

گزارش شهرآرا از چالش چکاپ سه ماهه نخست بارداری که بیماری‌های نادر را شامل نمی‌شود

غربالگری
تناقض‌ها و نقص‌ها



لاله سادات کوثری
روزنامه‌نگار

دهم آبان ۱۴۰۰ بود که قانون «حمایت از خانواده و جوانی جمعیت» براساس اصل ۸۵ قانون اساسی، با بررسی در یک کمیسیون مشترک و پس از موافقت مجلس به مدت هفت سال برای اجرا به تأیید شورای نگهبان رسید. اگرچه امید می‌رفت با اجرای این قانون، وضعیت شاخص‌های جمعیتی کشور به طرز چشمگیری بهبود یابد، بعد از گذشت سه سال از اجرای آن، این روزها احساس می‌شود اجرای درست این قانون هنوز روی کاغذ مانده است. شاید اجرای بد قانون گفته شده، آن را به قانونی ضد خود تبدیل کرده است. در این میان، نگرانی‌ها و هشدارهای متخصصان حوزه سلامت و فعالان حوزه زنان به این نکته اشاره می‌کند که اجرای بد این قانون، همان جایی است که تکلیف می‌کند ما و پزشک متخصص، اجازه پیشنهاد و آموزش «ضرورت انجام غربالگری برای تشخیص ناهنجاری‌های جنینی» را به مادر باردار نداشته باشد؛ موضوعی که در بطن قانون، حقیقتی متفاوت دارد و در حقیقت در این قانون، انجام غربالگری به اختیار خود مادر گذاشته شده است. مطابق قانون یادشده، در حقیقت مادر تصمیم گیرنده نهایی است؛ یعنی اگر بیماری زمینه‌ای در خانواده وی وجود داشت و به لحاظ مالی تأمین بود، می‌تواند آزمایش غربالگری را از پزشک خود درخواست کند؛ این نقطه دقیقا همان نقطه‌ای است که محل اختلاف موافقان و مخالفان غربالگری است. مخالفان معتقدند اساسا ناهنجاری‌های ژنتیکی آن قدر زیاد نیست که تجویز این آزمایش برای همه یا اغلب زنان باردار ضرورت داشته باشد. از سوی دیگر، موافقان معتقدند که جنین تحت هر شرایطی باید غربال شود تا خطر بارداری با تولد فرزند معیوب، کاهش یابد. سوی دیگر این مخالفت‌ها و موافقت‌ها نیز نوع غربالگری و تعداد انواع آزمایش‌هایی است که در سایه غربال گیری‌های مربوط به اختلالات کروموزومی، دیده و لحاظ نمی‌شود.

کودکانی پنجه در پنجه مرگ

فروردین امسال بود که در گزارشی با تیتر «کودکانی پنجه در پنجه مرگ» از مشکلات یک بیماری نادر به نام «ام پی اس» نوشتیم؛ گزارشی از وضعیت مشکلات جسمانی کودکانی که عمر بیشترشان از پانزده سال تجاوز نمی‌کند و عود بیماری در همان سال‌های نخست، زندگی‌شان را تهدید می‌کند. «موکوپلی ساکاریدوز» یا ام پی اس، یک بیماری ژنتیکی است که با جهش در یک ژن یا شکست در چند ژن فرد؛ بزرگی کبد و طحال، کدر شدن قرنیه چشم، پنجه‌کبوتری شدن انگشتان، فتق ناف، دفرمه شدن استخوان‌ها، مشکلات قلبی و ریوی، بزرگی سر و تنگی کانال گردن یا اختلالات حرکتی را ایجاد می‌کند و درنهایت مرگ بیمار را رقم می‌زند. در آن گزارش، این پرسش را به نقل از زهرا حاجی آبادی، رابط استان خراسان رضوی، با انجمن ام پی اس ایران مطرح کردیم که چرا در آزمایش‌های غربالگری بارداری، تنها دو یا سه نوع بیماری کروموزومی نظیر سندروم دان بررسی می‌شود؟ چرا با تأکید و درخواست متخصصان زنان، بیماری‌های ژنتیکی دیگر قبل از تولد در غربالگری‌ها تشخیص داده نمی‌شود؟ و چرا نباید سابقه انواع بیماری‌های خانوادگی در رصدهای غربالگری‌های حین بارداری لحاظ شود؟

انجام غربالگری‌های بارداری، لغو نشده است

«غربالگری‌های دوران بارداری لغو نشده و فقط دستورالعمل اجرای آن کمی تغییر کرده است». این عبارات را سلمه دادگر، متخصص زنان و زایمان و فلوشیپ پریناتولوژی، بر زبان می‌آورد و می‌گوید: غربالگری‌های حین بارداری در شرایط فعلی فقط به خانم‌های با سن بیشتر از ۳۵ پیشنهاد می‌شود.

وی ادامه می‌دهد: اکنون این غربالگری‌ها انجام می‌شود. درگذشته در مراکز بهداشت به همه توصیه می‌شد این آزمایش‌ها را انجام بدهند.

دادگر اظهار می‌کند: پزشکان فلوشیپ و فوق تخصص، بیماران را دسته‌بندی می‌کنند و براساس سابقه خطر و به اصطلاح «های ریسک» بودن، این چکاب‌ها به فرد باردار توصیه و تجویز می‌شود اما اینکه چکاب‌ها و غربالگری‌ها را مادر انجام بدهد یا ندهد، کاملا اختیاری است.

این متخصص زنان و زایمان و فلوشیپ پریناتولوژی بیان می‌کند: حتی اگر مادر باردار پنجاه ساله که در محدوده خطرپذیری بیشتری قرار دارد، به ما مراجعه کند و بعد از شنیدن توضیحات ما، این چکاب‌ها را انجام ندهد، با موانعی در مسیر پروسه فرزندآوری خود مواجه نخواهد شد.

دادگر با بیان اینکه هدف اصلی این غربالگری‌ها، تشخیص سندروم داون در جنین است، بیان می‌کند: اضافه وکم بودن برخی کروموزوم‌ها، منجر به انواع عقب ماندگی در نوزاد و کودک می‌شود و از آنجا که خطر ابتلا در مادر با سن بیشتر از ۳۵، خیلی بیشتر از مادر در سنین زیر ۳۵ است، توصیه‌های وزارتخانه، پیشنهاد انجام غربالگری‌ها به این دسته از مادران است.

وی با تأکید بر اینکه اجباری برای انجام غربالگری وجود ندارد، می‌گوید: بهترین زمان انجام آن، بین یازده تا سیزده هفته و شش روزگی جنین است. ابتدا یک سونوگرافی انجام و در مرحله دوم، آزمایش خون گرفته می‌شود. جواب آزمایش‌ها، پرخطر یا کم خطر بودن ابتلای مادر را نشان می‌دهد. اگر پرخطر باشد، باتوجه به میزان خطر، دو نوع آزمایش دیگر برای مادر باردار تجویز می‌کنیم. پس از اینکه در آزمایش‌های تشخیص قطعی، مشخص شد جنین معیوب است، دستور سقط با تأکید پزشک از پزشکی قانونی درخواست می‌شود و خبر سقط را هم این نهاد فقط باید تا هجده هفته و شش روز صادر کند. طبق قانون، تنها تا این زمان مجوز سقط صادر می‌شود و بعد از گذشت این زمان، دیگر مجوزی صادر نخواهد شد.

متخصص زنان و زایمان کشورمان در پاسخ به اینکه چرا در غربالگری‌ها، برخی بیماری‌های نادرِ شایع ترکنترل نمی‌شود، می‌گوید: این غربالگری‌هایی که گفتیم نوع غربالگری عمومی دارد، تعدادی از خانواده‌ها بنا به هردلیلی سابقه بیماری ارثی ژنتیکی یا نارسایی بعد از تولد دارند که باید خود مادر باردار این موضوع را به تیم درمانی اطلاع دهد تا با انجام تعدادی آزمایش خاص، ژن معیوب در آن جنین شناسایی شود.

دادگر تأکید می‌کند: بعد از اینکه ژن معیوب مشخص شد، پدر و مادر، ارزیابی می‌شوند و چنانچه ازدواج فامیلی باشد، احتمال انتقال ژن معیوب از والدین به جنین افزایش می‌یابد. در چنین وضعیتی، در حاملگی بعدی، از جفت یا آب دور جنین نمونه می‌گیریم و اگر معیوب بودن جنین ثابت شد، به صورت مجزا پزشکی قانونی مجوز سقط صادر می‌کند. نمونه این موضوع، تالاسمی مینور مادر و پدر جنین است که تقریبا نزدیک به قطع در فرزند، تالاسمی ماژور ایجاد می‌کند.

او اضافه می‌کند: تا قبل از پایان هجده هفته، مجدد سونوی دیگری برای مادر باردار تجویز می‌شود که «سونوگرافی آنومالی مرتبط با نقص جسمی جنین» نام دارد. در این سونوگرافی هم جسم جنین، بار دیگر رصد می‌شود و چنانچه جنین معیوب باشد و مادر تا قبل هجده هفته و شش روز مراجعه کرده باشد، با مجوز پزشکی قانونی دستور سقط صادر می‌شود. در چنین شرایطی، خود پزشکی قانونی پیگیر است که مادر در زمان مناسب مراجعه کند و صدور مجوز سقط هم با دستور قاضی است.

وی در پاسخ به این پرسش که چرا در غربالگری‌ها، بیماری‌های نادر وژنتیکی خاص بررسی نمی‌شود، می‌گوید: دستورالعمل غربالگری در کشورهای مختلف، متفاوت است. اما آن نوع از غربالگری که تقریبا در تمام دنیا مرسوم است و انجام می‌شود، غربالگری سندروم داون است؛ چون شایع‌ترین نوع غربالگری است. نمی‌توان ایراد را تنها به نوع غربالگری گرفت؛ زیرا خانواده‌هایی داشتیم که با وجود نقص دوست داشتند بچه را حفظ کنند. بیان کردن نسبت فامیلی زن و شوهر، وجود بچه ناقص در خانواده در حاملگی‌های قبلی، وجود نوزاد معیوب در فامیل و... همه از موضوعاتی است که باید خود فرد اعلام کند تا ما برای بررسی بیشتر، این افراد را به متخصص ژنتیک ارجاع دهیم و در آنجا برایشان شجره نامه تهیه شود و اگر لازم باشد، سابقه ژنتیکی پدر و مادر بررسی شود تا بقیه مراحل درمانی پشت سر گذاشته شود.

کاهش یا افزایش معلولیت؟

آنچه افروز صفاری فرد، معاون وقت پیشگیری از معلولیت‌های سازمان بهزیستی کشور، در سال ۱۴۰۰ به خبرآنلاین گفته بود، از افزایش سالانه تولد بیش از هفتصد فرد دارای معلولیت به جمعیت کشور حکایت داشت. به گفته او، از سال ۹۲ تا سال ۹۹، بالغ بر ۷ هزار و ۶۰۰ سقط درمانی در کشور انجام شد. وی همچنین تأکید کرده بود که اجرای طرح جوانی جمعیت، موجب افزایش تولد سالانه بیش از هفتصد فرد دارای معلولیت بر جمعیت کشور می‌شود. این گفته‌های معاون وقت پیشگیری از معلولیت‌های سازمان بهزیستی کشور، کمی بعد در ۲۷ تیرماه سال ۱۴۰۲، برخی گمانه‌زنی‌ها را به اوج قوت خود رساند؛ زیرا در آن تاریخ، علی محمد قادری، رئیس سازمان بهزیستی، در نشست خبری، درباره تعداد فرزندان معلولی که در دو سال اخیر به دنیا آمده‌اند، گفت: اجازه ندارم اطلاعات محرمانه مردم را به شما بدهم.

۱۶ هزار معلول ذهنی در مشهد

این گفته‌ها در حالی است که به اذعان خبر منتشرشده از سوی معاون امور توان بخشی اداره‌کل بهزیستی خراسان رضوی، در فروردین امسال تنها برای خراسان رضوی، شمار معلولان ذهنی واوتیستیک در مشهد به بیش از ۱۶ هزار نفر رسیده است. حمیدرضا علیزاده رضایی در گفت‌وگو با ما اعلام کرد: خراسان رضوی دارای ۳۷ هزار و ۸۷۸ پرونده ویژه درباره معلولان ذهنی و چند معلولیتی است که از این تعداد، ۱۶ هزار و ۲۳۰ نفر متعلق به مشهد هستند.

۹ نوبت مراقبت حین بارداری



مدیر جوانی جمعیت، سلامت خانواده و مدارس دانشگاه علوم پزشکی مشهد نیز می‌گوید: حوزه بهداشت، حوزه مراقبت سطح یک است. ما تمام خانم‌هایی را که برای بارداری تصمیم گرفته‌اند یا باردار هستند، در مرحله اول در این سطح مراقبت می‌کنیم.

محمد احمدیان با بیان اینکه در بحث اختلالات ژنتیکی اگر خود فرد به بیماری خاصی تردید داشته باشد یا پزشک معتمد ما به نوعی از بیماری در فرد باردار شک کند، مادر باردار به پزشک متخصص زنان ارجاع داده می‌شود، ادامه می‌دهد: در این حالت، پزشک متخصص زنان، انجام آزمایش‌های مربوط را برای مادر بیمار درخواست می‌کند.

وی در پاسخ به این پرسش که چرا برخی بیماری‌های نادر در غربالگری‌های بارداری رصد نمی‌شود، تأکید می‌کند: سوابق و علائم برخی بیماری‌های نادر آن قدر مشهود و شفاف نیست که در سیستم کشوری برپایه آن، الگویی از شیوه غربالگری و انجام آن ارائه شود.

احمدیان اظهار می‌کند: یک مادر باردار از زمان مراجعه به ما، به صورت روتین ۹ نوبت مراقبت دارد. در این مراقبت‌ها دو نوبت آزمایش خون رایگان گرفته می‌شود. آخر هر مراقبت، همکار پزشک عمومی ما مادر را ویزیت می‌کند. در پایان بررسی پزشک عمومی، اگر به عنوان مثال مادری بیماری دیابت یا فشارخون داشته باشد یا فرضا بیماری خاصی را در خانواده خود اعلام کند، فرد باردار به سطح ۲ خدمات ما یعنی متخصص زنان در کلینیک ویژه بیمارستان ارجاع داده می‌شود.

وی بیان می‌کند: بعد از مرحله ویزیت پزشک متخصص زنان، موارد در سامانه الکترونیک ما ثبت می‌شود و از این مرحله به بعد، همکارمان در پرونده‌های الکترونیک، پیگیر مادر باردار خواهد بود. همکاران ما در این قسمت، با سونوگرافیست‌ها و آزمایشگاه‌های معتمد مشورت می‌کنند.

احمدیان می‌افزاید: فرد در وهله اول به مرکز بهداشت مراجعه می‌کند. ماضمن تشکیل پرونده برای او، موضوعات مختلف را برای وی رصد می‌کنیم و در صورت نیاز، وی را به متخصصان زنان در بیمارستان‌های دولتی ارجاع می‌دهیم. مادران باردار حتی بعد از زایمان هم سه نوبت مراقبت دارند.

او می‌گوید: سالانه حدود ۸۰ هزار مادر باردار در حوزه دانشگاه علوم پزشکی مشهد، فرایند بارداری را تجربه و در بیمارستان‌های ما زایمان می‌کنند. از بین این افراد، بیش از ۸۰ درصدشان به ما مراجعه می‌کنند، بنابراین در چرخه حمایتی ما قرار می‌گیرند، اما مادرانی که جزو ۲۰ درصد باقی‌مانده هستند، یعنی به ما مراجعه نکرده‌اند، قطعا به مطب متخصص زنان در بخش خصوصی مراجعه خواهند کرد.

احمدیان اظهار می‌کند: ملاک ما برای غربالگری سایر بیماری‌های خاص ژنتیکی، اعلام خود مادر و البته درخواست وی است.

بی‌رغبتی بیشتر خانواده‌ها



معاون امور توسعه پیشگیری بهزیستی خراسان رضوی نیز در پاسخ به این سؤال که بهزیستی چگونه به موضوع غربالگری مادران باردار برای جلوگیری از فرزند معیوب ورود می‌کند، می‌گوید: غربالگری ما بیشتر معطوف به بعد از تولد است؛ بدین معنا که در بدو تولد، نوزاد غربالگری بینایی و شنوایی می‌شود و این کار تا قبل از ورود به مدرسه برای وی اعمال می‌شود.

هادی قیصری تأکید می‌کند: در دوران بارداری، پاره‌ای بررسی‌ها انجام می‌شود اما بسیاری از اختلال‌ها معمولا در دوران بارداری شناسایی نمی‌شوند، بنابراین بعد از تولد نیاز به غربال است؛ مثلا افت شنوایی نیازمند این است که نوزاد بعد از تولد بررسی شود.

او اضافه می‌کند: از دیگر سو آزمایش‌های ژنتیک، هزینه‌های بسیار سنگینی دارد که بیشتر خانواده‌ها رغبت به انجام آن ندارند اما در عین حال برای مادر بارداری که خود یا خانواده‌اش مشکل ژنتیکی داشته باشند، آزمایش و مشاوره ژنتیکی انجام می‌دهیم.

معاون امور توسعه پیشگیری بهزیستی خراسان رضوی بیان می‌کند: دفتر پیشگیری از معلولیت‌های بهزیستی، فعالیت‌هایی انجام می‌دهد که بخشی از آن، مشاوره ژنتیک و بررسی اختلالات دوران بارداری در حوزه معلولیت‌هاست و بخشی دیگر، آگاه‌سازی گروه‌های در معرض خطر و حتی خانواده‌های عادی برای پیشگیری از معلولیت است.

قیصری اظهار می‌کند: برای خانواده‌های دارای فرزند معلول به دلیل مشکلات ژنتیکی نه اکتسابی، به خانواده می‌گوییم باید زیر نظر مشاوره ژنتیک و در صورت نیاز آزمایش‌های تابعه آن باشند. برای خانواده‌های نیازمند، چتر حمایتی داریم و گاهی تا صد درصد هزینه‌ها را می‌دهیم، در عین حال باید گفت هیچ الزامی برای انجام آزمایش‌ها وجود ندارد.

غربالگری ۳ ماه اول بارداری چیست؟

سونوگرافی NT (ان تی) و آزمایش‌های خون سه ماهه اول بارداری که معمولا به طور هم‌زمان انجام می‌شود، «غربالگری سه ماهه اول بارداری» نام دارد. آزمایش‌های غربالگری سه ماهه اول معمولا بین هفته‌های یازده تا سیزده بارداری انجام می‌شود و این امکان را برای مادر باردار فراهم می‌کند که هرچه زودتر از مشکلات احتمالی آگاه شود. نتایج آزمایش غربالگری سه ماهه اول، معمولا فرد را در یکی از گروه‌های پرخطر، خطر متوسط یا کم خطر دسته‌بندی می‌کند و در صورتی که مادر باردار، خطر زیادی برای داشتن جنینی با نقص مادرزادی داشته باشد، پزشک با استفاده از آزمایش‌های تشخیصی، می‌تواند وجود مشکل را تشخیص دهد. اما نکته مهم اینجاست که در آزمایش‌های غربالگری که به درخواست خود مادر انجام شود، تنها ناهنجاری‌های کروموزومی بررسی می‌شود و چکاب بیماری‌های ژنتیکی و انواع بیماری‌های جهش‌یافته و نادر در این بررسی‌ها، همچنان از یاد رفته است.