

عدم وجود استخوان بینی

این جزوه به شما کمک می کند تا بدانید که وجود نداشتن استخوان بینی چیست، چه چیزی باعث بروز آن می شود، به چه بررسی هایی نیاز دارید و پیامدهای تشخیص برای نوزادان چیست.

وجود نداشتن وجود استخوان بینی چیست؟

استخوان موجود در بینی کودک شما باید بین هفته های ۱۱ تا ۱۴ بارداری نمو کرده باشد و در سونوگرافی انجام شده در این زمان از بارداری قابل مشاهده باشد. استخوان بینی در نمای نیم رخ جنین به صورت یک خط سفید نازک ظاهر می شود. مشاهده شده است که وقتی استخوان بینی قابل رویت نیست، احتمال ابتلای نوزاد به ناهنجاری های کروموزومی، مانند سندرم داون (کروموزوم اضافی ۲۱) یا سایر ناهنجاری های کروموزومی افزایش می یابد.

وجود/عدم وجود استخوان بینی ممکن است برای بهبود محاسبه خطر ابتلای کودک شما به مشکل کروموزومی و بهبود دقت تست غربالگری استاندارد، مانند آزمایش ترکیبی، استفاده شود. این روش اندازه گیری شفافیت نوکال نوزاد همراه را با مقدار هورمون های بارداری اندازه گیری شده در خون شما ترکیب می کند و خطر ناهنجاری کروموزومی را در کودک شما محاسبه می کند.

در بین کشورها تفاوت هایی وجود دارد، اما معمولاً ریسکی برابر یا بالاتر از ۱:۱۰۰ زیاد در نظر گرفته می شود. پزشک با شما در مورد معنای خطر صحبت خواهد کرد و به شما در تفسیر نتیجه آزمایش کمک خواهد نمود. در نهایت، تفسیر خطر کاملاً منحصر به فرد شماست و فقط شما می توانید تصمیم بگیرید که کدام خطر برای شما قابل قبول است و آیا می خواهید یک آزمایش غربالگری مثبت را با یک آزمایش تأییدی و تشخیصی مانند نمونه برداری کوچک از جفت یا مقداری مایع آمنیوتیک از اطراف نوزاد (نمونه گیری پرزهای کوریون/آمنیوسنتز) برای تجزیه و تحلیل کروموزوم ها دنبال کنید.

آیا باید آزمایش غیر تهاجمی (NIPT) را انجام دهم؟

پزشک به شما توصیه می کند که آیا واجد شرایط انجام NIPT هستید یا بهتر است یک آزمایش تهاجمی مانند آمنیوسنتز یا CVS را در نظر بگیرید.

کروموزوم ها چگونه به عدم وجود استخوان بینی مربوط می شود؟

کروموزوم ها مکان هایی هستند که بیشتر اطلاعات ژنتیکی ما نگهداری می شود. ما معمولاً ۴۶ مورد از آنها را به صورت جفت داریم: ۲۳ مورد از یکی از والدین و ۲۳ مورد دیگر از والد دیگر هستند. به عنوان مثال، افراد مبتلا به سندرم داون دارای یک کروموزوم اضافی ۲۱ هستند. نوزادان با ناهنجاری کروموزومی، معمولاً کروموزوم اضافی ۲۱ یا ۱۸ یا ۱۳، اغلب NT ضخیم و استخوان بینی نازک یا اصلاً استخوان بینی ندارند. چنین حالتی همچنین می تواند زمانی اتفاق بیفتد که نوزاد یک نقص ژنتیکی بسیار کوچک در سطح ژن داشته باشد. به همین دلیل است که ممکن است پزشک شما انجام بررسی با جزییات بیشتر از مواد ژنتیکی کودک را پیشنهاد دهد.

در زنان با منشاء آفریقایی کارائیب، نمو استخوان بینی در نوزاد کندتر است و بنابراین احتمال بیشتری وجود دارد که در هفته ۱۱-۱۴ هنوز قابل مشاهده نباشد.

آیا باید آزمایشات بیشتری انجام دهم؟

اگر نتیجه آزمایش تشخیصی طبیعی باشد، احتمالاً پزشک به شما پیشنهاد می کند که یک اسکن پیشرفته جنین انجام دهید تا تمام ساختارهای جنین از نظر ناهنجاری های ساختاری بررسی شود.

در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

اگر همه بررسی ها منفی باشد به این معنی است که هیچ مشکلی برای کودک شما پیدا نشده است و بارداری شما می تواند طبیعی تلقی شود، بنابراین نیازی به مراقبت های ویژه در بارداری ندارید. استخوان بینی در مراحل بعدی بارداری نمایان می شود و توضیح اینکه در اوایل بارداری قابل مشاهده نبوده است، احتمالاً بدون دلیل خاصی نمو آن کندتر از سایر بارداری ها بوده است.

معمولاً عدم وجود استخوان بینی در بارداری بعدی رخ نخواهد دهد ، اما اگر نوزاد ناهنجاری کروموزومی داشته باشد، ممکن است در بارداری بعدی خطر کمی افزایش یابد

چه سوالات دیگری باید پرسیم؟

- اگر استخوان بینی او دیده نشود، احتمال ناهنجاری کروموزومی نوزاد من چقدر است؟
- آیا می‌توانم یک آزمایش ترکیبی انجام دهم و خطر محاسبه شده نوزادم برای داشتن ناهنجاری کروموزومی را دریافت کنم؟
- آیا واجد شرایط آزمایش خون غیرتهاجمی هستم؟
- در صورت بالا بودن خطر، کدام آزمایش تهاجمی (نمونه برداری جفت یا آمنیوسنتز) را باید انتخاب کنم؟
- خطر مرتبط با این آزمایشات تهاجمی چیست؟
- کدام بررسی‌های ژنتیکی انجام خواهد شد؟
- آیا این آزمایشات مشکلات ژنتیکی کوچک دیگری را تشخیص خواهند داد؟
- آیا پزشک اسکن‌های تخصصی اضافی در بارداری ترتیب می‌دهد تا بررسی کند که آیا استخوان بینی در اواخر بارداری قابل مشاهده است و آیا ناهنجاری‌های دیگری وجود دارد؟

آخرین به روز رسانی آوریل ۲۰۲۳

سلب مسئولیت: محتوای [این جزوه/ وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. این مطالب به عنوان توصیه های 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/ وبسایت ما]، توصیه‌های پزشکی حرفه‌ای یا تخصصی را در رابطه با موقعیت فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش‌های معقولی برای به‌روزرسانی اطلاعات [بروشورها/ وبسایت ما] انجام می‌شود، اما هیچ گونه تضمین، ضمانت یا قوی، خواه صریح یا ضمنی، درباره دقیق، کامل یا به‌روز بودن محتوای [بروشور/وبسایت ما] نمی‌دهیم.

مترجمین :

همهانگ کننده و ویراستار :

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

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار :

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

سایر مترجمین :

دکتر فرید فرح‌بخش : متخصص گوش، گلو، بینی و جراحی سر و گردن؛ دانش‌آموخته از دانشگاه علوم پزشکی تهران