

# مشکلات قانونی مرتبط با غربالگری و تشخیص ناهنجاری های جنین

دکتر آسیه جعفری  
متخصص پزشکی قانونی

## ماده واحده ی سقط جنین درمانی

سقط درمانی با **تشخیص قطعی** سه پزشک متخصص و **تایید پزشکی قانونی** مبنی بر بیماری جنین که به علت عقب افتادگی یا ناقص الخلقه بودن موجب حرج مادر است و یا بیماری مادر که با تهدید جانی مادر توأم باشد، **قبل از ولوج روح (۴ ماه)** با رضایت زن مجاز می باشد و مجازات و مسئولیتی متوجه پزشک مباشر نخواهد بود.



تنها موردی که مراجعه به پزشکی قانونی نیاز به  
**دستور قضایی** ندارد، درخواست مجوز سقط  
جنین است.



○ مراجعه به پزشکی قانونی جهت سقط  
جنین نیاز به معرفی نامه ی پزشکی ندارد.



○ ارائه سونوگرافی اوائل بارداری در موارد  
سن بارداری حدود 18-19 هفته الزامی  
است.



○ صدور گزارش سونوگرافی با سن بارداری  
غیر واقعی گواهی خلاف واقع محسوب  
شده و می تواند منجر به پیگرد قانونی  
شود.



کلیه متخصصین انجام دهنده سونوگرافی ارزیابی NT  
(رادیولوژیستها، متخصصین زنان و پریناتولوژیستها)  
ملزم به داشتن گواهی معتبر انجام سونوگرافی NT  
(گواهی FMF) می باشند.



○ لازم است گزارش سونوگرافی با ارائه تصویر NT و CRL همراه باشد، در غیر این صورت برای تعیین ریسک فاقد ارزش است.

○ سونوگرافی بدون مهر و امضاء پزشک فاقد ارزش قانونی است.





○ در زوجینی که ازدواج رسمی نداشته اند به علت عدم انجام آزمایشات قبل از ازدواج ، لازم است در دوره بارداری (خصوصاً از نظر تالاسمی ) مورد ارزیابی قرار گیرند.



○ اگر چه در کتب رفرانس توصیه شده در موارد شک به ناهنجاری قلبی جنین ،مادر باردار در سن بارداری 18 الی 23 هفته تحت **اکوکار دیوگرافی** (جنین) قرار گیرد اما باتوجه به محدودیت زمانی در صدور مجوز سقط جنین این بررسی باید در سن **18 الی 19 هفته** انجام شود.



○ عدم توجه به شرح حال مادر دال بر وجود بیماریهای ژنتیکی نظیر PKU در خانواده و خصوصاً در فرزندان قبلی می تواند منجر به تولد نوزاد مبتلا شود.





با توجه به ابلاغیه شماره ۲۵۰۱۳/۳۰۲ مورخ ۹۰/۷/۱۸ وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی **می بایست**

به مادران باردار، غربالگری ناهنجاری جنین شامل مشکلات کروموزومی و نقص لوله عصبی **پیشنهاد** گردد.



با توجه به محدودیت زمان اخذ مجوز سقط قانونی و ضرورت آگاهی والدین برای انتخاب غربالگری ناهنجاری جنین ، مشاوره باید در اولین ملاقات بارداری (هفته ۶ تا ۱۰ بارداری) انجام شود.

در حال حاضر غربالگری در سه ماه اول بارداری توصیه می شود.



○ در صورت امتناع مادر از انجام غربالگریها، علیرغم توضیحات لازم دال بر اهمیت انجام آنها، فرم رضایت مادر دال بر امتناع از انجام غربالگریها بایستی به **امضا و اثر انگشت مادر** برسد.



## درخواست غربالگری ناهنجاری جنین

- سابقه نوزاد ناهنجان  آمنیوسنتز مثبت
- تاریخ درخواست ..... :مادر غربالگری را قبول نکرده است
- غربالگری سه ماهه اول: بلی  مورد ندارد  تاریخ درخواست .....  
مادر غربالگری را قبول نکرده است
- غربالگری سه ماهه دوم: بلی  خیر
- نتیجه غربالگری سه ماهه اول: کم خطر  خطر متوسط  پرخطر
- نتیجه غربالگری سه ماهه دوم: کم خطر  پرخطر
- اقدام براساس نتایج غربالگری: مورد ندارد  CVS/آمنیوسنتز
- ارجاع به متخصص زنان /پره ناتالوژیست: بلی  خیر
- نام و نام خانوادگی /امضاء و اثر انگشت مادر  
مشاور
- نام و نام خانوادگی و امضاء





○ تشخیص قطعی ناهنجاریهای کروموزومی با:  
کاریوتایپ یا  
2 عدد تست سریع امکان پذیر است .



# RAPID TESTS

MLPA

FISH

QFPCR

از این تستها برای تشخیص مونوزومی یا تریزومی کروموزومهای ۲۱، ۱۸، ۱۳ و کروموزومهای X و Y استفاده می شود. وبایستی ۲ تست به صورت همزمان انجام شود.

فقط در صورت مثبت شدن همزمان ۲ تست مجوز سقط جنین صادر می شود.



○ در انجام آمنیوسنتز در دو قلوها احتمال خطا در نمونه گیری وجود دارد.

○ در صورت عدم دقت در برچسب زنی لوله های محتوی مایع آمنیوتیک احتمال جابجا شدن نمونه در مطب پریناتولوژیست وجود دارد.



○ در موارد چند قلویی در صورت ابتلا یکی از جنینها، سقط جنین مبتلا فقط در مراکز خاصی امکان پذیر است.



چنانچه امکان سونوگرافی **NT** وجود نداشته باشد:

آزمایش غربالگری سه ماهه اول + غربالگری سه ماهه دوم (Integrated) توصیه می شود.



زمان انجام غربالگری سه ماهه اول ، شروع هفته ۱۱ تا

۱۳ هفته + ۶ روز بارداری است.



ارزیابی نتیجه غربالگری بر اساس گزارش سه سطح  
خطر ( کم خطر ، خطر متوسط ، پر خطر ) می باشد  
و تعیین نقطه برش ( Cut Off ) برای سه سطح مزبور  
به عهده آزمایشگاه است.



اگر نتیجه غربالگری ، کم خطر (**Low Risk**) باشد:

احتمال وقوع ناهنجاریهای مورد بررسی، کم است و درخواست غربالگری سه ماهه دوم لازم نیست.





اگر نتیجه غربالگری ، در معرض خطر ( **Moderate Risk/Intermediate** ) باشد لازم است غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه دوم نیز درخواست شود . به این منظور کوادمارکر درخواست می شود و مجموع نتایج غربالگری سه ماهه اول و دوم **با تاکید بر انجام در همان آزمایشگاه** ، مبنای قضاوت قرار می گیرد. (Sequential test)



چنانچه نتیجه غربالگری نشاندهنده خطر بالا ( **High risk** ) و مثبت باشد :

از آنجا که نتیجه مثبت به معنای ابتلا جنین به سندرم داون نیست ، برای تشخیص قطعی نیاز به انجام روش های تهاجمی شامل **CVS** و آمنیوسنتز است.



این روش ها ممکن است با عارضه همراه باشد.

جدی ترین عارضه ی روشهای تشخیصی تهاجمی،  
احتمال سقط جنین سالم است.

طیف وقوع این عارضه بین ۱ درصد تا ۱ در ۲۰۰  
مورد می باشد.



چنانچه خانم باردار پس از ۱۳ هفته و ۶ روز و قبل از هفته ۱۷ بارداری مراجعه نماید و غربالگری سه ماهه اول را انجام نداده است :

پس از مشاوره و انتخاب والدین ، غربالگری سه ماهه دوم بارداری درخواست می شود.



# غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه دوم (QUAD MARKER)

در صورت لزوم انجام غربالگری ناهنجاری جنین در  
سه ماهه دوم کوآد مارکر ، در **هفته ۱۵ تا ۱۷ بارداری**  
به شرح زیر درخواست می شود:

Free  $\beta$  hCG ➤

AFP ➤

uE3 ➤

Inhibin A ➤

غربالگری ۳ ماهه دوم بارداری **پس از هفته ۱۸**  
**بارداری** توصیه نمی شود.



اگر مادر ۱- سابقه زایمان نوزاد با سندرم داون یا  
۲- سابقه مثبت آمنیوسنتز / CVS در بارداری قبلی داشته  
باشد:

پس از انجام مشاوره ، واجد شرایط انجام آمنیوسنتز /  
CVS است. ( بدون انجام غربالگری )



به مادر تاکید شود :

نتیجه غربالگری **بلافاصله** پس از دریافت توسط فرد ارائه دهنده خدمت بررسی شود.

اگر بر روی مایع آمنیوتیک تست کاریوتیپ انجام شود ممکن است نتیجه آن ۲-۳ هفته بعد آماده شود.

در صورت انجام آمنیوسنتز پس از هفته ۱۷ بارداری توصیه می شود از Rapid Tests استفاده شود. نتیجه این تستها ۱-۳ روزه آماده می شود.



اگر نتیجه CVS **موزائیسیم** گزارش شود به دلیل امکان  
خطا در نمونه گیری و عدم قطعیت تشخیص ، امکان  
صدور مجوز سقط جنین وجود ندارد.

در این موارد لازم است **آمیوسنتز** انجام شود.





○ در صورت تشخیص موزائیسیم تریزومی های غیر جنسی فقط در صورت **موزائیسیم بیش از 15%** امکان صدور مجوز سقط جنین وجود دارد.

○ اگر تشخیص **موزائیسیم با CVS** داده شده باشد لازم است برای تشخیص قطعی آمنیوسنتز انجام شود.



ارائه دهندگان خدمت به زنان باردار می بایست مراکز و  
افراد متبحر در ارائه خدمات **آزمایشگاه و سونوگرافی**  
**NT** را شناسایی و به مادر معرفی نمایند.



از آنجایی که غربالگری آزمایشگاهی در بارداری های  
**دوقلوئی** از صحت تشخیصی کافی برخوردار نیست ،  
بهره گیری از مجموع داده های سن مادر و ضخامت  
NT ، در غربالگری دوقلوئی توصیه می شود.



## غربالگری سایر ناهنجاریها:

صرف نظر از نتیجه مثبت یا منفی غربالگری سه ماهه اول ، آزمایش آلفا فیتو پروتئین (AFP) برای غربالگری نقص لوله عصبی جنین و **سونوگرافی هدفمند هفته ۱۶ تا ۱۸ بارداری** برای غربالگری ناهنجاری های ماژور درخواست می شود.



در سونوگرافی همراه با غربالگری سه ماهه اول موارد زیر بررسی می شود:

1. اندازه CRL
2. اندازه NT
3. اندازه CRL بزرگتر در حاملگی دوقلوئی
4. FHR
5. تعداد جنین زنده
6. تعیین Chorionicity
7. نام سونوگرافست
8. تاریخ انجام سونوگرافی

ضمناً تصویر سونوگرافی باید پیوست باشد



➤ تمامی آزمایشگاههای ارائه کننده خدمات غربالگری ناهنجاری جنین ، ملزم به برخورداری از تجهیزات ارائه کواد مارکر به منظور انجام Integrated Test می باشند.

➤ تمامی آزمایشگاههای مجری باید برای انجام این آزمایشات از تجهیزات مورد تایید وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی استفاده نمایند که تحت برنامه دقیق نگهداری ، پشتیبانی و کالیبراسیون است.



## استانداردهای سونوگرافی NT:

هدف از سونوگرافی در غربالگری سه ماهه اول بارداری ، تعیین خطر اختلالات کروموزومی (تریزومی ۱۳ ، ۱۸ ، ۲۱) با گزارش سه معیار زیر است :

۱-اندازه گیری CRL

۲-اندازی گیری استاندارد و دقیق NT

۳-تعیین FHR



○ سیستم هیگروما به تنهایی از مصادیق سقط جنین نیست .

○ در صورت وجود یک یا چند مورد از **soft marker**ها بدون احراز ناهنجاری قطعی جنین امکان سقط جنین وجود ندارد.






○ فقط **هیدروسفالی شدید** (قطر عرضی بطنهای مغزی بیش از 15 میلیمتر) از مصادیق سقط جنین است. به انواع خفیف و متوسط آن مجوز سقط تعلق نمی گیرد.

○ **امفالوسل و گاستروشنزی** فقط در سن بارداری بالای 13 هفته از مصادیق سقط جنین می باشند.

○ در صورتی که **الیگو هیدر امنیوس شدید** با ناهنجاری جنینی همراه باشد از مصادیق سقط جنین خواهد بود. در غیر این صورت تصمیم گیری در مورد ختم بارداری بایستی توسط پزشک معالج و طبق موازین علمی صورت گیرد.



○ ملاک تشخیص **خطای کادر پزشکی** علاوه بر منابع علمی، قوانین و مقررات داخلی آن کشور است.

○ ماده واحده سقط جنین درمانی و شیوه نامه غربالگری وزارت بهداشت به عنوان **استاندارد مراقبت** از مادر باردار در ایران محسوب می شوند.



○ در صورتی که هر یک از افراد درگیر در امر غربالگری ناهنجاری جنین (متخصص زنان، ماما، متخصص سونوگرافی، مسئول فنی آزمایشگاه، پریناتولوژیست) مرتکب **خطا** شده باشند و این خطا منجر به تولد نوزاد ناهنجاری شود که امکان سقط قانونی برای چنین جنینی وجود داشته وی مرتکب خطا گردیده اما به علت آنکه این خطا عامل ایجاد ناهنجاری نیست **قصوری** برای خطاکار احراز نمی شود **اما**

در صورت درخواست پدر یا مادر نوزاد فرد خطاکار مسئول جبران خسارات وارده به والدین خواهد بود.



