ناهنجاری از این نوع، با افزایش تعداد کروموزوم X، اختلالات افزایش می یابد. اختلالات برای هر یک از این ناهنجاریهای کروموزومی اختصاصی است. ناهنجاریهای کروموزومی Y نیز وجود دارد. شایعترین ناهنجاری، XYY است. فراوانی آن ۱ در ۱۰۰۰ تولد زنده می باشد. از آنجایی که این افراد در ظاهر اختلالی ندارند، فراوانی آنها در تحقیقات بدست آمده است. این افراد نسبتاً بلند قد هستند و ممکن است دارای برخی اختلالات رفتاری باشند.

بخش های شکننده کروموزومی (Fragile site):

این بخش ها در شرایط خاص تمایل به شکستگی و جدا شدگی دارند. مناطق شکننده زیادی تاکنون شناسایی شده اند.

سندرم X شکننده:

بخش های شکننده که در قسمت پائینی بازوی بلند کروموزم X ($Xq27.03$) وجود دارد با این سندرم در ارتباط است. این سندرم شایعترین علت عقب ماندگی ذهنی در مردان است. تشخیص در حال حاضر عمدتاً با روش های ملکولی و بررسی DNA ممکن است. ۲ ناحیه شکننده دیگر بر روی کروموزم X وجود دارد که با عقب ماندگی ذهنی و گسترش آلی همراه است. علاوه بر عقب ماندگی ذهنی، بزرگی گنادها، مشخصات خاص، شامل صورت کشیده، چانه و گوش های برجسته، رفتار و طرز صحبت کلیشه ای وجود دارد. زنان مبتلا شکل متفاوتی از عقب ماندگی ذهنی را نشان می دهند. شکنندگی در این اختلال بدنبال گسترش آلی پیش می آید و این گسترش با عملکرد ژن تداخل می کند. گسترش آلی در سکانس معینی در سطح کروموزوم اتفاق می افتد و نوکلئوتید سه گانه در این شرایط تکرار می شود و می تواند در طول نسل ها در جنس مونث تغییر یابد (بطور نادر کاهش نیز می یابد). بیماری میوتونی دیستروفیک از جمله بیماریهای مرتبط با گسترش آلی است و در آن نوکلئوتیدهای CTG بطور تکراری افزایش می یابند. در بیماری هانتینگتون نوکلئوتید های CAG گسترش می یابند. میزان گسترش با سن شروع بیماری و شدت علائم مرتبط است. نوعی از بیماری که در جوانی بروز می کند، با تعداد نوکلئوتیدهای تکراری بیشتری همراه است.

موزائیسیم:

این اصطلاح وقتی به کار می رود که دو رده متفاوت سلولی از یک سلول تخم ایجاد شود.

هدف:

کاهش بروز سندرم داون

اهداف اختصاصی:

- ۱- کاهش ناهنجاریهای مادرزادی
- ۲- کاهش مرگ و میر شیرخواران

استراتژی ها:

- ۱- آموزش اختصاصی جامعه
- ۲- مراقبت اختصاصی دوران حاملگی در زنان ۳۵ ساله و بالاتر
- ۳- پیشنهاد خدمات اختصاصی دوران حاملگی در زنان زیر ۳۵ سال
- ۴- مراقبت ویژه حاملگی در زنان با سابقه داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون

فعالیت ها:

الف- (ناظر به استراتژی آموزش اختصاصی جامعه)

- ۱- آموزش زنان در مقاطع مختلف در سنین باروری
- ۲- آموزش عمومی جامعه

ب- (ناظر به استراتژی مراقبت اختصاصی دوران حاملگی در زنان ۳۵ ساله و بالاتر)

- ۱- تعیین میزان خطر ابتلا جنین در زنان ۳۵ ساله و بالاتر در سه ماهه اول حاملگی
- ۲- تشخیص پیش از تولد با نمونه گیری از کوریون جنین در صورت وجود خطر حداقل یک به ۳۰۰

ج- (ناظر به استراتژی پیشنهاد خدمات اختصاصی حاملگی در زنان زیر ۳۵ سال)

- ۱- تعیین میزان خطر ابتلا در زنان زیر ۳۵ سال
- ۲- تشخیص پیش از تولد با نمونه گیری از پرزهای جنینی در صورت وجود خطر حداقل یک به ۳۰۰

د- (ناظر به استراتژی مراقبت ویژه حاملگی در زنان با سابقه داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون)

۱- انجام نمونه گیری از پرزهای جنینی

اقدامات:

الف- ۱- (آموزش زنان در مقاطع مختلف در سنین باروری)

۱- تدوین مواد آموزشی برای گروههای سنی مختلف در زنان در سنین باروری

۲- آموزش دختران در دبیرستان ها و دانشگاهها

۳- آموزش زنان کارمند

۴- ارزیابی دوره ای از میزان آگاهی زنان

الف- ۲- (آموزش عمومی جامعه)

۱- تدوین برنامه های آموزشی برای پخش از رسانه های عمومی

۲- پخش برنامه ریزی شده دوره ای و مستمر آموزش ها از رسانه های دیداری،

شنیداری و نوشتاری

۳- ارزیابی دوره ای میزان آگاهی مردم به ویژه زنان

ب- ۱- (تعیین میزان خطر ابتلا جنین در زنان ۳۵ سال و بالاتر در سه ماهه اول حاملگی)

۱- بررسی بیوشیمیایی (PAPPA، β HCG) زنان بالاتر از ۳۵ سال در سه ماهه

نخست بارداری

۲- بررسی سونوگرافیک (بررسی NT) جنین زنان ۳۵ سال و بالاتر در سه ماهه

نخست بارداری (۱۴-۱۱ هفته سن جنین)

۳- تعیین میزان خطر با استفاده از سن مادر، مارکهای سونوگرافیک و بیوشیمیایی

ب- ۲- (تشخیص پیش از تولد با نمونه گیری از پرزهای جنینی در صورت وجود خطر

حداقل یک به ۳۰۰)

۱- نمونه گیری از پرزهای جنینی در سن ۱۱ هفتگی (جنین)

۲- بررسی کروموزومی نمونه جنینی

۳- مشاوره ژنتیک

۴- پیشنهاد سقط در صورت تائید ابتلا جنین

ج- ۱- (تعیین میزان خطر ابتلا در زنان زیر ۳۵ سال)

۱- بررسی سونوگرافیک در زنان پائین تر از ۳۵ سال

۲- پیشنهاد بررسی بیوشیمیایی در زنان پائین تر از ۳۵ سال، که بر اساس مارکرهای سونوگرافی و سن و محاسبه حداقل خطر تست های مثبت بیوشیمیایی در معرض خطر حداقل ۱/۳۰۰ قرار دارند.

ج- ۲- (تشخیص پیش از تولد با نمونه گیری از پرزهای جنینی در صورت وجود خطر حداقل ۱/۳۰۰)

۱- نمونه گیری از پرزهای جنینی در سن ۱۱ هفتگی (جنینی)

۲- مشاوره ژنتیک

۳- پیشنهاد سقط در صورت تائید خطر ابتلا جنین

د- ۱- (انجام نمونه گیری از پرزهای جنینی)

۱- بررسی کروموزومی نمونه جنینی

۲- مشاوره ژنتیک

۳- پیشنهاد سقط در صورت ابتلا جنین

روش اجرا:

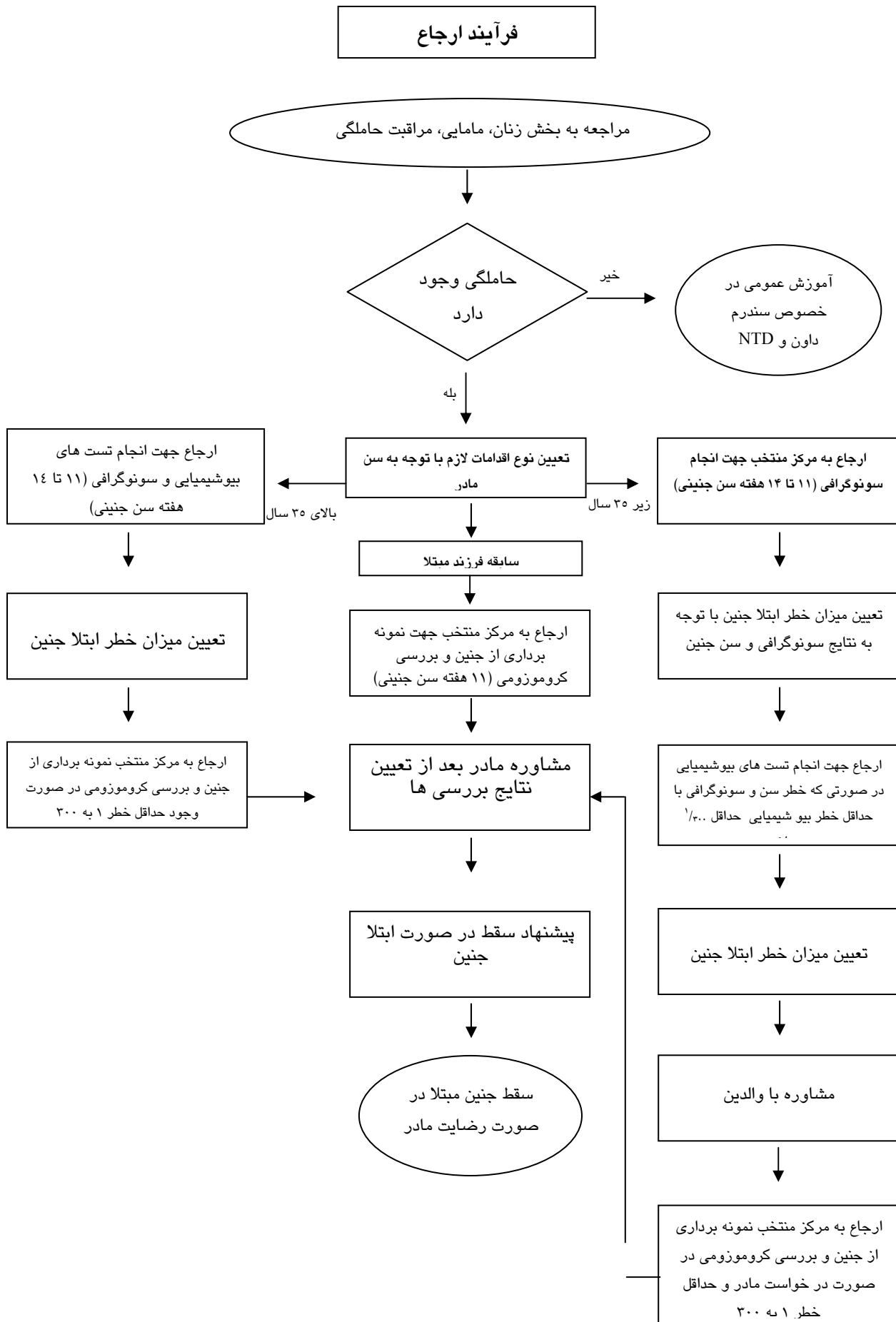
ابتدا منطقه پایلوت با توجه به شرایط منطقه و توانایی های دانشگاه علوم پزشکی منطقه پایلوت و نیازهای طرح و اقبال مسئولین مرتبط در دانشگاه انتخاب می شود. بعد از بررسی طرح و دستورالعمل با مسئولین مربوطه در دانشگاه و تعدیل لازم در طرح کشوری بر اساس شرایط منطقه برنامه عملیاتی محلی مربوطه ترسیم می شود.

تدارکات برحسب استانداردهای تعیین شده در طرح آغاز می شود و کلیه مراکز ارجاع (رفرال) و مرجع (رفرانس) مورد نیاز در بخش های بالینی و آزمایشگاهی، سونوگرافی، نمونه برداری تعیین و با طرح هماهنگ می شوند.

همزمان مواد آموزشی با توجه به اهداف، فعالیت ها و اقدامات معلوم شده در طرح تهیه می شوند. پس از تهیه کلیه مواد آموزشی، آموزش پرسنل سطوح مختلف درگیر در برنامه به انجام می رسد. برنامه ریزی آموزش گروههای هدف در طرح، بعد از این مرحله آغاز می شود.

در مرحله بعد، ارجاع از سطوح مختلف نظام سلامت شامل بخش های مراقبت بارداری، مامایی، زنان، پزشکان عمومی براساس دستورالعمل و با فرم های ارجاع آغاز می شود. براساس دستورالعمل، مراقبت و پایش مستمر به انجام می رسد و روند اجرایی در طول اجرا به طور مستمر بهبود می یابد و نواقص مرتفع می گردد.

با توجه به شاخص های تعیین شده در برنامه و اطلاعات ثبت و جمع آوری شده در مورد متغیرهای مورد نظر و همچنین نتایج پایش ها و نظارت های به عمل آمده در پایان هر سال ارزشیابی عملکرد برنامه انجام و ارتقاء استانداردها صورت می گیرد.



جدول متغیرها

- ۱- تعداد ماماها که با پروتکل کشوری همکاری می کنند به تفکیک دولتی و خصوصی
- ۲- تعداد متخصص زنان که با پروتکل کشوری همکاری می کنند به تفکیک دولتی و خصوصی
- ۳- تعداد مرکز مامایی همکار طرح به تفکیک دولتی و خصوصی
- ۴- تعداد مرکز تخصصی زنان همکار طرح به تفکیک دولتی و خصوصی
- ۵- رعایت استانداردهای بیوشیمیایی
- ۶- رعایت استانداردهای سونوگرافی
- ۷- خطا در نمونه برداری از جنین
- ۸- خطا در بررسی کروموزومی
- ۹- موارد تشخیص سندرم داون در بررسی کروموزومی
- ۱۰- موارد تولد سندرم داون (با تشخیص سندرم داون در بررسی کروموزومی) به تفکیک سن و وضعیت غربالگری (غربالگری شده و نشده)
- ۱۱- موارد تشخیص تریزومی ۱۳
- ۱۲- موارد تریزومی ۱۸
- ۱۳- موارد سقط انتخابی
- ۱۴- موارد سقط خودبخودی (بعد از تشخیص)
- ۱۵- موارد سندرم داون با تشخیص جنین سالم (در بررسی کروموزومی)
- ۱۶- موارد سندرم داون با تشخیص جنین سالم در بررسی سونوگرافی بعلاوه بررسی بیوشیمیایی (با ذکر وضعیت تشخیص در سونوگرافی و بیوشیمی) در زنان ۳۵ سال و بالاتر و زیر ۳۵ سال
- ۱۷- موارد سندرم داون با تشخیص جنین سالم در بررسی سونوگرافی در زنان زیر ۳۵ سال

شاخص ها:

الف: شاخص های ساختار

- ۱- در صد ماماها و متخصصین زنان مطلع و توجیه شده به تفکیک بخش های خصوصی و دولتی
- ۲- درصد مراکز فعال مشارکت کننده در برنامه ارجاع زنان حامله به تفکیک مراقبت حاملگی، مامایی، پزشکان عمومی و متخصص زنان

ب- شاخص های فرآیند

- ۱- درصد رعایت استانداردهای *FMF*
 - در تست های سونوگرافی (براساس معیار *FMF*)
 - در تست های بیوشیمیایی (براساس معیار *FMF*)
- ۲- در صد خطا در نمونه برداری از جنین براساس استانداردهای تعریف شده در پروتکل مرتبط
- ۳- درصد خطا در بررسی کروموزومی بر اساس استانداردهای تعریف شده در پروتکل مرتبط

ج- شاخص های عملکرد

- ۱- میزان بروز موارد سندرم داون به تفکیک سن مادر، سابقه داشتن فرزند مبتلا و جواب تستها
- ۲- میزان ناهنجاریهای کروموزومی ۲۱ و ۱۳ و ۱۸ تشخیص داده شده در بررسیهای کروموزومی
- ۳- درصد سقط انتخابی در موارد مبتلای شناسایی شده و زنده به دنیا آمده
- ۴- نسبت موارد بیماری در موارد سالم تشخیص داده شده و زنده به دنیا آمده
- ۵- نسبت سقط خودبخودی در موارد مبتلا تشخیص داده شده

طرح کنترل بیماریها ژنتیک، فرم ارجاع (عمومی)

نام مرکز ارجاع کننده: تلفن: نام و نام خانوادگی ارجاع کننده:
تاریخ ارجاع: (سال: ماه: روز:)

نام و نام خانوادگی ارجاع شونده: تلفن:
موضوع ارجاع:
.....
.....
.....
وضعیت مراجعه کننده در زمان ارجاع:
.....
.....
نام و آدرس مرکز مراجعه:
..... تلفن:

قسمت اول

نام مرکز بررسی کننده: نام و نام خانوادگی بررسی کننده: تلفن:
نوع بررسی:
تاریخ مراجعه جهت بررسی: (سال: ماه: روز:) تاریخ بررسی: (سال: ماه: روز:)
نتیجه بررسی:
تاریخ اعلام نتیجه: (سال: ماه: روز:)
توصیه بعدی:

نام مرکز بررسی کننده: نام و نام خانوادگی بررسی کننده: تلفن:
نوع بررسی:
تاریخ مراجعه جهت بررسی: (سال: ماه: روز:) تاریخ بررسی: (سال: ماه: روز:)
نتیجه بررسی:
تاریخ اعلام نتیجه: (سال: ماه: روز:)
توصیه بعدی:

قسمت دوم

نام مرکز بررسی کننده: نام و نام خانوادگی بررسی کننده: تلفن:
نوع بررسی:
تاریخ مراجعه جهت بررسی: (سال: ماه: روز:) تاریخ بررسی: (سال: ماه: روز:)
نتیجه بررسی:
تاریخ اعلام نتیجه: (سال: ماه: روز:)
توصیه بعدی:

نوع بیمه	نتیجه بررسی گروه آموزشی (با ذکر زیر گروه)	نتیجه بررسی بیوشیمی تشخیص نهایی	هفته حاملگی		مرکز ارجاع کننده	تاریخ مراجعه	نوع ارجاع (با ذکر تاریخ)			نام و نام خانوادگی تاریخ تولد	ردیف
			در زمان مراجعه	در زمان ارجاع			با سابقه	+ ۳۵	- ۳۵		
 / /	۱
 / /	۲
 / /	۳
 / /	۴
 / /	۵
 / /	۶
 / /	۷

طرح کنترل سندرم داون (Down syndrom) و ناهنجاریهای کروموزومی

آخرین ویرایش سه شنبه ۸۵/۸/۱۶