

شفافیت گردنی (NT)

این جزوه به شما کمک می کند تا بدانید شفافیت گردنی (NT) چیست، به چه بررسی‌هایی نیاز دارید و پیامدهای این تشخیص برای شما، کودک و خانواده شما چیست.

شفافیت گردنی (NT) چیست؟

NT نامی است که به ناحیه سیاه رنگی که توسط سونوگرافی در پشت سر/گردن جنین بین هفته های ۱۱ تا ۱۴ بارداری مشاهده می شود اطلاق می شود. NT نشان دهنده تجمع طبیعی مایعات است، اما اگر بیش از حد ضخیم باشد (معمولاً بالای ۳-۳/۵ میلی متر)، نشانه آن است که ممکن است عاملی وجود داشته باشد که با نمو کودک شما خوب پیش نرود.

شایع ترین مشکل این است که کودک دارای یک ناهنجاری کروموزومی مانند سندرم داون (کروموزوم اضافی ۲۱) یا یک مشکل ساختاری در اندام دیگری مانند قلب باشد. به همین دلیل، NT ضخیم ، به عنوان نشانه‌ای از اختلالات جنینی تلقی می شود.

با «محاسبه ریسک»، میزان خطر ابتلای کودک شما به مشکل احتمالی تخمین زده می شود. یک آزمایش غربالگری به نام تست ترکیبی وجود دارد که این ریسک را تعیین می کند. این بررسی ترکیبی از اندازه NT، اندازه طولی جنین (CRL)، سن شما و میزان دو هورمون اندازه گیری شده در خون شما است و ریسک احتمالی توسط نرم افزار استاندارد با در ترکیب موارد گفته شده تعیین می شود.

اگر پزشک هنوز این غربالگری را به شما پیشنهاد نکرده است ، شما می توانید این بررسی و محاسبه خطر را درخواست کنید. این بررسی به شما می گوید که احتمال اینکه کودک شما مشکلی در کروموزوم‌ها داشته باشد چقدر است . خطر محاسبه شده می تواند بسیار کم ، مانند ۱ در ۱۰۰۰ و یا زیاد مانند ۱ در ۱۰۰ گزارش شود. اگر ریسک بدست آمده کم باشد، نیازی به بررسی‌های دیگر ندارید و در مورد این احتمال این که کودک شما در این زمینه مشکلی داشته باشد، بسیار کم خواهد بود . ریسک ۱:۱۰۰ معمولاً به عنوان پرخطر در نظر گرفته می شود و به این معنی است که اگر ۱۰۰ زن به همان خطر مبتلا شده باشند، تنها یکی از آنها جنینش دچار مشکل مورد نظر است و ۹۹ زن دیگر خیر .

در نهایت، تفسیر خطر کاملاً مختص همان فرد است و تنها شما می توانید در مورد تحمل میزان ریسک خود و اینکه آیا می خواهید آزمایش غربالگری مثبت را با یک آزمایش تأییدی و تشخیصی مانند برداشتن مقدار کمی از بافت از جفت یا مقداری مایع از اطراف نوزاد (نمونه گیری پرزهای کوریون یا آمنیوسنتز) دنبال کنید، تصمیم بگیرید.

NT چگونه اتفاق می افتد؟

مشخص نیست چرا مایع در پشت گردن همه جنین‌ها جمع می شود. هنگامی که NT نازک است، احتمالاً نشان دهنده تجمع منظم مایع در روند نمو طبیعی است. هنگامی که NT ضخیم باشد، بالاتر از حد معمول برای جنین در آن سن بارداری (معمولاً بیش از ۳-۳/۵ میلی متر)، خطر ابتلا جنین به ناهنجاری‌های کروموزومی (سندرم داون یا موارد دیگر) افزایش می یابد. NT ضخیم در حدود ۱ از هر ۲۰ جنین دیده می شود، اما همه این جنین‌ها مشکل دار نیستند. از هر ۱۰ جنین با NT ضخیم، ۱ جنین مبتلا به ناهنجاری کروموزومی یا مشکل دیگری است، معمولاً ناهنجاری قلبی یا سایر ناهنجاری‌ها، اما بقیه مشکلی ندارند. به طور کلی، یک آزمایش تأییدی به نام تست تشخیصی برای تایید تشخیص مشکل احتمالی جنین‌های با تست غربالگری NT مثبت، لازم است.

کروموزوم‌ها چگونه با NT ضخیم شده مرتبط هستند؟

کروموزوم‌ها جایی هستند که بیشتر اطلاعات ژنتیکی ما نگهداری می شود. ما معمولاً ۴۶ کروموزوم به صورت جفت داریم: ۲۳ مورد از یکی از والدین و ۲۳ مورد دیگر از والد دیگر به ما منتقل می شود. به عنوان مثال، افراد مبتلا به سندرم داون دارای یک کروموزوم اضافی شماره ۲۱ هستند. جنین‌های با NT ضخیم شانس بیشتری برای داشتن کروموزوم اضافی دارند، معمولاً کروموزوم‌های شماره ۲۱ یا ۱۸ یا ۱۳. همچنین

مجموعه اطلاعات برای بیماران - چه چیزی باید بدانید ، چه چیزی باید پرسید.

ممکن است نقص ژنتیکی بسیار کوچک مثلاً در سطح ژن یا بخشی از یک ژن باشد. به همین دلیل است که ممکن است پزشک شما انجام آزمایشات بیشتر و دقیق‌تر از مواد ژنتیکی کودک شما را پیشنهاد دهد.

آیا باید آزمایشات بیشتری انجام دهم؟

بسیاری از زنان با NT ضخیم بررسی‌های بیشتری را برای دانستن بیشتر در مورد وضعیت جنین را انتخاب می‌کنند. بررسی‌هایی که باید در مورد آنها سوال کنید عبارتند از:

- نمونه برداری از پرزهای کوریونی یا آمنیوسنتز برای بررسی مشکلات تعداد کروموزوم‌ها و برخی از مشکلات درون کروموزوم‌ها. این کار با برداشتن مقدار کمی از بافت جفت یا مایع آمنیوتیک اطراف جنین انجام می‌شود. پس از این آزمایش، می‌توان مواد ژنتیکی را به روش‌های مختلف تجزیه و تحلیل کرد. بسته به آزمایش مورد استفاده، نقایص ژنتیکی کوچک و سندرم‌های ژنتیکی را می‌توان یافت. شایع‌ترین سندرم ژنتیکی که تک ژنی که در نوزادی با NT بسیار ضخیم یافت می‌شود، سندرم نونان نامیده می‌شود.
- اسکن پیشرفته جنین شامل اکوکاردیوگرافی جنین - یک سونوگرافی تخصصی از تمام اندام‌ها و قلب نوزاد برای تجزیه و تحلیل ساختارهای جنین از نظر ناهنجاری‌های ساختاری.
- این اسکن‌ها را می‌توان در مراحل بعدی بارداری در هفته‌های ۲۰ و ۲۸ تا ۳۲ بارداری نیز تکرار کرد.

در دوران بارداری باید مواظب چه نکاتی در این زمینه بود؟

اگر همه بررسی‌ها منفی باشد به این معنی است که مشکلی برای کودک شما پیدا نشده است و بارداری شما می‌تواند طبیعی تلقی شود، بنابراین نیازی به مراقبت‌های ویژه خاصی در دوران بارداری ندارید. اگر NT خیلی ضخیم باشد، می‌تواند حتی اگر هیچ ناهنجاری پیدا نشود باعث سقط جنین و از بین رفتن بارداری شود. در این حالت، NT ضخیم نشانه این است که کودک شما به دلیل مشکلات ناشناخته نتوانسته است به حیات خود ادامه دهد.

اگر بارداری به طور طبیعی ادامه یابد، گاهی ممکن است متوجه شوید که شکم شما در هفته گذشته بسیار سریع رشد کرده است. این ممکن است به این دلیل باشد که مایع آمنیوتیک (آب) بیش از حد، کودک را احاطه کرده است. این وضعیت پلی‌هیدرامنیوس نامیده می‌شود. شما باید این موضوع را با پزشک خود در میان بگذارید و درخواست اسکن کنید. یک نوزاد بزرگ با مایع آمنیوتیک زیاد ممکن است نشانه‌ای از سندرم نونان باشد.

NT ضخیم شده پس از تولد نوزاد من چه معنایی دارد؟

اگر هیچ مشکل یا ناهنجاری در آزمایش‌ها یافت نشود، جنین در مقایسه با جنینی که اندازه NT طبیعی دارد، هیچ خطر اضافی برای نمو غیرطبیعی ندارد.

اگر ناهنجاری‌هایی پیدا شده باشد، نتیجه به ماهیت و شدت آن ناهنجاری بستگی دارد. در موارد بسیار نادر، یافته‌های بسیار کوچک اضافی، که در سونوگرافی پیش از تولد قابل تشخیص نبوده‌اند، ممکن است پس از تولد تشخیص داده شوند که خطر ابتلا به سندرم ژنتیکی را افزایش می‌دهند.

آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

معمولاً یک NT ضخیم در بارداری بعدی دوباره رخ نمی‌دهد، اما اگر نوزاد ناهنجاری کروموزومی یا ناهنجاری قلبی داشته باشد، ممکن است خطر در بارداری بعدی کمی افزایش یابد. همچنین زنانی وجود دارند که در بیش از یک بارداری دارای NT ضخیم بوده، اما همه نوزادان طبیعی بودند. به نظر می‌رسد این زنان بیشتر در معرض ابتلا بیشتری به جنین با مایع اضافی در گردن هستند.

چه سوالات دیگری باید پرسیم؟

- آیا مورد من یک مورد شدید NT ضخیم است؟
- احتمال اینکه نوزاد من ناهنجاری کروموزومی داشته باشد چقدر است؟
- آیا دکتر می‌تواند یک آزمایش ترکیبی انجام دهد و خطر دقیقی به من بدهد؟
- کدام بررسی تهاجمی ، نمونه برداری از پرزهای کوریون یا آمنیوسنتز انتخاب کنم؟
- خطرات بررسی‌های تهاجمی (نمونه برداری از پرزهای کوریون یا آمنیوسنتز چه هستند؟
- چه بررسی‌های ژنتیکی انجام خواهد شد؟
- آیا اینها شامل تشخیص مشکلات ژنتیکی کوچک و سندرم نونان می‌شود؟
- آیا پزشک اسکن‌های تخصصی اضافی در بارداری ترتیب می‌دهد تا بررسی کند که آیا NT ناپدید شده است و آیا ناهنجاری‌های دیگری وجود دارد؟
- آیا اینها شامل تشخیص مشکلات ژنتیکی کوچک و سندرم نونان می‌شود؟
- آیا پزشک اسکن‌های تخصصی اضافی در بارداری ترتیب می‌دهد تا بررسی کند که آیا NT ناپدید شده است و آیا ناهنجاری‌های دیگری وجود دارد؟

آخرین به روزرسانی: آگوست ۲۰۲۲

سلب مسئولیت: محتوای [این جزوه/ وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. این مطالب به عنوان توصیه‌های پزشکی که باید به آن تکیه کنید، در نظر گرفته نشده است. شما باید قبل از انجام یا خودداری از هرگونه اقدامی بر اساس محتوای [این بروشور/ وب سایت ما]، توصیه‌های پزشکی حرفه‌ای یا تخصصی را در رابطه با موقعیت فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش‌های معقولی برای به‌روزرسانی اطلاعات [بروشورها/ وب سایت ما] انجام می‌شود، اما هیچ‌گونه تضمین، ضمانت یا قولی، خواه صریح یا ضمنی، درباره دقیق، کامل یا به‌روز بودن محتوای [بروشور/وب سایت ما] نمی‌دهیم.

مترجمین :

هماهنگ کننده و ویراستار :

دکتر سولماز پیری : پریناتولوژیست ، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال افریقا

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار :

دکتر نجمیه سعادت : پریناتولوژیست ، دانشیار گروه زنان دانشگاه جندی‌شاپور اهواز ، مرکز تحقیقات باروری و ناباروری و سلامت جنین ، دانشگاه علوم پزشکی جندی‌شاپور اهواز

سایر مترجمین :

دکتر نیلوفر پورسعادت : متخصص زنان و زایمان از دانشگاه علوم پزشکی تهران