

شماره سند :	تعداد صفحات: 2	معتبر از تاریخ : 93/02/01	زمان بازنگری : 94/02/01
محدوده توزیع : بخش پذیرش و آزمایشگاه های همکار		شرح کلی : شرایط انجام آزمایش قبل از تولد بیماری SMA	

### شرایط انجام آزمایش قبل از تولد بیماری SMA

آتروفی عضلانی- نخاعی (SMA) از جمله بیماریهای ارثی است که در اثر بهم رسیدن دو ژن معیوب ایجاد می شود. والدین فرد مبتلا ، هر کدام حامل یک ژن مغلوب می باشند. 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 به ترتیب انجام گیرد.

قبل از حاملگی:

۱. تکمیل کامل پرونده پزشکی
۲. نمونه گیری خون والدین و فرزند مبتلا برای تعیین حذف در ژن SMN
۳. انجام آزمایش جهت تعیین ناقل بودن والدین در صورت فوت فرزند مبتلا
۴. در صورت دستیابی به جواب نهائی و قطعی، زوجین می توانند 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 می شود 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 می توان برای همان آلل معیوب آزمایش انجام داد و چنانچه الل معیوب وجود نداشته باشد تعیین سلامت جنین منوط به تشخیص صحیح اولیه می باشد.

بعد از حاملگی:

۱. تماس مجدد در هفته نهم حاملگی جهت تعیین وقت و برنامه ریزی برای نمونه برداری از پرزهای جفتی
۲. معرفی به پزشک متخصص زنان جهت سونوگرافی و نمونه گیری
۳. مطالعه نمونه جفت CVS ویا مایع آمنیون
۴. فقط حذف Exon 7,8 در ژن SMN در این مرکز مورد بررسی قرار می گیرد که بر اساس آمار جهانی ۹۲-۹۸ درصد افراد مبتلا به SMA به علت حذف در ژن SMN می باشند

شماره سند :	تعداد صفحات: 2	معتبر از تاریخ : 93/02/01	زمان بازنگری : 94/02/01
محدوده توزیع : بخش پذیرش و آزمایشگاه های همکار		شرح کلی : شرایط انجام آزمایش قبل از تولد بیماری SMA	

۵. در مورد خانم هائی که بعد از بارداری مراجعه می نمایند در صورتیکه حذف ژنی ناشناخته باشد احتمال جواب مشکوک و حتی در مواردی عدم جوابدهی وجود دارد.

**جواب نهائی:**

۱. نتیجه آزمایش معمولاً ۲-۴ هفته طول می کشد در صورتیکه اشکال در جوابدهی پیش آید مسلماً این مدت طولانی تر خواهد شد و در بعضی موارد احتیاج به نمونه های مجدد است.

۲. در صورتیکه مرحله اول طی شده باشد و جواب ها مشخص شده باشد نتیجه گیری نمونه ها حداقل ۱-۲ هفته طول می کشد.

**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 تقاضا می شود اقدامات لازم جهت تشخیص قبل از تولد برای بیماری SMA معمول دارند.

آدرس: شهر..... خیابان..... کوچه..... پلاک.....

تلفن محل کار..... تلفن منزل.....

امضاء خانم..... امضاء آقا.....