



ترجمه: شهیندخت اشجعی پرستار ماما  
ویراستار اول: منیژه قابلجو فوق لیسانس  
مدیریت خدمات پرستاری  
ویراستار دوم: صدیقه سالمی فوق  
لیسانس آموزش پرستاری

### نقش پرستار

زمانی که لازم است آزمایشات ژنتیکی برای مادری انجام شود، اطلاعات توسط پرستاری که متخصص مشاوره ژنتیکی است، به زن و همسرش ارائه می‌گردد. زوجه یک روز قبل و یا در همان روز آزمایش مورد مشاهده قرار می‌گیرند. در همان زمان نیز

وقتی زنی بخاطر جنین خود مورد آزمایشات ژنتیکی قرار می‌گیرد، نیازهای جسمانی و عاطفی او زیاد می‌باشند. ارزیابی دقیق پرستاری و حمایت از او حیاتی است. هستند.

بزرگترین فایده تشخیص ژنتیکی قبل از زایمان در این است که به زن فرصت کافی داده می‌شود تا خود را با حاملگی که در آن ناهنجاری جنین تشخیص داده شده است وفق داده و یا آن که با نتایج مثبت بدست آمده آرامش کامل پیدا کند. هر یک از سه آزمایشات ژنتیکی رایج که عبارت از نمونه‌برداری ویلی‌های کریون، آمینوسترن<sup>۲</sup> و نمونه‌برداری از خون جنین از طریقه زیر جلدی، می‌باشند، دارای خطرات و مضرات و فواید خاص خود هستند (به تشخیص قبل از زایمان رجوع شود). درباره مسائلی که این آزمایشات برای مادر پیش می‌آورد نقش پرستار شامل فعالیتهای قبل، در طول و پس از تشخیص ژنتیکی دوران حاملگی می‌شود.

# تشخیص ژنتیکی دوران حاملگی

## دستورالعمل آزمایش تشخیص ژنتیکی دوران حاملگی

**نمونه برداری از ویلی های کریون، بین ۸ تا ۱۲ هفته حاملگی**

مضار	فواید	خطرات	موارد تعیین شده
مراکز زیادی مجاز به انجام این آزمایش نیستند	آزمایش تشخیصی اولیه قبل از زایمان	سقط خود بخود عفونت	سن مادر (بیش از ۳۵ سال) کودک قبلی با کروموزوم غیر طبیعی ساختار غیرطبیعی کروموزومی در یکی از والدین
مناسب بیماران در معرض خطر ناهنجاریهای رشته عصبی نمی باشد	در سه ماه اول حاملگی انجام می شود	پارگی خود بخود کیسه آمنیوتیک، خونریزی	تعادل ترانسلوکاسیون - ناهنجاری X Linked» برای تعیین جنسیت
احتمال آلودگی مادر وجود دارد	بیشترین منبع DNA برای تجزیه و تحلیل می باشد	در عرض چند روز کاروتاپ <sup>۵</sup> نتیجه می دهد.	ناقل مشکوک یا شناخته شده به اختلال ژن مغلوب <sup>۳</sup> بیماری ها مانند کم خونی داسی شکل (قالاسمی) بیماریهای نیتیگتون <sup>۴</sup> هموفیلی و یا سایر ناهنجاری با تجزیه «DNA» تشخیص داده می شود.

التراسوند لازم است. تعیین سن دقیق حاملگی به زن اجازه می دهد که تمام جوانب و امکانات موجود برای تشخیص ژنتیکی در اوائل حاملگی خود را مورد توجه قرار دهد.

نمونه برداری از ویلی های کریون (C.V.S) :

نمونه برداری از ویلی های کریون، نمونه برداری از بافت های جفت

داشتن نوزاد با اختلال مادرزادی را تعیین کند و خطر موجود به مددجو تذکر داده می شود. وقتی زن تصمیم به انجام آزمایش گرفت مشاور از او اجازه عمل کتبی می گیرد.

زمان بندی روش تشخیص بسیار قاطع و سخت است. قبل از آزمایش ژنتیکی برای تشخیص دقیق سن حاملگی، ارزیابی با دستگاه

اطلاعات در مورد سابقه فامیلی پژوهشکی از آنها کسب می شود. در نتیجه مشاور بهتر می تواند خطر

نوراپکسیم<sup>۶</sup> (وقتی دو یا بیشتر خطوط سلولی در سلولهای کشت شده جنین یافت می شود). الfa پروتئین (AFP) (در ویلی ها یافت نمی شود).





بوده که آزمایش تشخیصی برای آنومالی‌های جنین می‌باشد که اوایل حاملگی می‌توان انجام داد. (به تصاویر مربوطه مراجعه شود). این آزمایش مابین ۸ تا ۱۲ هفته حاملگی انجام می‌شود زیرا که اشکالات بعداً پدید می‌آید. به عنوان مثال بعد از هفته ۱۲ حاملگی، محدودیت طول سوند مطرح می‌گردد. همانطوریکه رحم رشد می‌کند محل اتصال جفت از ناحیه سرویکس دور می‌شود. ویلی‌های کریون به وسیله سوزن نخاعی از راه شکم کشید. سرویکس مکیده می‌شوند. از آنجایی که سلوهای جفت به سرعت تکثیر و تقسیم می‌گردند، نتیجه در عرض ۵ روز بعد از انجام آزمایش بدست می‌آید.

**آمنیوستتر**  
سالهای سال، در میان آزمایشات تشخیص ژنتیکی، آمنیوستتر استاندارد طلائی پزشکی بوده که تا چندی پیش بعد از هفته ۱۶ حاملگی انجام می‌شده، ولی حالا ممکن است آن را در هفته ۱۲ حاملگی انجام داد. در آمنیوستتر، می‌توان مایع آمنیوتيک را به وسیله یک سوزن نخاعی از راه شکم کشید. مایع آمنیوتيک، حاوی سلوهای جدا شده پوست جنین و پرده‌های آمنیوتيک می‌باشد که قابلیت تقسیم و تکثیر زیادی ندارند، بنابراین کشت نمونه لازم می‌باشد تا که تقسیم شدن سلوهای را تسريع نماید. نتیجتاً جواب آزمایشگاه بین ده تا ۲۸ روز بعد از انجام آزمایش در دسترس است.

هنوز هم آزمایش انتخابی برای

### دستورالعمل تشخیص ژنتیکی دوران حاملگی

#### آمنیوستتر زود، در هفته ۱۲ الی ۱۶ هفته حاملگی

مضار	قواید	خطرات	موارد تعیین شده
در تشخیص ناهنجاری رشته عصبی اخیراً قادر به تأکید نبوده.	نتیجه گیری سریع تر از آمنیوستتر ۱۶ هفته حاملگی	نامعین، سقط خودبخود جنین. پارگی خودبخود کیسه مایع آمنیوتيک.	مادر مسن (مسن تر از ۳۵ سال)، کودک قبلی یا کروموزوم غیر طبیعی. ساختار غیر طبیعی کروموزومی یکی از والدین. تعادل ترانسلوکاسیون ناهنجاری «X-line» برای تعیین جنسیت. تاقل شناخته و یا مشکوک به اختلال ژن مغلوب بیماریهای مانند کم خونی داسی شکل، تالاسمی، بیماریهای هانتیگتون، هموفیلی، و سایر ناهنجاری با تجزیه و تحلیل تشخیص داده می‌شود.
دیرتر از نمونه‌برداری ویلی‌های کریون انجام می‌گیرد. آلدگی مادر، شکست در کشت، محدودیت دسترسی	عقونت، خونریزی، جدا شدن پیش رس جفت.	سابقه قبلی یا وجود نواقص مادرزادی (مربوط به تشخیص اطلاعات مادرزادی از طریق اولتراسوند می‌باشد).	

## دستورالعمل تشخیص ژنتیکی دوران حاملگی

### آمنیوستتر بیش از ۱۶ هفته حاملگی

مضار	فواید	خطرات	موارد تعیین شده
دیر تو از نمونه برداری ویلی های کربون انجام می شود.	در بسیاری از مراکر بیشکی انجام می شود.	تشریح ناهنجاری رشته عصبی را تأکید می کند.	مادر مسن (سن بیش از ۳۵ سال) کودک قبلی با کروموزوم غیر طبیعی. ساختار غیر طبیعی کروموزومی یکی از والدین. تعادل ترانسلوکاسیون. ناهنجاری «x-line» برای تعیین جنسیت. ناقل شناخته و یا مشکوک به اختلال ژن مغلوب. بیماریهای مانند کم خونی داسی شکل. تالاسمی، بیماریهای هاتیگتون، هموفیلی سایر ناهنجاری که با تجزیه و تحلیل «DNA» تشخیص داده می شود. سابقه و یا وجود ناهنجاری مادرزادی که با اولتراسوند ناهنجاری تشخیص جنینی داده شده است. سطح غیر طبیعی الفا فیتوپروتئین سرم مادری، سابقه ناهنجاری رشته عصبی در فامیل.

## دستورالعمل تشخیص ژنتیکی دوران حاملگی

### نمونه برداری خود بدناف از راه پوست بعد از هفته ۱۷ حاملگی

مضار	فواید	خطرات	موارد تعیین شده
مراکر محدود مجاز به انجام این آزمایش هستند.	تکثیر سریع سلولهای سفید اجرازه کار یوتیپ را داده و نتیجه در عرض چند روز مشخص می شود.	سقط خود بخود جنین. عفونت. پارگی خود بخود کیسه مایع آمنیو تیک. عفونت. خونریزی.	مادر مسن (سن بیش از ۳۵ سال). کودک قبلی با کروموزوم غیر طبیعی. ساختار غیر طبیعی کروموزومی یکی از والدین. تعادل ترانسلوکاسیون. ناهنجاری «x-line» برای تعیین جنسیت. ناقل شناخته و یا مشکوک به اختلال ژن مغلوب. بیماریهای مانند کم خونی داسی شکل، تالاسمی، بیماری هاتیگتون، هموفیلی، سایر ناهنجاری که با تجزیه و تحلیل «DNA» تشخیص داده می شود. سابقه و یا وجود ناهنجاری مادرزادی که با اولتراسوند تشخیص جنسی داده شده است سطح غیر طبیعی الفا فیتوپروتئین سرم مادری. سابقه ناهنجاری فامیلی رشته عصبی.



حاملگی انجام می‌گیرد، سوزن نخاعی از راه شکم وارد بند ناف جنین می‌شود. چون گلبولهای سفیدی که در نمونه خون بدست می‌آیند به سرعت تکثیر می‌یابند، نتایج این آزمایش مشابه آزمایش بافت ویلی‌های کریون سریع بدست می‌آید.

مدل پرستاری سازگاری ری<sup>۸</sup> با سیر تکاملی ارزیابی دوره قبل از زایمان جنین و مادری که در معرض خطر هستند، نوبت به سیر تکاملی نقش پرستار در وقت انجام آزمایش می‌رسد. برای طرح روش پرستاری، روش سازگاری مراقبت پرستاری روی، طرح پرستاری جامعی را تهیه می‌کند، که مناسب زنانی است که آزمایشات تشخیص ژنتیکی باید روی آنها انجام گیرد. نظر کلی روش، سیرکالیستاروی<sup>۹</sup> بر این عقیده است که شخص یک

و دخالت پرستاری صورت گرفته و نهایتاً نتیجه ارزیابی می‌گردد. بررسی سطح اولیه فیزیولوژی مربوط به نیازهای اساسی که برای برقراری تمامیت دستگاه سازگاری جسمانی و فیزیولوژیکی انسان لازم است می‌باشد. در بررسی سطح اولیه درک از خود، درک فرد از خود شخصی و فیزیکی است. خود شخصی، شامل رفتارهایی مانند نگرانی، احساس گناه، عصبانیت، انکار، و اتكاء به نفس، وضعیت جسمانی فرد و تجسم بدنی



می باشد. تمرکز در سطح اولیه بررسی نقش عملی، اینست که یک زن چگونه نقش های متفاوت خود را در زندگی ایفاء می کند. بسیاری از افراد نقش های اولیه، ثانویه و ثالثه را قبول دارند. نقش اول بر حسب سن، مرحله تکامل و جنسیت فرد، در اساس رفتار فرد تأثیر دارد (زن بالغ جوان - ۱۸ ساله). در نقش های ثانوی برای رسیدن به اهداف یک مرحله تکاملی خاص به عهده گرفته می شوند، و در رفتار وضعیت های اجتماعی اثر دارند (زن ۱۸ ساله حامله، همسر، کدبانو). نقش های ثالثه آزادانه انتخاب می شوند و اغلب در ادامه نقش ثانوی می باشند (اعضای کلاس ارئویک، قناد، دوچرخه ران). نهایتاً بررسی سطح اولیه استقلال (یا اتکاء) متقابل مربوط به رسیدت شناختن تکامل یک زن و برقراری ارتباط رضایت بخش و مهرآمیز او با دیگران است.

بررسی سطح ثانوی فیزیولوژیکی آشکار می کند که بیشترین مرکزیت تحریک انجام خود آزمایش می باشد. زمینه تحریک شامل ساختمان ژنتیکی زن، مرحله تکامل، محیط آزمایش و مکانیزم برخورد فرد است.

بررسی پنداشت ذهنی از خود در زن حامله مهم است. در زمان آزمایش زن اغلب سؤال می کند که آیا این آزمایش به او یا نوزادی که هنوز متولد نشده است آسیب می رساند. زن تقریباً همیشه در رابطه با تصمیم گیری برای انجام آزمایش، خود آزمایش و طول مدتی که باید برای دریافت نتیجه انتظار کشید، نگرانی خود را ابراز می دارد. همچنین در زمان انجام آزمایش ضعف خود را با گفتن این جمله که به من بگو چه وقت آزمایش پایان می یابد بیان می کند. درگیری با نفس مذهبی، اخلاقی و روحی وقتی است که بیمار نیز خود جمله ای را به این صورت بیان می کند، که ما این حاملگی را برنامه ریزی نکرده بودیم

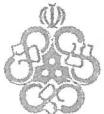
و یا احتمالاً خداوند مرا تنبیه می کند. محرک مرکزی که در درک پنداشت از خود تأثیر می کند یک برنامه طبیعی و واقعی می باشد. زمینه تحریک در لزوم آزمایش ژنتیکی، مذهب، فرهنگ و باورها و جهت یابی و همچنین نتیجه ما حصل حاملگی قبلی مؤثر است.

نقش عملی اولیه زن تحت آزمایش این است که او جنس مؤنث است، نقش ثانویه مشتمل بر این است که او همسر - مادر، دختر، کدبانو، و شاغل است. نقش سوم اغلب در زمان آزمایش ژنتیکی معین می شود تا وقت او را پر نماید. در این جا زن ممکن است وسیله سرگرمی و یا وسائلی که از آن لذت می برد با خود همراه بیاورد، مانند کتاب و بافتی. زنان اغلب در مورد ادامه فعالیت های خاص مانند آمیزش جنسی، کار، شنا و یا ورزش ائرویک سؤال می کنند. در بررسی سطح ثانوی نقش عملی، مرکزیت محرک بر روی حاملگی و بیمار بودن فرد است. یکی از زمینه های تحریک، علاقه و تمایل زن حامله و اطرافیان ویژه او به حاملگی موجود است. زمینه دیگر تحریک، شامل نتیجه ازمایش تشخیص ژنتیکی قبلی و حاملگی می باشد.

اگر حاملگی بدون برنامه ریزی قبلی بوده زن ممکن است تا دریافت نتیجه آزمایش در مورد حاملگی خود احساس دلسردی و گناه بکند. اول حاملگی خود را کشف می کند، بعد احتمالاً از این مسئله ناامید شده و متعاقب آن خود را سازگاری می دهد. بعد تصمیم به انجام آزمایش گرفته، بالاخره انتظار

بررسی ثانویه، شناسائی عوامل و یا محرکهایی است که روی فیزیولوژی، درک فرد از خود (برداشت شخصی)، نقش عملی، و اتکاء متقابل مؤثر است. محرکهای محیط اطراف مشاهده و بررسی اینکه کانونی<sup>۱۰</sup> است (چیزهایی با شخص تلاقي مستقیم دارد). و یا زمینه ای<sup>۱۱</sup> (به یک وضعیت کمک می کند) شناسائی می شود. روشی که در آزمایش ژنتیکی بکار بوده می شود:

در طول انجام آزمایش تشخیص ژنتیکی اولین سطح بررسی فیزیولوژیکی بیمار، بر روی واکنش جسمانی زن نسبت به آن آزمایش



دریافت نتیجه از مایش او را از نظر عاطفی دچار نوسان می‌کند. از زمان بررسی اتکاء متقابل، تمرکز پرستار بر روی ارتباط متقابل زن با کسی که از او حمایت کرده و همراهش است می‌باشد. نگاه تمناآمیز ممکن است بیانگر این باشد که آیا دستم را در دست خود خواهی گرفت؟ بیمار به ارائه و دریافت محبت، احترام و احساس امنیت نیاز دارد.

#### ادame فرآیند پرستاری<sup>۱۲</sup>

تشخیص پرستاری متعاقب بررسی طراحی می‌شود، و یا با

طبقه‌بندی رفتارهای مشخص در اطلاعات بدست آمده از بررسی توسعه می‌یابد، در رابطه با فیزیولوژی تشخیص پرستاری ممکن است رفتارهای غیر مؤثری باشد که در اثر تغییرات خونرسانی به بافت‌ها بوجود آمده. تغییر رفتار در حالت به پشت خوابیده<sup>۱۳</sup> که در سندرم پایین آمدن فشارخون مشاهده می‌شود، نبض سریع و کاهش فشارخون است.

تشخیص معین شده در نقش عملی ممکن است تضادی بین نقش حاملگی و غیر حاملگی باشد. چون زنان و همسرانشان در مورد نتیجه



آزمایش مطمئن نبوده و وقتی تشخیص پرستاری برقرار شد، اهداف پرستاری در کاهش و افزایش و یا حفظ محرك بنا نهاده می‌شود. اهداف بطور دو جانبه، بین پرستار و بیمار مورد قبول قرار می‌گیرد. اهداف آزمایشات ژنتیکی این است که رفتارهایی که سبب کاهش فشارخون می‌شود را کاهش داده و درک مثبت فرد از خود و برتری نقش حاملگی را ارتقاء دهد. هدف دیگر پرستاری حفظ حمایت ویژه افراد است. اگر شخص خاصی حضور نداشته باشد، خود پرستار باید نقش حمایت کننده را ایفاء کند.

دخلالت پرستاری در اداره کردن محرك، تمرکز می‌یابد، که قابلیت سازگاری زن را ارتقاء دهد. برای رسیدن به اهداف توافق شده دو جانبی، تدبیر پرستاری برحسب اولویت انتخاب، و بکار گرفته می‌شوند. قبل از آن که درک فرد از خود ارتقاء داده شود، باید احتیاجات فیزیولوژیکی زن برآورده شود. پرستار با برقراری ارتباط قابل اعتماد و یاری دهنده با بیمار بزرگترین نقش را در کاهش نگرانی او داشته، که نیازهای فیزیولوژیکی و درک فرد از خود یا زن را برآورده می‌کند.

نهایتاً ارزیابی انجام می‌شود. دخلالت‌های پرستاری ارزیابی می‌شود که مؤثر بودن رفتارهای سازگاری را تعیین کند. تدبیر و دخلالت پرستاری ابتداء در جهت ارتقاء تجربیات مثبت قبل و در طول و بلافاصله بعد از انجام ازمایش ژنتیکی می‌باشد. تدبیر مؤثر، در تطبیق بیماران نسبت به محركهای

طول انجام آزمایش تدابیر پرستاری می‌تواند سازگاری موققت امیز را ارتقاء دهد. در این زمان بحرانی کمک به زوجین برای رسیدن به موقعيت سبب قدرشناسی فراوان آنها می‌گردد. مدل پرستاری سازگاری روی جامع است، بنابراین در طرح مراقبت پرستاری برای انجام آزمایش مفید خواهد بود.

زن حامله‌ای است که باید با آزمایشات ژنتیکی روبرو شود. تهیه مراقبت‌های پرستاری مناسب و صحیح کوشش مفیدی است. مدت زمانی را که پرستار با زن حامله و فرد حمایت کننده او می‌گذراند محدود است، بنابراین باید ارتباط سریع با زوجین برقرار شده و فرآیند پرستاری شروع شود. بخاطر آن که هر زن بر حسب چارچوب منابع، وضعیت موجود و علت انجام آزمایش ژنتیکی، ویژگی خاص خود را دارد، طرح مراقبت پرستاری باید برای هر فرد جداگانه برنامه‌ریزی شود. چه قبل و چه در محیط اطراف، که دائم در حال تغییر هستند کمک می‌کند.

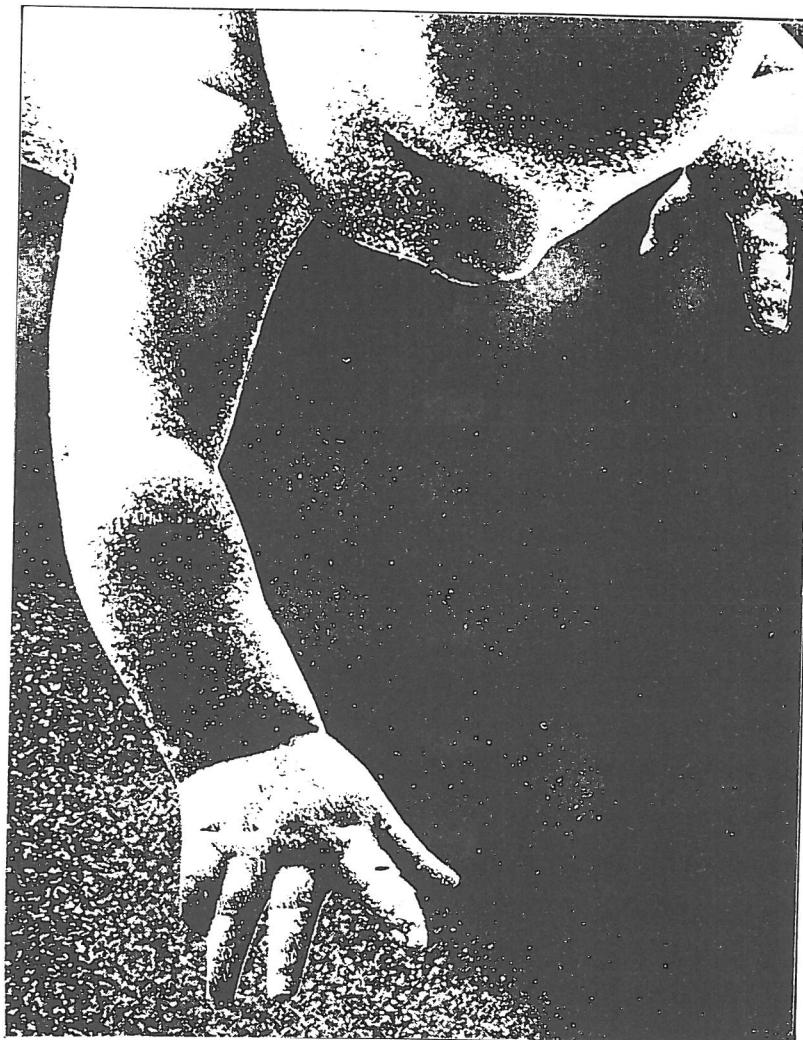
بعد از انجام آزمایش، توضیحات شفاهی و کتبی به بیمار داده می‌شود ۲۴ به او توصیه می‌شود که برای ساعت از انجام کارهای سخت خودداری کند، تا امکان انقباض و لکه بینی کاهش یابد. به زن باید هشدار داد که در صورت وقوع خونریزی، انقباض و علائم مشابه انفلونزا همراه با تب، مراتب را به پزشک خود اطلاع دهد.

آزمایشات تشخیصی برای فرد و یا خانواده هرگز یک کار عادی و روزمره نیستند. بخصوص آن که فرد

---

Stringer, Marilyn, Librizzi ,  
Ronald and Weiner, Stuart.  
«Establishing Aprenatal Genetic  
Diagnosis: The Nurse' Role».  
Men. Maylyune 1991. Vol 16.  
pp: 152 - 156

- ۱- Chorionic Villi Sampling
- ۲- Amnio Centesis
- ۳- Recessive
- ۴- Huntington
- ۵- Krryotype
- ۶- Mosaicism
- ۷- Per Cutaneous Umbilical  
Blood Sampling (PUBS)
- ۸- Roy's Adaptation Model  
Of Nursing
- Sr. Callista Roy
- ۱۰ - Focal
- ۱۱ - Contextual
- ۱۲ - continuing Nursing Process
- ۱۳- Supine Hypotension  
Syndrome



# Establishing A Prenatal Genetic Diagnosis: The Nurse's Role

Translated by :

ashjaee Sh. MSc

Edited by:

ghabeljou M. MSc   Salemi S. MSc

## **Abstract:**

When a woman undergoes genetic testing of her fetus, the physiologic and emotional demands are great. Careful nursing assessment and support are vital. The main benefit of prenatal genetic diagnosis is that women be given the opportunity to coping with your pregnancy where fetal abnormalities has been diagnosed or achieve to a complete relaxation with the positive results obtained . Each of the three common genetic tests consist of cronic villi sampling , amnio centesis and subcutaneous fetal blood sampling have its own risks and disadvantages (See the prenatal diagnosis). Since these tests are created issues for the mother, the nurse's ...

**Keywords :** Prenatal, Genetic Diagnosis, Nurse