

شیوه نامه غربالگری و تشخیص مشکلات کروموزومی و نقص لوله عصبی جنین

با توجه به ابلاغیه شماره ۳۰۲/۲۵۰۱۳ مورخ ۹۰/۸/۱۷ وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی می بایست به مادران باردار، غربالگری ناهنجاری جنین شامل مشکلات کروموزومی و نقص لوله عصبی پیشنهاد گردد.

مراحل غربالگری

۱- مشاوره با خانم باردار

با توجه به محدودیت زمان اخذ مجوز سقط قانونی و ضرورت آگاهی والدین برای انتخاب غربالگری اختلالات کروموزومی و نقص لوله عصبی، مشاوره باید در اولین ملاقات بارداری (هفته ۶ تا ۱۰ بارداری) انجام شود. در گفتگو با خانم باردار، اطلاعات زیر ارائه می شود:

- ❖ برخی اختلالات کروموزومی (تریزومی ها) در این غربالگری کشف می شود که شایع ترین آن، سندرم داون است.
- ❖ سندرم داون وقتی اتفاق می افتد که در زمان تقسیم سلولی، جنین به جای ۴۶ کروموزوم، ۴۷ کروموزوم داشته باشد. (کروموزوم ۲۱ اضافه)
- ❖ سندرم داون ممکن است به صورت تصادفی و در بعضی موارد به صورت ارثی در هر بارداری اتفاق بیفتد.
- ❖ حتی اگر سابقه فامیلی، خانوادگی و یا سابقه زایمان قبلی نوزاد مبتلا به سندرم داون وجود نداشته باشد، احتمال وقوع این عارضه در بارداری فعلی همچنان وجود دارد.
- ❖ با افزایش سن مادر، خطر وقوع سندرم داون افزایش می یابد، به گونه ای که:
 - در زنانی که در طیف سنی ۲۰-۲۹ سال هستند، وقوع سندرم داون ۱ در ۱۵۰۰ مورد بارداری (۱:۱۵۰۰) است.
 - در زنانی که در طیف سنی ۳۰-۳۹ سال هستند، وقوع سندرم داون ۱ در ۹۰۰ مورد بارداری (۱:۹۰۰) است.
 - در زنانی که در طیف سنی ۴۰ و بالاتر سال هستند، وقوع سندرم داون ۱ در ۱۰۰ مورد بارداری (۱:۱۰۰) است.
- ❖ نتایج غربالگری ناهنجاری جنین فقط میزان خطر را نشان می دهد. نتایج تستهای تشخیص قطعی مثل آمنیوسنتز یا CVS ملاک ختم بارداری است.
- ❖ انجام غربالگری و تشخیص ناهنجاری جنین هزینه بر است و نیازمند مراجعه به مراکز معتبر و افراد متبحر در شهرستان محل اقامت یا خارج از محل اقامت می باشد.
- ❖ اگر نتیجه غربالگری نشان دهنده خطر پایین (Low risk) باشد، معمولاً روش تشخیصی تهاجمی توصیه نمی شود. زیرا احتمال وقوع سندرم داون و یا ناهنجاریهای شایع کم است. چنانچه نتیجه غربالگری نشان دهنده خطر بالا (High risk) و مثبت باشد، از آنجا که نتیجه مثبت لزوماً به معنای ابتلا جنین به سندرم داون نیست، برای تشخیص قطعی انجام روش های تهاجمی شامل CVS (نمونه برداری از پرزهای بافت کوریون جفت) و آمنیوسنتز (نمونه گیری از مایع آمنیوتیک) توصیه می شود. این روش ها ممکن است با عارضه همراه باشد.
- ❖ جدی ترین عارضه روش های تشخیص تهاجمی، احتمال سقط جنین (حتی جنین سالم) است. طیف وقوع این عارضه بین ۱ در ۱۰۰ تا ۱ در ۲۰۰ مورد (۱:۱۰۰ تا ۱:۲۰۰) گزارش شده است.

۲- غربالگری ناهنجاری کروموزومی جنین در سه ماهه اول بارداری

در صورتی که پس از مشاوره، والدین متقاضی انجام غربالگری باشند، غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه اول (combined test) به شرح زیر درخواست می شود:

combined test شامل:

- آزمایش free β hCG (human chorionic gonadotropin)
 - آزمایش PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A)
 - سونوگرافی NT (nuchal translucency) استاندارد
- زمان انجام غربالگری سه ماهه اول، شروع هفته ۱۱ تا ۱۳ هفته + ۶ روز بارداری است.

چنانچه انجام سونوگرافی NT امکان نداشته باشد،

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

نتایج

۱- اگر نتیجه غربالگری سه ماهه اول، پر خطر (high risk) باشد، مادر باید در اسرع وقت مشاوره و بررسی و تشخیص قطعی با بررسی تکمیلی (آمניوسنتز یا CVS) به وی توصیه شود.

۲- اگر نتیجه غربالگری، متوسط و یا بینابینی (intermediate/moderate risk) باشد، توصیه می شود غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه دوم (کوادمارکر) درخواست شود. مجموع نتایج غربالگری سه ماهه اول و دوم با تاکید بر انجام در همان آزمایشگاه، مبنای قضاوت قرار می گیرد. (Sequential Test)

۳- اگر نتیجه غربالگری، کم خطر (low risk) باشد، احتمال وقوع ناهنجاریهای مورد بررسی، کم است و بررسی بیشتر و درخواست غربالگری سه ماهه دوم توصیه نمی شود.

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

در حال حاضر غربالگری جنین در سه ماهه اول بارداری توصیه می شود. 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.

۳- غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه دوم بارداری

در صورت لزوم انجام غربالگری ناهنجاری جنین در سه ماهه دوم (موارد اشاره شده در بند ۲ این دستورالعمل)، کواد مارکر Quad marker، در هفته ۱۵ تا ۱۷ بارداری به شرح زیر درخواست می شود:

Quad marker شامل:

- free β hCG (human chorionic gonadotropin)
- AFP(alpha-fetoprotein)
- uE3(unconjugated estriol)
- Inhibin A

نتایج

- ۱- اگر گزارش کوادمارکر، پر خطر (high risk) باشد، آمنیوسنتز توصیه می شود.
- ۲- اگر گزارش کوادمارکر، کم خطر (low risk) باشد، احتمال وقوع ناهنجاریهای مورد بررسی کم است و اقدام تهاجمی ضرورتی ندارد.

چند نکته مهم:

- اگر مادر سابقه زایمان نوزاد با سندرم داون و یا سابقه نتیجه مثبت آمنیوسنتز / CVS در بارداری قبلی داشته باشد، پس از انجام مشاوره، واجد شرایط انجام آمنیوسنتز / CVS است و توصیه می شود بدون انجام غربالگری، آمنیوسنتز و یا CVS انجام دهد.
- غربالگری سه ماهه دوم بارداری پس از هفته ۱۸ بارداری توصیه نمی شود.
- به مادر تأکید شود نتیجه غربالگری بلافاصله پس از دریافت توسط ارایه دهنده خدمت بررسی شود.
- ارائه دهندگان خدمت به زنان باردار می بایست مراکز و افراد متبحر در ارایه خدمات آزمایشگاه و سونوگرافی NT را شناسایی و به مادر معرفی نمایند.
- از آنجایی که غربالگری آزمایشگاهی در بارداریهای دو قلوئی از صحت تشخیصی کافی برخوردار نیست، بهره گیری از مجموع داده های سن مادر و ضخامت NT، در غربالگری دو قلوئی توصیه می شود.

۴- غربالگری سایر ناهنجاریها:

صرف نظر از نتیجه مثبت یا منفی غربالگری سه ماهه اول، آزمایش آلفافیتوپروتئین (AFP) برای غربالگری نقص لوله عصبی جنین و سونوگرافی هدفمند هفته ۱۶ تا ۱۸ بارداری برای غربالگری ناهنجاریهای اصلی (ماژور) در خواست می شود.

۵- پیوست ها

پیوست های این دستورالعمل: استانداردهای آزمایشگاهی غربالگری ناهنجاری کروموزومی، استانداردهای سونوگرافی NT، نمونه فرم ثبت اطلاعات، گردش کار غربالگری ناهنجاری می باشد.

استانداردهای آزمایشگاهی غربالگری ناهنجاری جنین

الف) الزامات مرحله قبل از انجام آزمایش

۱- الزامات برگه درخواست و اطلاعات همراه نمونه:

- ✓ نام پزشک ارجاع دهنده
- ✓ مشخصات مادر: نام و نام خانوادگی، آدرس و تلفن، تاریخ تولد / سن، ملیت و نژاد، وزن به کیلو گرم، قد، سابقه وجود اختلالات کروموزومی در بارداری های قبلی و یا داشتن فرزند مبتلا، سابقه مصرف دخانیات، سابقه بیماری بخصوص دیابت، پره اکلامپسی و مرگ داخل رحمی جنین، سابقه آزمایشهای مشابه در بارداریهای قبلی، سابقه انجام CVS در بارداریهای قبلی، نحوه بارداری (طبیعی، IVF، با استفاده از دارو)، Parity، تاریخ LMP
- ✓ اطلاعات در برگه سونوگرافی همراه: تاریخ انجام سونوگرافی، نام سونوگرافیسیت، اندازه CRL در جنین، اندازه NT، تعداد جنین زنده، تعداد ضربان قلب جنین (FHR)، تعیین Chorionicity در حاملگی چند قلویی (بخصوص دو قلویی)، اندازه CRL بزرگتر در حاملگی دوقلویی، تصویرسونوگرافی (باید پیوست باشد)

۲- انجام این آزمایش ها در بارداری چند قلویی از صحت کمتری برخوردار است.

۳- تمامی آزمایشگاههای ارائه کننده خدمات غربالگری ناهنجاری جنین ملزم به برخورداری از تجهیزات ارایه کوادمارکر به منظور انجام Integrated Test می باشند.

۴- الزامات مربوط به نمونه:

- ✓ نمونه گیری باید براساس دستورالعمل مکتوب آزمایشگاه و مطابق با استانداردهای مصوب کشوری انجام پذیرد.
- ✓ نمونه مناسب برای غربالگری، سرم بدست آمده از خون مادر است که در فاصله زمانی حداکثر ۲ ساعت باید جدا شده و تا زمان ارسال یا انجام آزمایش در دمای یخچال (۸-۴ درجه سانتیگراد) نگهداری شود. در مورد اندازه گیری استریول، بدلیل ناپایداری درنمونه خون کامل سریعاً باید جداسازی صورت گیرد.
- ✓ در صورت پذیرش نمونه ارجاعی، نمونه باید در شرایط مناسب حین انتقال (دمای ۸-۴ درجه سانتیگراد) و بسته بندی مناسب حداکثر ظرف ۸ ساعت از زمان نمونه گیری ارسال شده باشد.
- ✓ تاریخ و زمان نمونه گیری به همراه نام مادر باید روی لوله های حاوی نمونه درج شود و همراه با برگه اطلاعات ارسال گردد.
- ✓ نمونه ها قبل از انجام آزمایش نباید بیش از یک بار فریز و ذوب شود.

۵- معیارهای مردود شدن نمونه:

- ✓ مقدار CRL گزارش شده در برگه سونوگرافی، خارج از محدوده ۸۴-۴۵ میلی متر باشد.
- ✓ مراجعه مادر یا ارجاع نمونه در خارج از محدوده زمانی مشخص شده بارداری (۱۱ تا ۱۳ هفته و ۶ روز) باشد.
- ✓ اطلاعات برگه سونوگرافی ناقص باشد.
- ✓ نمونه خون در شرایط نامناسب دمایی منتقل شود. (بالا رفتن دما به سرعت موجب نامعتبر شدن نتایج تست Free β HCG می شود)
- ✓ سرم در شرایطی که بیش از یک هفته در دمای یخچال مانده باشد، منتقل شود.
- ✓ حجم نمونه کم باشد. (کمتر از ۱ سی سی سرم)
- ✓ همولیز واضح در نمونه رخ داده باشد.
- ✓ اطلاعات لازم در برگه ناکافی باشد یا اطلاعات برگه با مشخصات برچسب نمونه همخوانی نداشته باشد.
- ✓ در ظرف حاوی نمونه ها شکستگی یا نشستی مشاهده شود.

ب) الزامات مرحله انجام آزمایش

- ✓ تمامی آزمایشگاه های مجری باید برای انجام این آزمایشات از تجهیزات و نرم افزار مورد تأیید وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی استفاده نمایند که تحت برنامه دقیق نگهداری، پشتیبانی و کالیبراسیون قرار دارد.
- ✓ استاندارد سازی نحوه انجام و آنالیز نتایج غربالگری ناهنجاری جنین مورد تأکید وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی است. بنابراین ضروری است آزمایش ها توسط سیستم های بسته با صحت مناسب در عملکرد (درستی و دقت) انجام گیرد.
- ✓ آزمایشگاه صرفا مجاز به استفاده از کیت هایی است که مورد تأیید وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی بوده و کاربرد آنها در غربالگری ناهنجاری جنین قید شده باشد.
- ✓ انجام آزمایش های صحه گذاری اولیه، قبل از استفاده از کیت های جدید یا با سری ساخت متفاوت الزامی است. این آزمایشها حداقل باید به گونه ای انتخاب گردد که از نظر محدوده آنالیتیک قابل اندازه گیری، حد تشخیص، درستی و دقت روش، اطمینان لازم را ایجاد کند. (لازم است میزان عدم دقت، محاسبه شود و بیش از ۴ درصد نباشد).
- ✓ آزمایشگاه باید دارای برنامه تضمین کیفیت مشخص و مدون بوده و براساس آن برای انجام آزمایشها یک برنامه کنترل کیفی داخلی تعریف کرده باشد.
- ✓ با هر سری کاری، باید کنترل های معتبر تجاری حداقل در دو سطح بالا و پائین قرائت شود و نتایج آن با توجه به خطای مجاز تعریف شده برای این گروه از تست ها مورد ارزیابی قرار گیرد. توصیه می گردد کنترل ها در سه سطح غلظتی low, Med/ Moderate, High تهیه و قرائت شود.
- ✓ تکنولوژی مورد استفاده برای انجام این آزمایشها باید در برنامه نرم افزاری محاسبه خطر، مشخص شده باشد.
- ✓ برنامه نرم افزاری باید در فهرست نرم افزارهای مورد تأیید آزمایشگاه مرجع سلامت قرار داشته باشد.

- ✓ آزمایشگاه باید از تعداد نمونه کافی برای محاسبه میان هر هفته بارداری، برخوردار باشد (۱۰۰ نمونه برای هر هفته بارداری) به عبارت دیگر میان ها در هر آزمایشگاه و براساس جمعیت مراجعین آن آزمایشگاه باید تعیین و به روز گردد.
- ✓ برای محاسبه میان ها می توان از نمونه های فریز شده نیز استفاده نمود.
- ✓ در مراحل اولیه پذیرش نمونه ها، در صورتی که هنوز تعداد نمونه ها به حدنصاب لازم برای محاسبه میان نرسیده است، آزمایشگاه می تواند به مدت حداکثر سه ماه از میان هایی که شرکت پشتیبان نرم افزار متناسب با روش مورد استفاده برای آزمایش در اختیار می گذارد، استفاده نماید. (این میانها با هماهنگی آزمایشگاه مرجع سلامت یا آزمایشگاه های مورد تأیید آن مرکز محاسبه می گردد). چنانچه پس از گذشت این زمان نمونه های پذیرش شده به تعداد کافی نرسد، پذیرش و انجام این آزمایشها باید متوقف گردد.
- ✓ آزمایشگاه برای پشتیبانی و سایر خدمات لازم باید با شرکت نرم افزاری پشتیبان قرارداد سالیانه داشته باشد.
- ✓ آزمایشگاه موظف است در هر گونه برنامه ارزیابی خارجی کیفیت که توسط آزمایشگاه مرجع سلامت یا مراکز منتخب آن اجرا می شود، شرکت کند.
- ✓ آزمایشگاه باید بطور ماهانه وضعیت median MoM کلی مربوط به PAPP-A و Free β hCG خود را کنترل نماید که مقدار آن نباید از $1 \text{ MoM} \pm 10\%$ بیشتر شود.

پ) الزامات مرحله پس از انجام آزمایش

- ✓ تمامی آزمایشها باید در مدت سه روز کاری پاسخ داده شود. (این سه روز از زمان نمونه گیری تا زمان تحویل گزارش به مادر یا پزشک می باشد)
- ✓ فرمت گزارشدهی باید شامل: نام و نام خانوادگی، تاریخ تولد، شماره پذیرش آزمایشگاه یا کد اختصاصی نمونه، نام پزشک درخواست کننده، تاریخ نمونه گیری، اطلاعات مربوط به بارداری (سن مادر، سن بارداری، وزن مادر، CRL، NT، (به صورت mm)، نام سونوگرافیسیت، نتایج آزمایش شامل مقدار عددی غلظت که قابل ردیابی به واحدهای SI باشد و مقادیر تفسیری به MoM
- ✓ تفسیر نتایج شامل: low/Moderate/High risk، risk cut-off level و تعیین ریسک اختصاصی مادر برای ابتلا جنین به اختلالات کروموزومی (تریزومی)
- ✓ در برگه گزارشدهی حتما این عبارت قید گردد که آزمایشهای انجام شده صرفا به عنوان غربالگری بوده و به هیچ عنوان جنبه تشخیصی ندارد. تصمیم گیری برای انجام آزمایشهای بعدی به عهده پزشک معالج می باشد.
- ✓ تمامی نتایج مربوط به موارد مثبت غربالگری باید به عنوان یک نتیجه بحرانی قلمداد شده و در اسرع وقت به پزشک ارجاع دهنده و مادر اطلاع داده شود.
- ✓ نسخه ای از نتایج (الکترونیک یا کاغذی) باید به مدت حداقل ۵ سال در آزمایشگاه نگهداری گردد.
- ✓ آزمایشگاه برای پایش عملکرد خود لازم است موارد مثبت و منفی غربالگری را بررسی و تطابق آن را با نتایج تست های تشخیصی بعدی ارزیابی نماید. (محاسبه میزان مثبت و منفی کاذب)

استانداردهای سونوگرافی NT

الف) هدف

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

- ۱- اندازه گیری استاندارد و دقیق CRL
- ۲- اندازه گیری استاندارد و دقیق NT
- ۳- تعیین تعداد ضربان قلب جنین در دقیقه (FHR)

ب) روش استاندارد اندازه گیری CRL

- تصویر میدساژیتال جنین تهیه گردد به طوری که اندامهای جنین در تصویر مشاهده نشود.
- جنین در وضعیت Neutral باشد یعنی جنین در حالت فلکسیون یا اکستانسیون نباشد.
- بلندترین طول جنین از قسمت فوقانی سر تا نسج نرم ناحیه پرینه اندازه گیری شود.

پ) روش استاندارد اندازه گیری (Nuchal Translucency) NT

- دستگاه سونوگرافی باید برای تهیه تصویر NT استاندارد دارای کیفیت مناسب باشد.
- سن جنین باید در محدوده ۱۱ هفته تا ۱۳ هفته + ۶ روز بارداری باشد یعنی CRL جنین باید در محدوده ۸۴-۴۵ میلی متر باشد.
- تصویر میدساژیتال از جنین تهیه گردد.
- جنین باید در وضعیت Neutral باشد به طوری که سر در امتداد ستون فقرات بدون حالت فلکسیون یا اکستانسیون قرار گرفته باشد.
- تصویر در حدی که کل تصویر فقط شامل سر و قسمت فوقانی توراکس جنین باشد، بزرگنمایی شود.
- در حد امکان در تصویر، تفکیک ناحیه NT از پرده آمنیون نشان داده شده باشد و یا حداقل حین سونوگرافی از تفکیک این دو (ناحیه NT از پرده آمنیون)، اطمینان حاصل شود.
- عمیق ترین ناحیه لوسنسی NT به صورت inner-inner اندازه گیری شده و نشانه اندازه گیری در مرز ناحیه لوسنسی - سفیدی قرار داده شود.
- Gain دستگاه طوری تنظیم شود که ضخامت خطوط سفید NT در حداقل ممکن باشد.
- در صورت اندازه گیری متعدد NT، همیشه بزرگترین اندازه گزارش شود.
- در صورت وجود بندناف دور گردن جنین (nuchal cord) یا ایجاد فشار روی ناحیه NT، اندازه گیری باید در عمیق ترین ناحیه فوقانی و تحتانی محل عبور بندناف انجام شده و میانگین این دو اندازه به عنوان NT گزارش شود.

ت) روش اندازه گیری استاندارد ضربان قلب جنین

➤ اندازه گیری با استفاده از پالس داپلر یا M_Mode انجام گرفته و حداقل ۶ سیکل قلبی در تصویر نشان داده شود.

ث) **ارایه دهندگان این خدمت**

کلیه متخصصین انجام دهنده این سونوگرافی ملزم به داشتن گواهی معتبر انجام سونوگرافی NT می باشند.

تذکر:

➤ لازم است گزارش سونوگرافی با ارائه تصویر استاندارد NT و CRL همراه باشد، در غیر اینصورت برای تعیین ریسک فاقد ارزش است.

➤ به خانم باردار توضیح داده شود که نتایج حاصل از این سونوگرافی همراه با نتیجه آزمایشها توسط نرم افزار استاندارد تفسیر و بصورت نتیجه غربالگری سه ماهه اول ارائه می گردد.

نمونه فرم ثبت اطلاعات غربالگری و تشخیص ناهنجاری جنین

بخش ۱: مشاوره با خانم باردار

هریک از موارد زیر را برای مادر توضیح دهید و در خانه مربوط علامت ✓ بگذارید. مطمئن شوید که مادر گفته های شما را فراگرفته است.

برخی اختلالات کروموزومی (تریزومی ها) در این غربالگری کشف می شود که شایع ترین آن، سندرم داون است.
 سندرم داون وقتی اتفاق می افتد که در زمان تقسیم سلولی، جنین به جای ۴۶ کروموزوم، ۴۷ کروموزوم داشته باشد. (کروموزوم ۲۱ اضافه)

سندرم داون معمولا به صورت تصادفی در هر بارداری اتفاق بیفتد. البته موارد ارثی بیماری بدلیل وجود نقص کروموزومی در والدین دیده می شود.

حتی اگر سابقه فAMILIAL، خانوادگی و یا سابقه زایمان قبلی نوزاد مبتلا به سندرم داون وجود نداشته باشد، احتمال وقوع این عارضه در بارداری فعلی همچنان وجود دارد.

با افزایش سن مادر، خطر وقوع سندرم داون افزایش می یابد، به گونه ای که:

- در زنانی که در طیف سنی ۲۰-۲۹ سال هستند، وقوع سندرم داون ۱ در ۱۵۰۰ مورد بارداری (۱:۱۵۰۰) است.

- در زنانی که در طیف سنی ۳۰-۳۹ سال هستند، وقوع سندرم داون ۱ در ۹۰۰ مورد بارداری (۱:۹۰۰) است.

- در زنانی که در طیف سنی ۴۰-۴۹ سال هستند، وقوع سندرم داون ۱ در ۱۰۰ مورد بارداری (۱:۱۰۰) است.

انجام غربالگری و تشخیص ناهنجاری های جنین هزینه بر است و نیازمند مراجعه به مراکز معتبر و افراد متبحر در شهرستان محل اقامت یا خارج از محل اقامت می باشد.

نتایج غربالگری فقط میزان خطر را نشان می دهد. نتایج تستهای تشخیص مثل آمنیوسنتز یا CVS ملاک ختم حاملگی است.

اگر نتیجه غربالگری نشان دهنده خطر پایین (LOW risk) باشد، انجام روش های تشخیصی تهاجمیتوصیه نمی شود، زیرا احتمال وقوع سندرم داون و یا سایر ناهنجاریهای شایع کم است. چنانچه نتیجه غربالگری نشان دهنده خطر بالا (High risk) و مثبت باشد، از آنجا که نتیجه مثبت به معنای ابتلا جنین به سندرم داون نیست، برای تشخیص قطعی انجام روش های تهاجمی شامل CVS (نمونه برداری از پرزهای بافت کوریون جفت) و آمنیوسنتز(نمونه گیری از مایع آمنیوتیک) توصیه می شود. این روش ها ممکن است با عارضه همراه باشد.

جدی ترین عارضه روش های تشخیص تهاجمی، احتمال سقط جنین سالم است. طیف وقوع این عارضه بین ۱ در ۱۰۰ تا ۱ در ۲۰۰ مورد (۱:۱۰۰ تا ۱:۲۰۰) گزارش شده است.

بخش ۲- درخواست غربالگری ناهنجاری جنین

سابقه نوزاد ناهنجان/ آمنیوسنتز مثبت نوع.....

غربالگری سه ماهه اول: بلی تاریخ درخواست: مادر غربالگری را قبول نکرده است

غربالگری سه ماهه دوم: بلی تاریخ درخواست: مادر غربالگری را قبول نکرده است مورد ندارد

بخش ۳- نتیجه غربالگری سه ماهه اول کم خطر خطر متوسط پرخطر

بخش ۴- نتیجه غربالگری سه ماهه دوم کم خطر پرخطر

بخش ۵- اقدام براساس نتایج غربالگری

ارجاع به متخصص زنان/ پره ناتالوژیست: بلی خیر آمنیوسنتز/ CVS: بلی خیر مورد ندارد:

نام و نام خانوادگی و امضاء مشاور

نام و نام خانوادگی / امضاء و اثر انگشت مادر

REFERENCES:

1. ACOG Practice Bulletin; Clinical Management Guidelines for Obstetrician-Gynecologists; N.77; Jan 2007
2. Prenatal diagnosis; 2011; published online in Wiley online Library
3. American Academy of Family Physician; Practise Guildlines ;Sep 2007
4. SOGC CLINICAL PRACTICE GUIDELINE, Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy, No. 187, February 2007
5. The 11–13+6 weeks scan, Fetal Medicine Foundation, London 2004
6. Uptodate version 19.1
7. Williams Obstetrics 23rd Edition 2010
8. American College of obstetrics & Gynecology Guidline 2007
9. NHS 2011
10. Royal College of Obstetrics & Gynecolog 2009