SJRM
SAREM JOURNAL OF REPRODUCTIVE MEDICINE

سخن نخست

غربالگری جنینی- فرصت‌ها و چالش‌ها

در حیطه پزشکی غربالگری به عنوان یک برنامه یا راهبرد بررسی جمعیت در رابطه با یک خطر تهدیدکننده سلامت با شناسایی افراد در معرض خطر تعریف می‌شود که هدف آن شناسایی زودرس برای انجام مداخله یا مدیریت پیش‌هنگام ابتلا به یک بیماری و عوارض ناشی از آن است. لذا آزمون یا روش انجام غربالگری لازم است که دارای ویژگی‌های خاصی باشد که از جمله آنها می‌توان به حساس بودن آزمون، اختصاصیت آن، قابلیت تکرارپذیری، مقبولیت اجتماعی روش توسط مردم و همچنین سادگی در انجام و تفسیر و دسترسی‌پذیر بودن و ارزان‌بودن آن (مقرون به‌صرفه‌بودن) اشاره داشت.

ناگفته پیدا است که بیماری یا مشکلی که برای آن برنامه غربالگری مستمر تدوین می‌شود نیز، هم باید دارای اهمیت بالینی بالایی باشد و هم قابلیت مداخله یا پیشگیری و درمان برای آن وجود داشته باشد و هم امکان تشخیص زودهنگام مشکل مقدور باشد. با توجه به ویژگی‌های فوق الذکر، برنامه غربالگری جنینی به‌منظور بررسی ناهنجاری‌های جنینی و نیز بررسی سندروم‌های تریزومی کروموزوم ۲۱ (داون)، تریزومی کروموزوم ۱۸ (ادواردز)، تریزومی کروموزوم ۱۳ (پاتو) در اکثر کشورهای جهان تدوین و اجرایی شده است که در اینجا می‌خواهیم به برخی از فرصت‌ها و چالش‌ها و اشتباهات رایج در این مقوله بپردازیم. در برنامه‌های غربالگری جمعیتی، سیاست‌گزاری کلان و محاسبات هزینه- اثربخشی از اهمیت بسیار بالایی برخوردار است که در صورت عدم آشنایی با آنها، ممکن است کشورها راه را به اشتباه طی کنند و به جای کسب منفعت از یک برنامه سلامت ملی، در مجموع متضرر شوند و منابع سلامت به‌درستی مصرف نشود. بحث منابع از چنان اهمیتی برخوردار است که سیاست کلی برنامه را نیز دستخوش تغییر می‌کند. ارایه یک مثال در اینجا می‌تواند بسیار مفید باشد. در زمان ورود برنامه غربالگری جنینی برای سندروم داون در برنامه ملی سلامت انگلستان، محاسباتی انجام شد و معلوم شد که بین شیوع ناهنجاری‌های کرموزومی وابسته به سن مادر و میزان منابع قابل تخصیص باید تعادلی برقرار کرد. از این رو سیاست‌گزاران تعیین کردند که منابع می‌توانند بارداری‌های تا سن بالای ۳۵سال مادر را پوشش دهند و تمامی مادران باردار را نمی‌توان وارد برنامه کرد. لذا سن ۳۵سال را به عنوان حد مرزی برقراری شرایط اولیه غربالگری جنینی انتخاب کردند و قرارداد سن بالای ۳۵سال برای مادران از آنجا شکل گرفت. جالب توجه اینکه اکثر مشاوران غربالگری در ایران بدون اطلاع کافی از این روند، چنان روی سن بالای ۳۵سال تاکید دارند که ناخواسته باعث ایجاد ترس و دلهره و اعمال فشار روانی بر مادران بالای ۳۵سال و خانواده‌های آنان می‌شوند تا جایی که چند روز بالاتر از ۳۵سال را به عنوان فرد در معرض خطر بالای ناهنجاری‌های جنینی معرفی می‌کنند. اشتباه دیگری که صورت می‌گیرد در ارتباط با نحوه استفاده از تکنولوژی‌های نوین و روش‌های بسیار حساس و عین حال گران‌قیمت مانند cell free DNA (تحت عنوان‌های NIPT یا NIFTY) است. از آنجایی که مردم ایران بسیار از روش‌های نوین استقبال می‌کنند، مراکز ارایه‌دهنده خدمت و آزمایشگاه‌ها بدون ارایه توضیحات کافی و در نظر داشتن نفع عمومی، اقدام به تبلیغ و تشویق حداکثر مردمی برای استفاده از این روش‌ها می‌نمایند تا جایی که بسیاری از آنها معتقدند که روش cfNDA باید جایگزین روش‌های غربالگری معمول مارکرهای بیوشیمیایی برای تمام مادران باردار در ایران شود، حال آنکه چنین دیدگاهی حداقل در حال حاضر به‌هیچ‌وجه cost-benefit (مقرون به‌صرفه) نیست. از طرفی نیز باید یادآوری نمود که چنین روش‌هایی هر چند که از حساسیت فوق‌العاده بالایی برخوردارند، اما همچنان در حد یک روش تشخیصی (Diagnostic) نیست و دارای موارد مثبت کاذب به دلایل مختلفی همچون موزائیسم محدود به جفت و غیره است. لذا باید ضمن احترام به مردم و فراهم‌سازی انواع فرصت‌های نوین ارایه خدمات به ایرانیان بالاخص در مراکز سطح سه (Tertiary)، فرهنگ صحیح و استفاده به‌جا و به‌موقع از امکانات با آگاهی‌رسانی مناسب را نیز ایجاد نمود. از جمله دیگر نکات مهم قابل ذکر در این مقوله، گزارش نمودن برخی از حالات، بیماری‌ها یا سندرم‌هایی است که در مطالعات مختلف در حد وجود یک همراهی با نتایج آزمایشات غربالگری (با حساسیت و اختصاصیت پایین‌تر) مطرح شده‌اند در حالی که در گایدلاین‌های بین‌المللی و ملی هنوز مورد تایید قرار نگرفته‌اند. لازم است بدانیم که چنین گزارش‌هایی نه‌تنها به نفع بیمار نیست بلکه هم برای پزشک و هم برای بیمار دردسرزا هستند و باعث ایجاد استرس، سردرگمی و تحمیل هزینه‌های غیر ضروری بیشتر می‌شود و از لحاظ قانونی نیز می‌تواند مساله‌ساز باشد. لذا خطر Overdiagnosis همانند Misdiagnosis همیشه در کمین روش‌های غربالگری و حتی تشخیصی هستند و هر دو می‌توانند منشا ایجاد آسیب باشند. نکته آخر در این مبحث اهمیت غنی‌بودن بانک داده‌های بومی بالاخص در روش‌های آماری مبتنی بر جمعیت است. دقت سطح آستانه (Threshold) و MOM (mean of median)های تعریف‌شده در این روش‌ها چه برای مقادیر سونوگرافیک و چه آزمایشگاهی (مارکرهای بیوشیمیایی یا cf DNA) از اهمیت بسیار بالایی برخوردار است. لذا بدون داشتن مقادیر حد آستانه‌ای دقیق (که هم مبتنی بر حجم جمعیت پایه مورد بررسی است و هم دقت ذاتی آزمون)، نمی‌توان از صحت نتایج اریه‌شده با میزان مثبت کاذب و منفی کاذب قابل قبول اطمینان حاصل کرد. از آنجایی که ارتقای سلامت مادر و جنین از ابتدای تاسیس جزء اهداف اصلی بیمارستان فوق تخصصی صارم بوده است، در ارایه خدمت مناسب با در نظرداشتن نکات فنی با اهمیت در زمینه غربالگری جنینی نیز سعی داشته که جزو پیشروان باشد. لذا از ابتدای شکل‌گیری دپارتمان غربالگری جنین صارم، ضمن جذب همکاران زبده بالینی، سونوگرافیک و آزمایشگاهی و تجهیز آزمایشگاه بیوشیمی با دقیق‌ترین ابزار قابل استفاده روز (مانند دستگاه کریپتوروغیره) تا چند سال به طور موازی اقدام به جمع‌آوری داده‌های مراجعان و غنی‌سازی بانک داده‌های بومی نمود تا بتواند یک پایه آماری مناسب در جمعیت مراجعین خود به دست آورد و ضمن آن، دستورالعمل‌های خود را نیز پیش از تدوین دستورالعمل‌های وزارت بهداشت، تدوین نموده و به اجرا گذاشت و نمونه دستورالعمل مذکور را نیز برای استفاده بهینه در سایر نقاط ایران، به وزارت متبوع ارسال نمود. این مجموعه آموزشی- پژوهشی و درمانی در راستای به‌روزرسانی خدمات خود و ارایه خدمات نوین نیز سعی داشته که همچنان جزء پیشگامان باشد و برای ارایه روش cell free DNA نیز مسیر ارایه خدمت را باز کرده و هم اکنون درصدد بومی‌سازی ارایه کامل این خدمت در داخل ایران است.

دکتر ابوطالب صارمی (رییس مرکز تحقیقات صارم)

[Downloaded from saremjrm.com on 2025-10-30]

[DOI: 10.29252/sjrm.2.3.91]