



شماره پذیرش: GC:

آتروفی عضلانی - نخاعی (SMA) از جمله بیماری‌های ارثی است که در اثر بهم رسیدن دو ژن معیوب ایجاد می‌شود. والدین فرد مبتلا، هر کدام حامل یک ژن مغلوب می‌باشند. تاکنون ۳ نوع از این بیماری گزارش شده و در بیش از ۹۵٪ بیماران مبتلا به SMA، حذف در ژن SMN گزارش شده است.

برای تشخیص پیش از تولد بایستی مراحل زیر بترتیب انجام گیرد.

قبل از حاملگی:

۱- تکمیل کامل پرونده پزشکی

۲- نمونه‌گیری خون والدین و فرزند مبتلا برای تعیین حذف در ژن SMN1

۳- انجام آزمایش جهت تعیین ناقل بودن والدین در صورت فوت فرزند مبتلا

۴- در صورت دستیابی به جواب نهائی و قطعی، زوجین می‌توانند جهت بچه دار شدن اقدام نمایند.

توجه: در صورتی که فرزند مبتلا فوت شده باشد این آزمایشات با تصور اینکه تشخیص SMA صحیح بوده، انجام می‌شود و در صورتی که تشخیص اولیه SMA اشتباه باشد طبیعی است که نتایج بدست آمده نیز اشتباه خواهد بود. در مواردی ممکن است فقط جهش یکی از والدین مشخص شود و ژن جهشی والد دیگر مشخص نشود، در این موارد فقط می‌توان برای همان آلل معیوب آزمایش انجام داد و چنانچه آلل معیوب وجود نداشته باشد تعیین سلامت جنین منوط به تشخیص صحیح اولیه می‌باشد.

بعد از حاملگی:

۱- تماس مجدد هفته نهم حاملگی جهت تعیین وقت و برنامه‌ریزی برای نمونه برداری از پرزهای جفتی

۲- معرفی به پزشک متخصص زنان جهت سونوگرافی و نمونه‌گیری

۳- مطالعه نمونه جفت CVS و یا مایع آمنیون

۴- فقط حذف Exon 7, 8 در ژن SMN1 در این مرکز مورد بررسی قرار می‌گیرد که براساس آمار جهانی ۹۸-۹۲ درصد افراد مبتلا به SMA بعلت حذف در ژن SMN1

۵- در مورد خانم‌هایی که بعد از بارداری مراجعه می‌نمایند در صورتیکه حذف ژنی ناشناخته باشد احتمال جواب مشکوک و حتی در مواردی عدم جواب‌دهی وجود دارد.

۶- در مواردی که یکی از والدین ناقل و یکی از والدین سالم می‌باشد با احتمال ۲٪ ممکن است فرزند مبتلا شود تشخیص پیش از تولد توصیه می‌شود.

جواب نهائی:

۱- نتیجه آزمایش معمولاً ۲-۴ هفته طول می‌کشد در صورتیکه اشکال در جواب‌دهی پیش آید مسلماً این مدت طولانی‌تر خواهد شد و در بعضی موارد احتیاج به نمونه‌های مجدد است.

۲- در صورتیکه مرحله اول طی شده باشد و جواب‌ها مشخص شده باشد نتیجه‌گیری نمونه‌ها حداقل ۱-۲ هفته طول می‌کشد.

توجه: در این مرحله نیز مانند تمام مراحل دیگر احتمال تکرار وجود دارد و برای آزمایشات تکراری هیچگونه وجه اضافی دریافت نخواهد شد.

اینجانبان خانم و آقای مطالب فوق را مطالعه نموده و توضیح کافی داده شد. در ضمن با اطلاع کامل و در شرایط بدون استرس تقاضا می‌شود اقدامات لازم جهت تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA معمول دارند. وقت برای هر گونه پرسش و پاسخ برای اینجانبان فراهم بوده است.

آدرس: شهر خیابان کوچه پلاک

تلفن محل کار: تلفن منزل:

امضاء آقا

امضاء خانم