

## دستورالعمل کشوری بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین در مادران باردار مراجعه کننده به متخصصین زنان

بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین فرایندی است که طی آن والدین در دوران بارداری در خصوص ابتلا به سه نوع تریزومی ۱۳، ۲۱ و (سندرم داون)، آگاهی و اطمینان پیدا می کنند؛ به جز سندرم داون، تریزومی ۱۳ و ۱۸ قابلیت حیات ندارند و یا با فاصله کوتاهی پس از تولد فوت میکنند. لذا تست های مربوطه، با هدف درمان بیماری ها و تأمین و ارتقای سلامت مادر و جنین طراحی نشده است. از سوی دیگر احتمال بروز سندرم داون بسیار اندک است بنحوی که بدون انجام هرگونه بررسی بیش از ۹۹٫۸ درصد از عموم مادران باردار از این نظر فرزندشان سالم است و همین احتمال اندک نیز در بارداری زیر ۳۵ سال به طور قابل توجهی از بارداری های بالای ۳۵ سال کمتر می باشد.

در فرآیند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین به واسطه انجام سونوگرافی و تست های آزمایشگاهی و تلفیق نتایج به دست آمده از این تست ها و همچنین سن مادر در سه ماهه اول یا دوم بارداری، احتمال ابتلای فرزند به سندرم داون به صورت یک ریسک (احتمال ابتلا)، مشخص می شود. در صورتی که این احتمال از نقطه برش تعیین شده (۱/۲۵۰) کمتر باشد، فرد از نظر ابتلای فرزندش به تریزومی ۱۳، ۲۱ و در محدوده طبیعی است و پیگیری بیشتر، وجهی ندارد. در صورتی که نتیجه نهایی بررسی های مذکور بالاتر از نقطه برش تعیین شده باشد، وابسته به رویکرد اخلاقی، شرعی و فرهنگی جامعه، امکان پیگیری درباره سلامت جنین وجود دارد و مادر می تواند برای اطلاع از سلامت فرزندش از طریق انجام تست های تکمیلی به وجود یا عدم وجود سندرم داون و تریزومی ۱۳ و ۱۸ پی ببرد. با توجه به چالش های اخلاقی و ممنوعیت شرعی، از بین بردن جنین تنها به دلیل تشخیص سندرم داون، تصمیم گیری نهایی در خصوص امکان سقط جنین در دایره اختیار پزشکی قانونی است.

با عنایت به روند بررسی ناهنجاری های جنینی خصوصاً سندرم داون، که در سال های گذشته موجبات تشویش خاطر و نگرانی زوجین را فراهم نموده است، در همین راستا دستورالعمل حاضر بر اساس ماده ۵۳ قانون جوانی جمعیت و حمایت از خانواده مصوب آبان ۱۴۰۰، به منظور ایجاد وحدت رویه و چارچوب مند نمودن بکارگیری روش های تشخیصی، تصویربرداری و آزمایشگاهی مرتبط با بررسی ناهنجاری های کروموزومی در دوران جنینی از سوی ارائه دهندگان این خدمات تدوین و ابلاغ میگردد. این دستورالعمل با رویکرد بازگرداندن آرامش به مادرانی که ناخواسته در معرض نگرانی نسبت به وضعیت فرزند خود قرار گرفته اند تدوین شده و از آنجا که روند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین غیر ضروری و اختیاری است توقف در هر مرحله از فرایند بنا به درخواست والدین امکان پذیر است. مطابق با دستورالعمل حاضر از این پس فرایند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین، شفاف، دقیق، علمی و تحت سامانه الکترونیک انجام خواهد شد و در صورت اصرار مادر به از بین بردن جنین مبتلا، تصمیم گیری نهایی با پزشکی قانونی خواهد بود.