

مراحل تشخیص قبل از تولد بیماری‌های نقص ایمنی اولیه:

- ۱- مراجعه در هفته‌های ۱۰-۸ بارداری و تکمیل فرم رضایت‌نامه
- ۲- ارجاع به پزشک متخصص زنان برای انجام آزمون نمونه‌گیری از جفت (آزمون CVS)
- ۳- ارسال نمونه جفت به متخصص ژنتیک برای ارزیابی نمونه از نظر بیماری نقص ایمنی اولیه مشابه در خانواده (معمولا آماده شدن نتیجه آزمون ۴-۸ هفته طول می‌کشد).



- ۴- در صورت مثبت بودن نتیجه بررسی ژنتیک جنین و بنا به درخواست مادر، جهت بررسی بیشتر و احتمالا انجام سقط قانونی، مادر به سازمان پزشکی قانونی ارجاع داده می‌شود.
- ۵- در صورت منفی بودن نتیجه بررسی ژنتیک جنین، یا عدم تمایل مادر به انجام سقط قانونی و یا عدم امکان بررسی جنین به هردلیل آزمون‌های غربالگری نقص ایمنی اولیه بعد از تولد نوزاد بر روی نمونه‌ی خون نوزاد، انجام می‌شود. همچنین توصیه می‌شود تا زمان آماده شدن نتایج غربالگری نوزاد، هیچ واکسنی تزریق نشود.

در کشور ما به دلیل بالا بودن میزان ازدواج‌های فامیلی، میزان ابتلا به بیماری‌های نقص ایمنی اولیه، بیش از شیوع آن در سایر کشورهای جهان است. بنابراین در خانواده‌هایی که یک یا چند فرزندشان مبتلا هستند، لازم است مشاوره‌ی ژنتیک برای بررسی حامل‌بودن سایر اعضای خانواده و تشخیص قبل از تولد برای فرزندان بعدی انجام شود.

خوشبختانه تشخیص قبل از تولد بیماری‌های نقص ایمنی اولیه برای اولین بار در کشور در مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی انجام می‌گیرد که در صورت مراجعه به موقع والدین و تشخیص قطعی بیماری نقص ایمنی اولیه در جنین، مجوز سقط قانونی نیز می‌تواند صادر شود.

در صورتی که فرزندی مبتلا به نقص ایمنی اولیه دارید یا سابقه‌ی خانوادگی بیماری نقص ایمنی اولیه وجود دارد، برای جلوگیری از داشتن فرزندان بیمار در آینده و تشخیص قبل از تولد به مراکز تخصصی مرتبط مراجعه نمایید.

یادآوری می‌شود که داشتن نمونه‌ی خون (DNA) از فرد مبتلا به بیماری نقص ایمنی اولیه به تشخیص قبل از تولد بیماری در فرزند بعدی کمک بسیار زیادی خواهد کرد.

در صورت در دسترس نبودن نمونه DNA خون فرد بیمار، می‌توان از نمونه خون مادر و پدر نیز استفاده نمود که در این صورت احتمال پیدا کردن ژن درگیر مشکل‌تر می‌باشد.

بیماری‌های نقص ایمنی اولیه شامل بیماری‌های مادرزادی یا ارثی است که به دلیل ضعف در عملکرد دستگاه ایمنی بدن انسان ایجاد شده و منجر به بروز عفونت‌های پی در پی در این بیماران می‌شود. با اینکه دانش ما درباره‌ی بیماری‌های نقص ایمنی اولیه روز به روز در حال پیشرفت است، اما هنوز اطلاعات کاملی در تشخیص، درمان و پیشگیری از آنها وجود ندارد. در حال حاضر درمان این بیماری‌ها شامل: تجویز آنتی‌بیوتیک برای پیشگیری از ابتلا به عفونت، درمان جایگزین (IVIG)، ژن‌درمانی و یا پیوند سلول‌های بنیادی می‌باشد.



از جمله مشکلات این بیماران و خانواده آن‌ها هزینه‌ی بالای درمان، نیاز مادام‌العمر به درمان، عوارض داروها، نیافتن دهنده مناسب برای پیوند سلول‌های بنیادی، احتمال موفقیت‌آمیز نبودن پیوند و مهمتر از همه استرس تحمیل شده بر خانواده‌ها می‌باشد.

پیشگیری از بیماری‌ها مهمترین اصل در پزشکی است و یکی از روش‌های پیشگیری از بیماری‌های نقص ایمنی، تشخیص قبل از تولد بیماری می‌باشد، تا با تشخیص به موقع، انجام زودتر پیوند و یا در صورت لزوم و فراهم بودن شرایط قانونی، سقط جنین را مورد توجه قرار داد.

تهیه شده برای گروه‌های پزشکان، پیراپزشکان، بیماران و خانواده بیماران نقص ایمنی اولیه

تشخیص قبل از تولد بیماری‌های نقص ایمنی اولیه

در خانواده‌های با سابقه مثبت این بیماری‌ها
مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی
(۱۳۹۴)

Prenatal Diagnosis of Primary Immunodeficiency Disorders

Immunology, Asthma & Allergy
Research Institute (IAARI)

(2015)



دانشگاه علوم پزشکی و
خدمات بهداشتی، درمانی تهران



مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی
Immunology, Asthma & Allergy
Research Institute



کرسی بین‌المللی آموزش سلامت
مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی
دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران

- Chronic Granulomatous Disease (CGD)
- Severe Combined Immunodeficiency Disorder (SCIDs)
- Griscelli Syndrome
- Severe Congenital Neutropenia Syndrome (SCNS)
- Wiskott Aldrich Syndrome (WAS)
- Leukocyte Adhesion Deficiency Type I (LAD-I)
- Cystic Fibrosis (CF)
- Bruton Disease
- Hyper IgM Syndrome (HIM)
- Hyper IgE Syndrome (HIGE)
- Chronic Mucocutaneous Candidiasis (CMCC)
- Hemophagocytic Lymphohistiocytosis (HLH)

تهیه و تنظیم:

دکتر پارسایی و دکتر مدرسی

زیر نظر استادان:

دکتر مصطفی معین و دکتر زهرا پورپاک

چاپ و تکثیر: زهرا آریج

مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی

نشانی: تهران، خیابان دکتر قریب، مرکز طبی کودکان،
ساختمان شماره ۳، مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی
تلفن: ۰۲۱-۶۶۹۳۵۸۵۵، فکس: ۰۲۱-۶۶۴۲۸۹۹۵

* یادآوری می‌شود که درکلیه آزمون‌های ژنتیک جنین، درصدی احتمال خطا وجود دارد که در این مورد متخصص ژنتیک تصمیم‌گیری و راهنمایی می‌نماید.



با توجه به این که انجام آزمایش‌های ژنتیک زمان‌بر می‌باشند، توصیه می‌شود مادر برای بررسی سلامت جنین از نظر بیماری نقص ایمنی اولیه، حتما در هفته‌های ۱۰-۸ بارداری مراجعه کند. (در صورت اثبات بیماری جنین، حداکثر زمان ارجاع برای انجام سقط قانونی هفته‌ی ۱۸ بارداری است.)

* در حال حاضر تشخیص قبل از تولد بسیاری از بیماری‌های نقص ایمنی اولیه در مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی امکان پذیر می‌باشد از جمله: