

مصادیق سقط جنین درمانی

ماده واحدهی سقط جنین درمانی

سقط درمانی با تشخیص قطعی سه پزشک متخصص و تأیید پزشکی قانونی مبنی بر بیماری جنین که به علت عقب افتادگی یا ناقص الخلقه بودن موجب حرج مادر است و یا بیماری مادر که با تهدید جانی مادر توأم باشد، قبل از ولوج روح (۴ ماه) با رضایت زن مجاز می باشد و مجازات و مسئولیتی متوجه پزشک مباشر نخواهد بود.

علل در خواست سقط درمانی

- ۱- علل جنینی
- ۲- علل مادری
- ۳- علل غیرمادری - غیر جنینی

علل غیرمادری - غیر جنینی

در موارد مواجهه با اشعه، مصرف داروهای تراتوژن، ابتلا مادر به برخی بیماری‌های عفونی مانند آبله مرغان، سرخجه، توکسوپلاسموز، CMV و پارو ویروس B19 توصیه می‌گردد مادر تحت نظر پزشک معالج قرار گرفته، مراقبت و درمان‌های مناسب و مورد نیاز را در صورت لزوم دریافت کند. در صورت بروز ناهنجاری در جنین قبل از ۱۹ هفتگی به پزشکی قانونی ارجاع و موضوع بررسی شود. صرف افزایش آنتی‌بادی‌های مربوط به بیماری‌های فوق در مایع آمنیوتیک، اندیکاسیون صدور مجوز سقط جنین نیست.

علل مادری

اختلالات جفتی: موارد آکرتا، اینکرتا و پرکرتا در صورت تشخیص قطعی برای مادر با تهدید جانی همراه هستند.

علل مادری

صدور مجوز سقط جنین در صورت ابتلای مادر به اختلال خلقی یا هر نوع **اختلال روان پزشکی** دیگر در صورت وجود هر سه شرط زیر امکان پذیر است:

- ۱- توأم با خطر اقدام به خودکشی باشد.
- ۲- به علت حاملگی این خطر افزایش یافته باشد.
- ۳- با تشخیص روان پزشکی امکان درمان این اختلال به هر دلیل وجود نداشته باشد.

موارد مادری که مشمول مجوز سقط نیستند

الف- فاصله کوتاه بین سزارین‌ها یا هر نوع عمل جراحی دیگر بر روی رحم

ب- تعداد بالای سزارین قبلی

پ- سابقه پارگی قبلی رحم

ت- چسبندگی احشاء داخل شکمی

شرایط لازم برای مصادیق جنینی سقط

- ۱- بیماری / ناهنجاری قابل درمان نباشد.
- ۲- بیماری / ناهنجاری موجب شود تا مادر در نگهداری و مراقبت از کودک، دچار سختی و مشقت شدید شود.
- ۳- شروع بیماری در دوران نوزادی، کودکی یا حداکثر نوجوانی باشد.
- ۴- چنانچه بیماری / ناهنجاری قابل درمان باشد، درمان بیماری سختی و مشقتی شدید را برای مادر به همراه داشته باشد یا با عوارضی شدید همراه باشد.

مصادیق جنینی سقط جنین درمانی

- ۱- ناهنجاری‌ها
- ۲- بیماری‌ها
- ۳- اختلالات کروموزومی

انواع ناهنجاری‌ها

- ۱- ناهنجاری‌های سیستم عصبی
- ۲- ناهنجاری‌های موسکولواسکلتال
- ۳- ناهنجاری‌های سیستم قلبی عروقی
- ۴- ناهنجاری‌های سیستم تنفسی
- ۵- ناهنجاری‌های سیستم ادراری تناسلی
- ۶- ناهنجاری‌های گوارشی
- ۷- ناهنجاری‌های با درگیری ارگان‌های متعدد
- ۸- سایر ناهنجاری‌های طبقه‌بندی نشده

ناهنجاری‌های موسکولو اسکلتال

- ۱- دیسپلازی‌های استخوانی
- ۲- نقائص اندام‌ها
- ۳- دفورمیتی ستون فقرات
- ۴- سندرم‌ها
- ۵- سایر ناهنجاری‌های مادرزادی موسکولو اسکلتال

انواع بیماری‌ها

- ۱- بیماری‌های سیستم عصبی
- ۲- بیماری‌های سیستم تنفسی
- ۳- بیماری‌های خونی، ارگان‌های خون ساز و اختلالات خاص با درگیری مکانیسم‌های ایمنی
- ۴- بیماری‌های غدد، تغذیه‌ای و متابولیک
- ۵- نابینایی
- ۶- ناشنوایی

بیماری‌های خونی، ارگان‌های خون‌ساز و اختلالات خاص با درگیری مکانیسم‌های ایمنی

- ۱- اختلالات مرتبط با گلبول‌های قرمز
- ۲- اختلالات مرتبط با فاکتورهای انعقادی
- ۳- اختلالات مرتبط با پلاکت‌ها
- ۴- اختلالات خاص با درگیری مکانیسم‌های ایمنی

بیماری‌های غدد، تغذیه‌ای و متابولیک

- ۱- اختلالات اسیدهای آمینه
- ۲- اختلالات متابولیسم اسیدهای چرب
- ۳- اختلالات سیکل اوره
- ۴- اختلالات ذخیره‌ای چربی و اختلال اسفنگولیپیدها
- ۵- اختلال متابولیسم گلیکوزامینوگلیکان
- ۶- بیماری‌های میتوکندریائی
- ۷- بیماریهای پروکسیمی
- ۸- اختلالات متابولیسم کربوهیدرات
- ۹- اختلال متابولیسم مواد معدنی

اختلالات کروموزومی

۱- اختلال در تعداد کروموزوم‌ها

۲- اختلال در ساختار کروموزوم‌ها

Chapter	Block	Title
I	A00–B99	Certain infectious and parasitic diseases
II	C00–D48	Neoplasms
III	D50–D89	Diseases of the blood and blood-forming organs and certain disorders involving the immune mechanism
IV	E00–E90	Endocrine, nutritional and metabolic diseases
V	F00–F99	Mental and behavioural disorders
VI	G00–G99	Diseases of the nervous system
VII	H00–H59	Diseases of the eye and adnexa
VIII	H60–H95	Diseases of the ear and mastoid process
IX	I00–I99	Diseases of the circulatory system
X	J00–J99	Diseases of the respiratory system
XI	K00–K93	Diseases of the digestive system
XII	L00–L99	Diseases of the skin and subcutaneous tissue
XIII	M00–M99	Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue
XIV	N00–N99	Diseases of the genitourinary system

XV	O00–O99	Pregnancy, childbirth and the puerperium
XVI	P00–P96	Certain conditions originating in the perinatal period
XVII	Q00–Q99	Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities
XVIII	R00–R99	Symptoms, signs and abnormal clinical and laboratory findings, not elsewhere classified
XIX	S00–T98	Injury, poisoning and certain other consequences of external causes
XX	V01–Y98	External causes of morbidity and mortality
XXI	Z00–Z99	Factors influencing health status and contact with health services
XXII	U00–U99	Codes for special purposes

ناهنجاری‌های سیستم عصبی

گروه اول: ناهنجاری‌ها

۱- ناهنجاری‌های سیستم عصبی

نام بیماری	ردیف
Acrania	۱ آکرایا
Anencephaly	۲ آنانسفالی
Exencephaly	۳ اگزانسفالی
Encephalocele	۴ انسفالوسل
Myeloencephalocele	۵ مبلوانسفالوسل
Microcephaly	۶ میکروسفالی
Hydrencephaly	۷ هیدرانسفالی
Hydrocephaly with other anomalies in the list	۸ هیدروسفالی - در صورت همراه بودن با سایر آنومالی‌های موجود در لیست و یا
Hydrocephaly more than 15 mm	- هیدروسفالی بیش از ۱۵ میلی‌متر
Hydrocephaly with Cortex Atrophy	۹ هیدروسفالی همراه آنروفی کورتکس
Dandy Walker syndrome	۱۰ سندرم دندی-واکر
Prosencephaly	۱۱ پروزنسفال
Holoprosencephaly	۱۲ هولوپروزنسفال
Cerebellar Aplasia	۱۳ آپلازی مخچه
Spina bifida aperta	۱۴ اسپاینا بیفیدا آپرتا
Meningomyelocele	۱۵ مننگومیلوسل
Arnold-Chiari malformation (Type II)	۱۶ آرنولد کیاری تیپ II
Sever Craniosinostosis	۱۷ کرانیوسینوستوزیس شدید
Cranioschisis	۱۸ کرانیوشیزیس
Other severe brain malformations	۱۹ سایر ناهنجاری‌های شدید مغزی ^۱
Other Neural Tube defects (NTD)	۲۰ سایر ضایعات لوله عصبی

Neural Tube Defect

256



Encephalocele

257



Anencephaly

Encephalocele

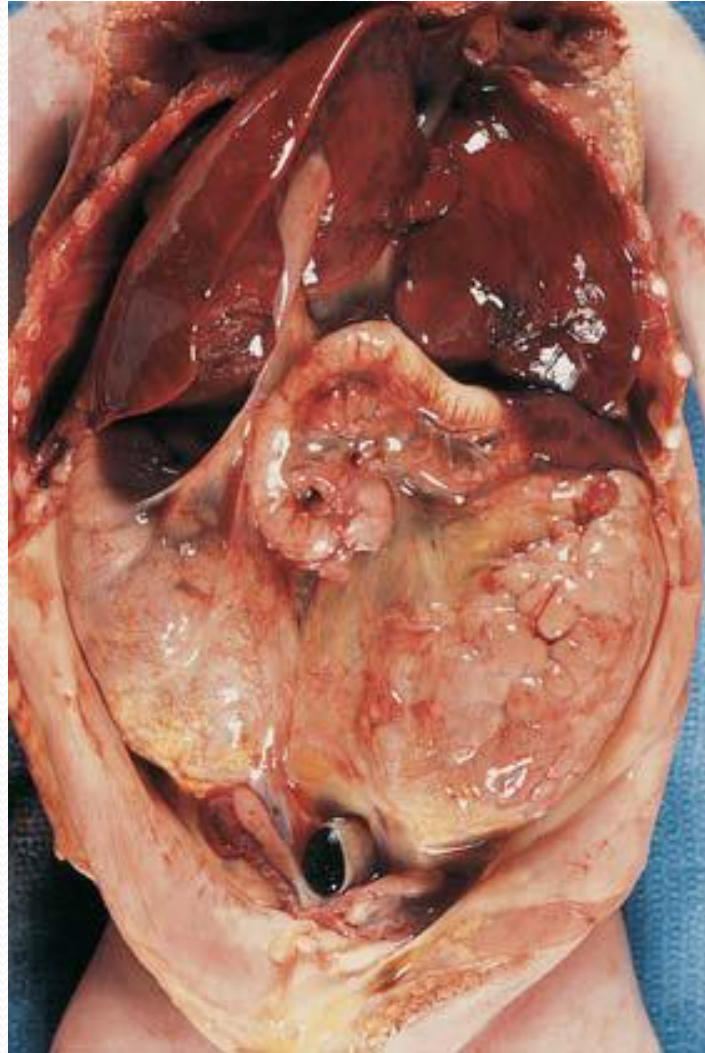


Meckel-Gruber syndrome

Large occipital encephalocele, microcephaly, sloping forehead, micro/retrognathia, low-set malformed ears, and short neck. The infant also had post-axial polydactyly.



large cystic kidneys in Meckel syndrome

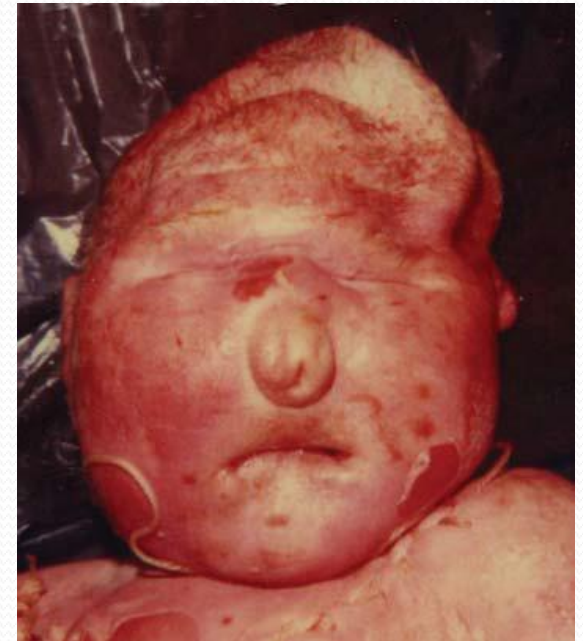


Holoprosencephaly

cyclopia

cebocephaly

ethmocephaly



large hydrocephalic head



micropolygyria



Craniosynostosis-nonsyndromal of the sagittal suture resulting in turricephaly (oxycephaly)



Meningomyelocele

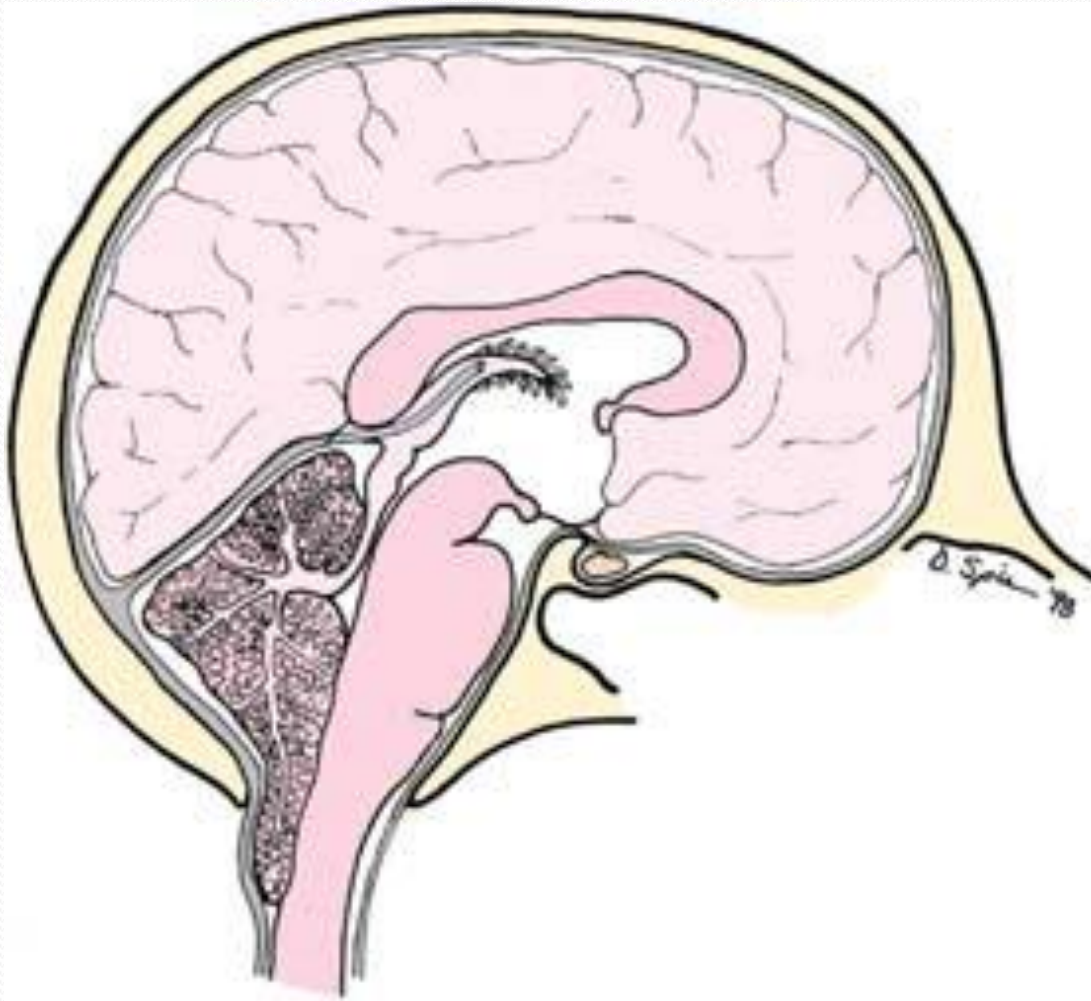


Dandy-Walker malformation



a large **posterior fossa cyst** (black arrows) with **absence of the cerebellar vermis** (yellow arrow,

Arnold Chiari malformation II



spinal **myelomeningocele**
associated with **cerebellar
hypoplasia** and displacement
of the tonsils and of the
elongated distal brainstem
through the enlarged foramen
magnum

ناهنجاری‌های موسکولو اسکلتال

- ۱- دیسپلازی‌های استخوانی
- ۲- نقائص اندام‌ها
- ۳- دفورمیتی ستون فقرات
- ۴- سندرم‌ها
- ۵- سایر ناهنجاری‌های مادرزادی موسکولو اسکلتال

۲- ناهنجاری های موسکولو اسکلتال

الف - دیسپلازی های استخوانی

نام ناهنجاری	ردیف
Achondroplasia	۱ آکوندروپلازی
Acromesomelic dysplasia	۲ دیسپلازی اکرومزوملیک
Asphyxiating thoracic dysplasia (Jeune Syndrome)	۳ دیسپلازی آسفیکسی زای توراسیک (سندرم ژونن)
Campomelic dysplasia	۴ دیسپلازی کمپوملیک
Chondrodysplasia punctata	۵ کوندرو دیسپلازی پونکتاتا (ریزوملیک نوع AR و XL)
Diastrophic dysplasia	۶ دیسپلازی دیاستروفیک
Dwarfism (rhizomelic dwarfism)	۷ دوارفیسم (ریزوملیک)
Ellis- van creveld syndrome	۸ سندرم الیس وان کرولد (دیسپلازی کوندرواکتودرمال)
Epiphyseal dysplasia	۹ دیسپلازی اپی فیزیال (نوع congenital)
Metaphyseal dysplasia	۱۰ دیسپلازی متافیزیال
Metatropic dysplasia	۱۱ دیسپلازی متاتروپیک
Osteogenesis Imperfecta (Except Type I)	۱۲ استئوژنز ایمپرفکتا (به جز نوع I)

الف - ادامه دیسپلازی های استخوانی

نام ناهنجاری	ردیف
Radial Aplasia or Hypoplasia: Fanconi Anemia TAR syndrome	آپلازی یا هیپوپلازی رادیوس: آنمی فانکونی سندرم TAR ^۱
VATER anomaly AASE syndrome	آنومالی VATER ^{۲-۳} سندرم AASE ^۴ (شست سه بندی / آنمی هیپوپلاستیک و CHD ^۵)
Spondyloepimetaphyseal dysplasia	دیسپلازی اسپوندیلوای متافیزیال
Stippled Epiphysis	دیسپلازی استخوانی - غضروفی کشنده یا استیپل اپی فیزیال
Syrenomelia (Mermaid syndrome)	سیرنوملیا (سندرم پری دریایی)
Thanatophoric dysplasia	دیسپلازی تاناتوفوریک

ب- نقائص اندامها

نام ناهنجاری		ردیف
Amelia	آملیا	۱
Mesomelia	مزوملیا	۲
Hemimelia	همی ملیا	۳
Phocomelia	فوکوملیا	۴

پ- دفورمیتی ستون فقرات

نام ناهنجاری		ردیف
Sacral Agenesis	آژنزی ساکرال	۱

ت - سندرم‌ها

نام ناهنجاری	ردیف
Acrocephalosyndactyly Or Acrocephalopolysyndactyly (ACPS)	آکروسفالوسینداکتیلی‌ها یا آکروسفالوپولیسینداکتیلی‌ها:
Apert syndrome	سندرم آپرت
Pfeiffer syndrome	سندرم فایفر
Carpenter syndrome	سندرم کارپنتر
Crouzon syndrome	سندرم کروزون
Saethre-Chotzen syndrome	سندرم ساتر-چوتزن
Amniotic band syndrome- Limb Reduction syndrome	سندرم آمنیوتیک باند نوع شدید و متعدد (در صورت وجود آمنیوتیک باندهای متعدد که منجر به اشکال در قسمت دیستان اندام شود)
Autosomal dominant Larsen syndrome	سندرم لارسن نوع اتوزوم غالب
Ateloosteogenesis Type I, II, III	آتلوآستوژنیزیس تیپ ۱، ۲ و ۳
Cornelia de Lange syndrome	سندرم کورنلیا دولانزه
Ectrodactyly – ectodermal dysplasia – cleft syndrome (EEc syndrome)	سندرم EEC (اکتروداکتیلی + دیسپلازی اکتودرمال + شکاف لب و کام)
Malignant Infantile Osteopetrosis (MIO)	استئوپتروز بدخیم شیرخوارگی
Multiple cynostosis syndrome	سندرم مولتیبیل سینوستوزیس
Multiple pterygium syndrome or Escobar syndrome	سندرم مولتیبیل پتریژیوم یا سندرم اسکوبار
Roberts syndrome (pseudothalidomide syndrome)	سندرم روبرتز (فوکوملی + CL ¹ + CP ²)

ث - سایر ناهنجاری های مادرزادی موسکولواسکلتال

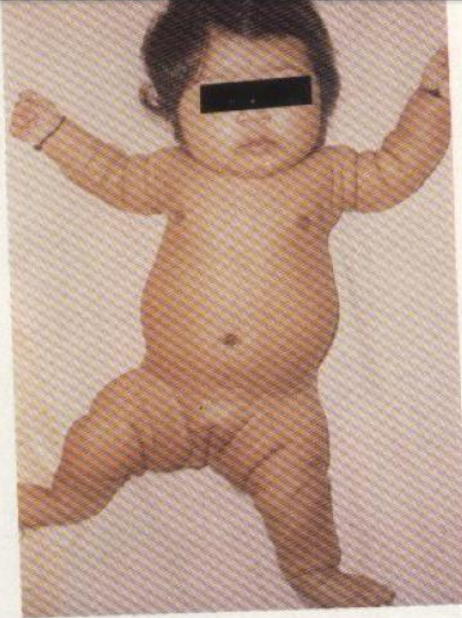
نام ناهنجاری		ردیف
Congenital diaphragmatic hernia	فتق دیافراگم مادرزادی	۱
Gastrochiesis	گاستروشزی	۲
Omphalocele	امفالوسل	۳

Achondroplasia



Achondroplasia showing a large head, small chest, normal size of the trunk, rhizomelic micromelia, and exaggerated lumbar lordosis.

Achondroplasia



274



275



280 Metatropic dysplasia.

Note: Narrow chest, short limbs, prominent joints, long feet and caudal appendage.

Other features: Short stature, severe kyphosis and scoliosis and enlarged joints. X-rays show extreme flaring of the metaphyses in the neonatal period with platyspondyly.

Inheritance: Autosomal recessive.



Thanatophoric dysplasia



Frontal bossing, flat facies, short neck, micromelia, and small chest.

Campomelic dysplasia

bowing of the limbs with pretibial skin dimples, hypoplasia of cervical vertebra and scapula, 11 pairs of ribs, non-mineralized pedicles, vertical/narrow iliac wings, and bowing of femurs.



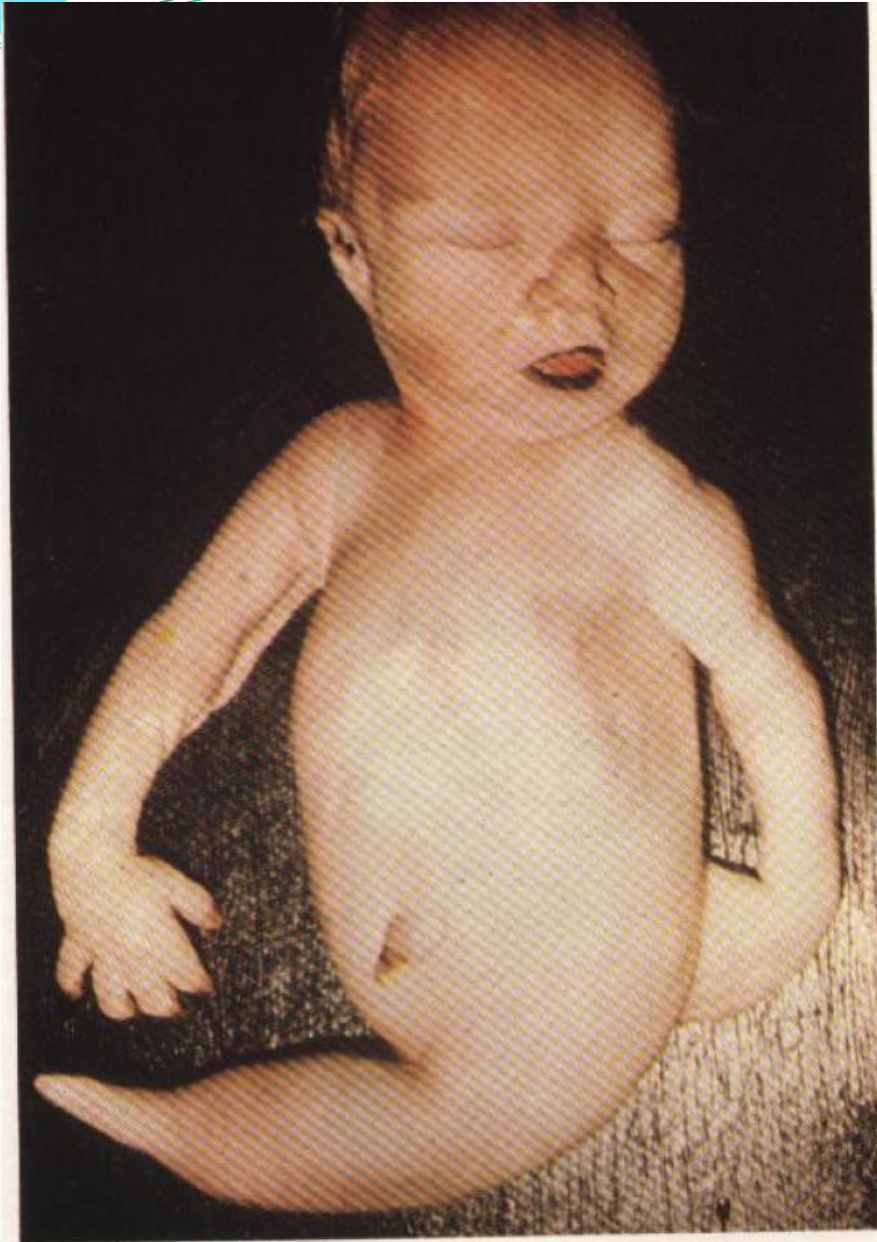
rhizomelic form of chondrodysplasia punctata



short humeri and punctate calcifications in
the shoulder and/or elbow joints

Asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome)





258 and 259 Sirenomelia.

Note: 'Potters' facies, complete fusion of lower limbs with absence of genitalia.

Other features: Vertebral defects, renal agenesis and imperforate anus.

Inheritance: Sporadic, more common in one of identical twins.

Metatropic dysplasia

bulbous enlargement of joints.

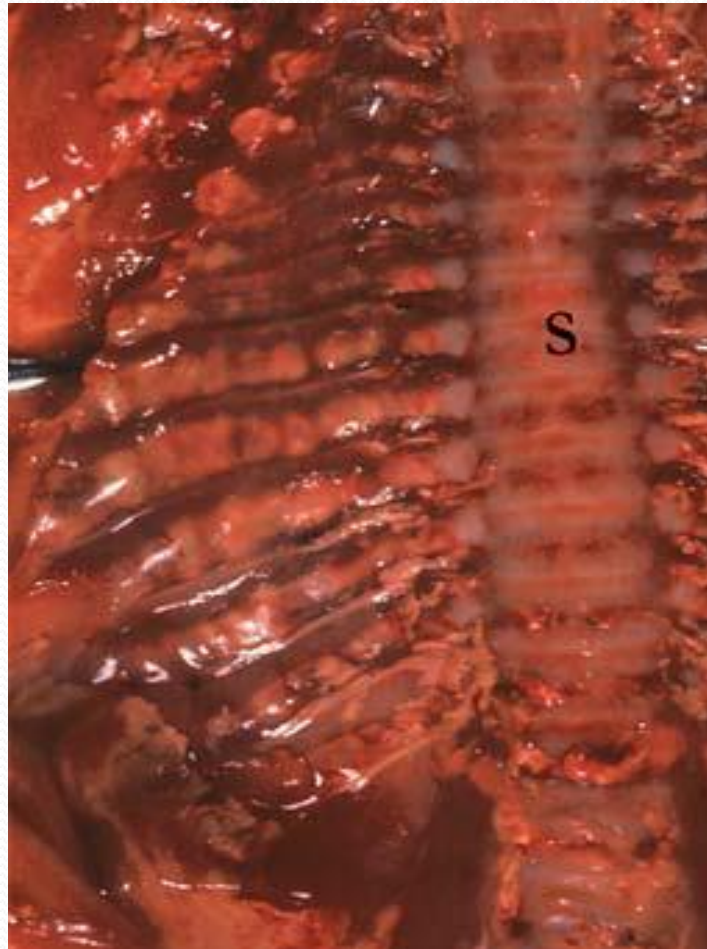


Ellis-van Creveld syndrome

Oligodontia and malformed teeth, severe nail hypoplasia of the hands and feet, and broad hands with bilateral post-axial polydactyly.



Osteogenesis imperfecta Type II



Multiple rib fractures.

Osteogenesis imperfecta type III



globular skull
and
blue sclerae

Fanconi anemia

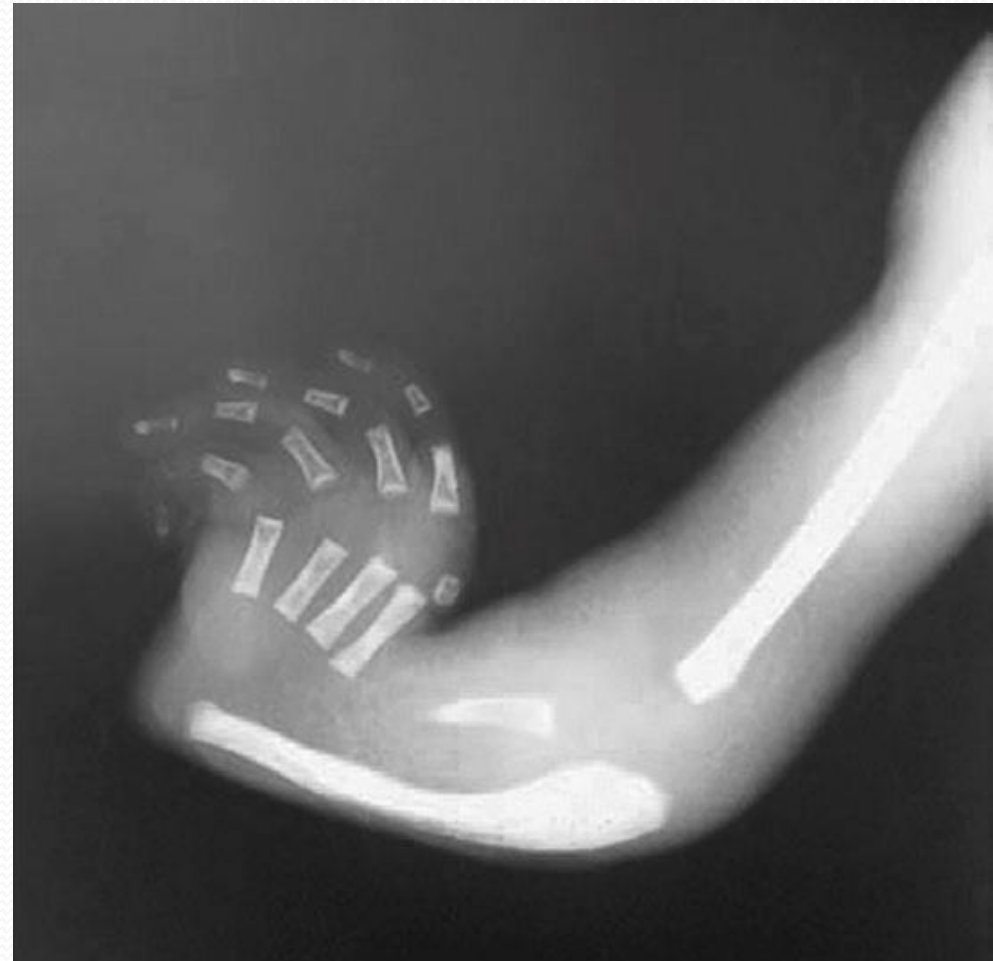


TAR syndrome



thrombocytopenia-absent radius syndrome

Angulated wrist in radial hypoplasia



Thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome



club hands with finger-like thumbs
and radial aplasia,

Holt-Oram syndrome



club hands, absent radius and
fingerlike thumbs



ديسپلازی اندامها

ب- نقائص اندامها

نام ناهنجاری		ردیف
Amelia	آملیا	۱
Mesomelia	مزوملیا	۲
Hemimelia	همی ملیا	۳
Phocomelia	فوکوملیا	۴

phocomelia

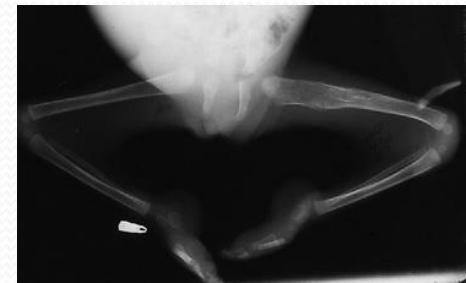


پ- دفورمیتی ستون فقرات

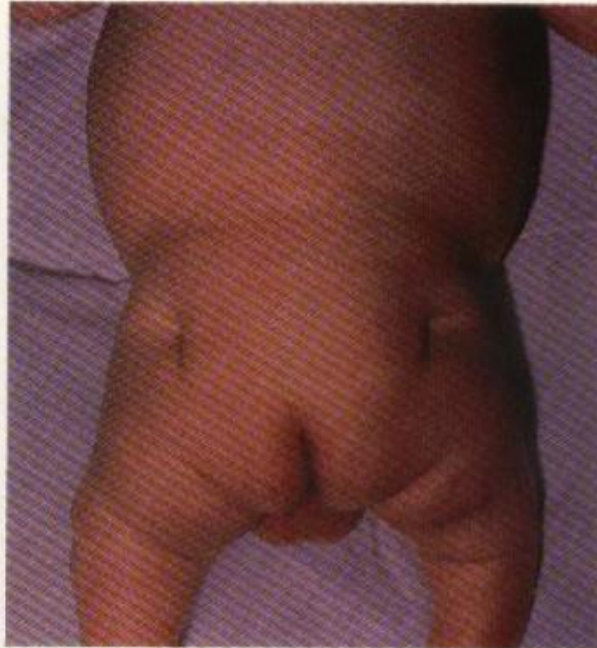
نام ناهنجاری		ردیف
Sacral Agenesis	آژنزی ساکرال	۱

Diabetic embryopathy

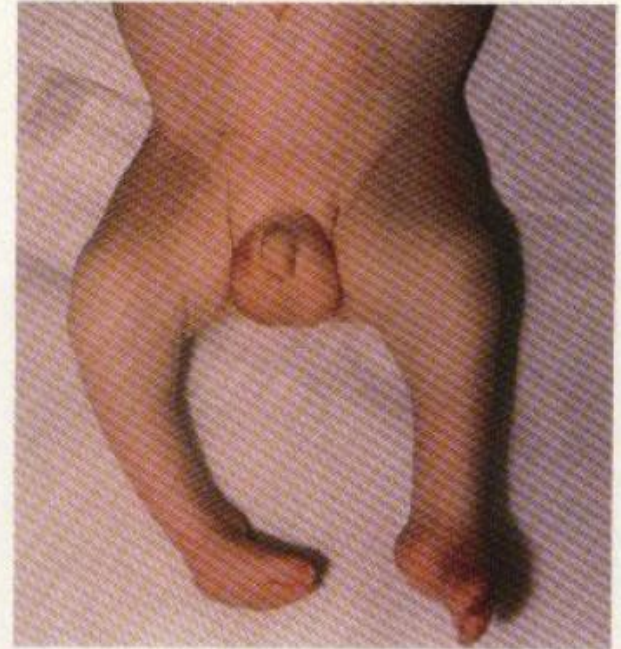
left club hand with hypoplastic thumb and **sacral agenesis** with contractures of knees illustrated by radiographs.



260



261



260 and 261 Diabetic embryopathy.

Note: Gross muscle wasting of legs, severe talipes equinovarus, short femora and sacral agenesis with prominent dimpling of skin.

Other features: Heart defect, cleft palate. In general infants of diabetic mothers have 2–3 times the incidence of congenital malformations.

263



دیسپلازی های سندرمیک

نام ناهنجاری	ردیف
Acrocephalosyndactyly Or Acrocephalopolysyndactyly (ACPS)	آکروسفالوسینداکتیلی‌ها یا آکروسفالوپولیسینداکتیلی‌ها:
Apert syndrome	سندرم آپرت
Pfeiffer syndrome	سندرم فایفر
Carpenter syndrome	سندرم کارپنتر
Crouzon syndrome	سندرم کروزون
Saethre-Chotzen syndrome	سندرم ساتر-چوتزن
Amniotic band syndrome- Limb Reduction syndrome	سندرم آمنیوتیک باند نوع شدید و متعدد (در صورت وجود آمنیوتیک باندهای متعدد که منجر به اشکال در قسمت دیسینال اندام شود)
Autosomal dominant Larsen syndrome	سندرم لارسن نوع اتوزوم غالب
Ateloosteogenesis Type I, II, III	آتلوآستوژنیزیس تیپ ۱، ۲ و ۳
Cornelia de lange syndrome	سندرم کورنلیا دولانزه
Ectrodactyly – ectodermal dysplasia – cleft syndrome (EEC syndrome)	سندرم EEC (اکتروداکتیلی + دیسپلازی اکتودرمال + شکاف لب و کام)
Malignant Infantile Osteopetrosis (MIO)	استئوپتروز بدخیم شیرخوارگی
Multiple cynostosis syndrome	سندرم مولتیبیل سینوستوزیس
Multiple pterygium syndrome or Escobar syndrome	سندرم مولتیبیل پتریژیوم یا سندرم اسکوبار
Roberts syndrome (pseudothalidomide syndrome)	سندرم روبرتز (فوکوملی + ¹ CL + ¹ CP)

Atelosteogenesis

for a newborn skeletal dysplasia characterized by specific patterns of aplasia/hypoplasia of humeri, femora, spine, and other skeletal elements.



Larsen syndrome



a variety of symptoms, including congenital anterior dislocation of the knees, dislocation of the hips and elbows, flattened facial appearance, prominent foreheads, and depressed nasal bridges.

Larsen syndrome can also cause a variety of cardiovascular and orthopedic abnormalities.

Amniotic band syndrome



In utero amputation of the 3rd and 4th fingers.

Cornelia de Lange syndrome



finely arched heavy eyebrows,
long eyelashes, small upturned
nose, long smooth philtrum, and
cupid's-bow mouth

mutations in the *NIPBL*
gene on chromosome 5p13

De Lange syndrome

synophrys, coarse eyebrows, long curly eyelashes, depressed nasal bridge with anteverted nares, long thin upper lip, down-turned angles of the mouth, and widely spacedteeth) and ectrodactyly/oligodactyly in the first two cases

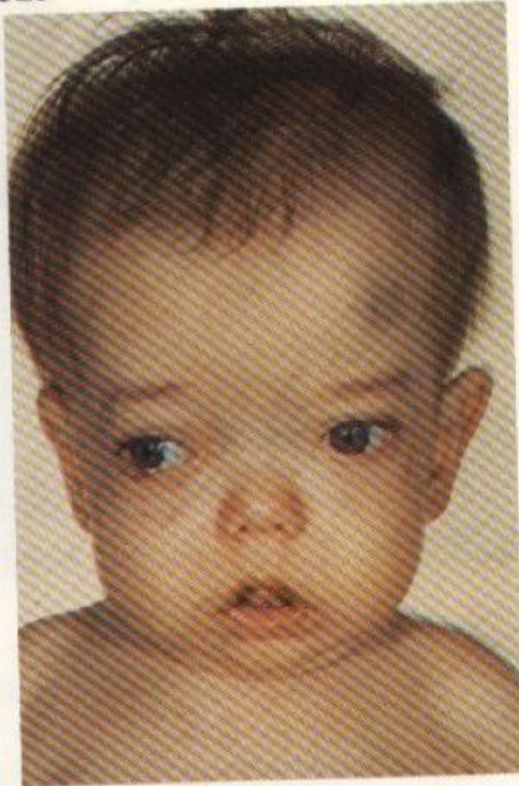


Lethal multiple pterygium syndrome (LMPS)

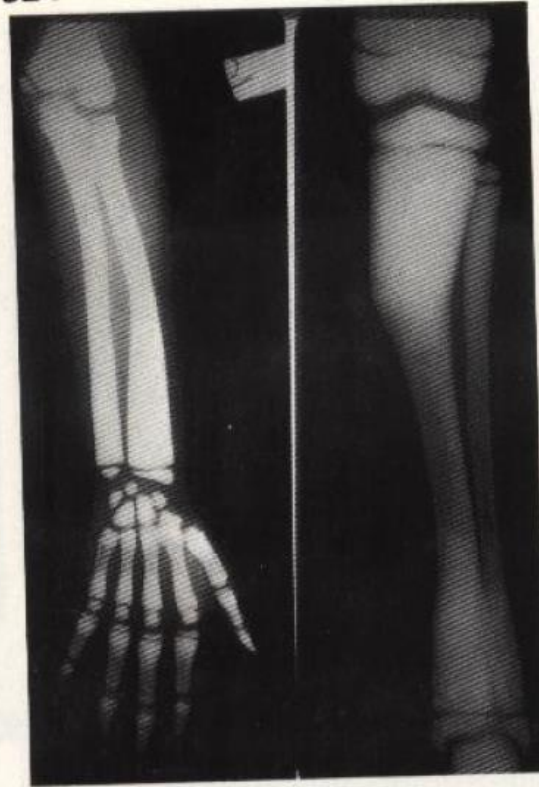


is a lethal hereditary disorder characterized by a distinct constellation of multiple anomalies, consisting of multiple pterygia, flexion contractures of multiple joints, characteristic facial appearance, cystic hygroma, hydrops, and pulmonary and cardiac hypoplasia.

323



324



323 and 324 Osteopetrosis.

X-rays: Note – increased density of long bones with defective modelling.

Other features: ‘Bone within bone’ appearance.

Face: Note – facial weakness, broad forehead and prominent jaw.

Other features: Bone fragility, optic atrophy, deafness and leuco-erythroblastic anaemia.

Inheritance: The severe, precocious form is autosomal recessive. The more benign form with late manifestations is usually autosomal dominant, although autosomal recessive families have been reported.

EEC

100 and 101 Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and clefting (EEC) syndrome.

Note: Repaired cleft lip, sparse, dry hair and split hand with partial syndactyly.

Other features: Small or missing teeth.

Inheritance: Autosomal dominant.

100



(arrowed) in a neonate and adult.

Other features: Hypoplastic patellae, ptosis, cloverleaf pigmentation of the iris and nephropathy.

Inheritance: Autosomal dominant.

101



Roberts syndrome



Bilateral cleft lip and cleft palate, phocomelia, club hands with an appendage-like thumb on the right and a missing thumb on the left.

انواع آکروسفالوسینداکتیلی

175



176



177



175–177 Apert syndrome.

Note: Brachycephaly, acrocephaly, proptosis, beaked nose, mid-facial hypoplasia, ante-mongoloid slant to eyes, syndactyly of all fingers giving 'base-ball glove' appearance, big toes and thumbs are often free.

Other features: Craniosynostosis, mental retardation, narrow or cleft palate and broad thumbs in valgus position.

Inheritance: Autosomal dominant, most cases are fresh mutations.

171



172



171 and 172 Crouzon syndrome.

Note: Prominent forehead, proptosis, hypertelorism, short upper lip, maxillary hypoplasia and hooked nose.

Other features: Brachycephaly, nystagmus and optic nerve damage and mental retardation only occasionally.

Inheritance: Autosomal dominant.

173



174



Crouzon Syndrome



Craniofacial

Brachycephaly due to coronal suture synostosis

Hydrocephaly with Chiari I malformation

Hypertelorism

Proptosis

Midface hypoplasia

“Beaked” nose

Crouzon Syndrome: Features and Findings

Cleft palate

Stylohyoid calcification

Conduction and/or neurosensory hearing deficit

Extracranial Skeletal

Cervical spine fusion

Other

Acanthosis nigricans

Pfeiffer syndrome with cloverleaf skull



Carpenter syndrome



Saethre-Chotzen



hypertelorism,
high forehead, beak
nose, and syndactyly
of second and third
fingers.

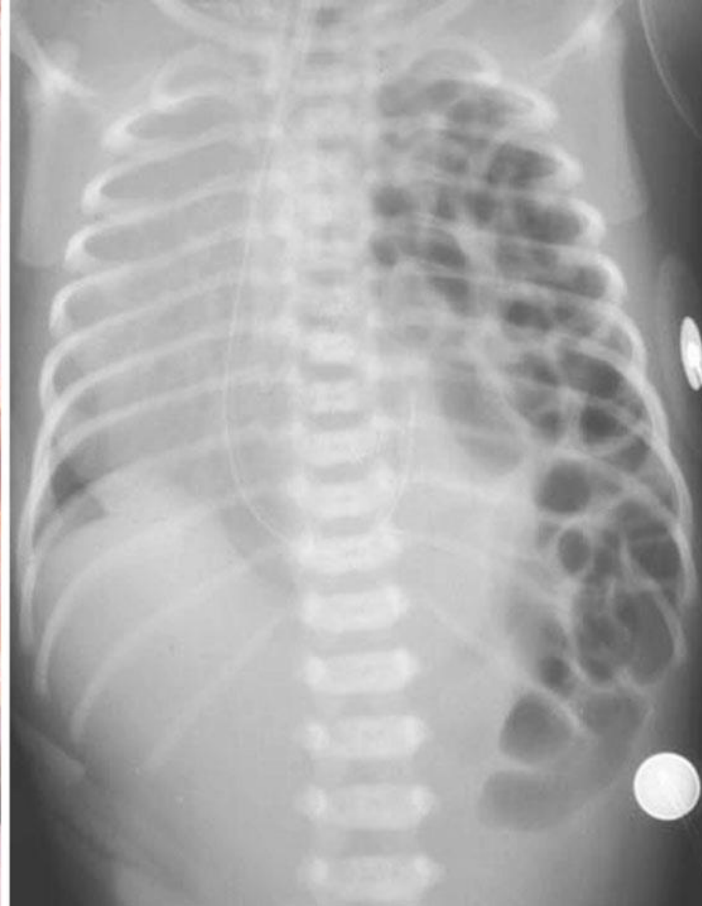
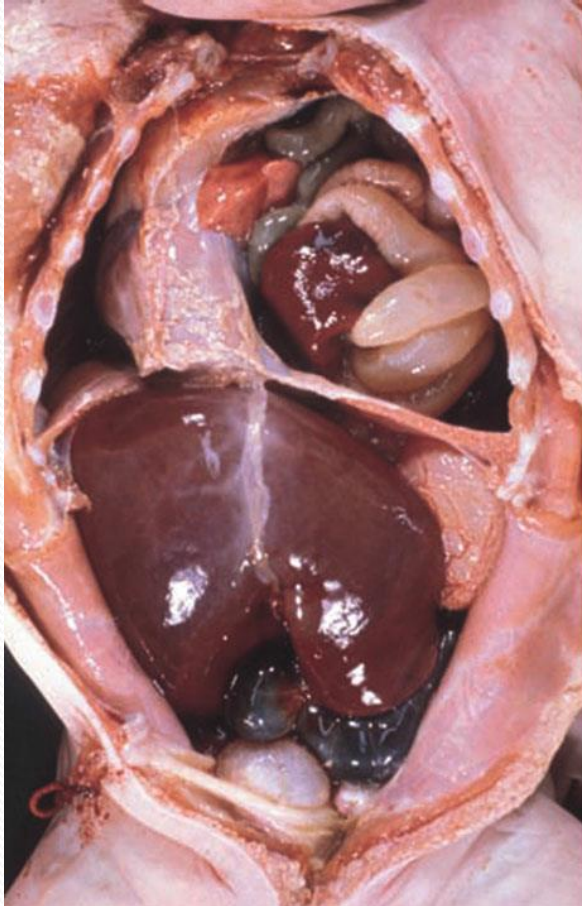
سایر ناهنجاری های مادرزادی موسکولو اسکلتال

ث- سایر ناهنجاری‌های مادرزادی موسکولواسکلتال

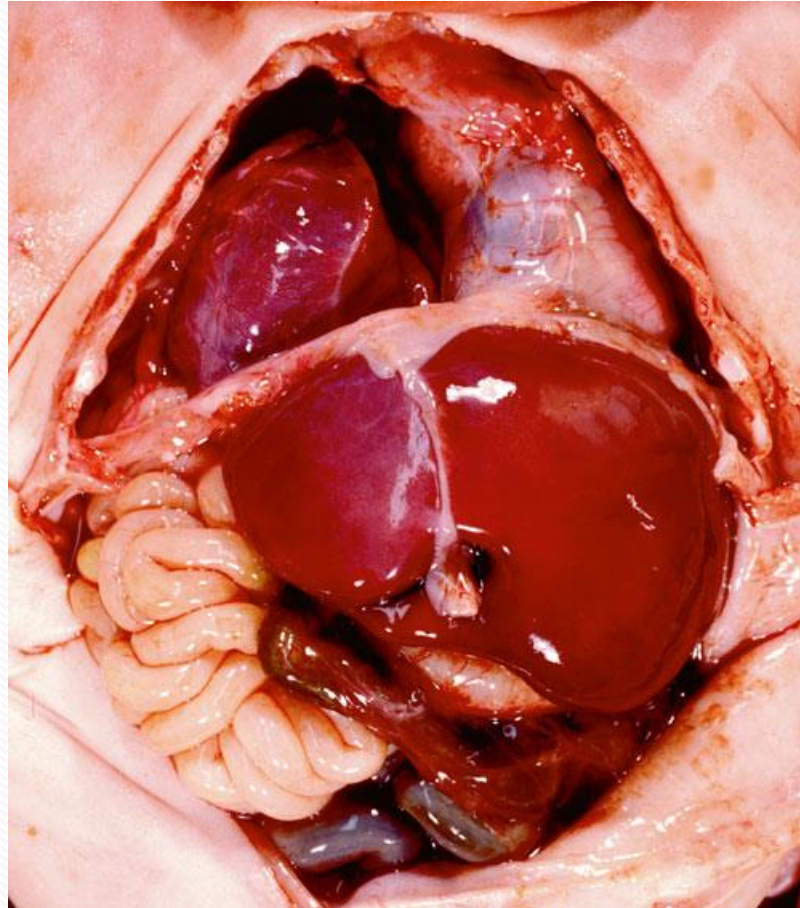
نام ناهنجاری		ردیف
Congenital diaphragmatic hernia	فتق دیافراگم مادرزادی	۱
Gastrochiesis	گاستروشزی	۲
Omphalocele	امفالوسل	۳

در ناهنجاری‌هایی نظیر گاستروشنزی و امفالوسل تشخیص قطعی
منوط به سن بارداری **بالاتر از ۱۳ هفته** است.

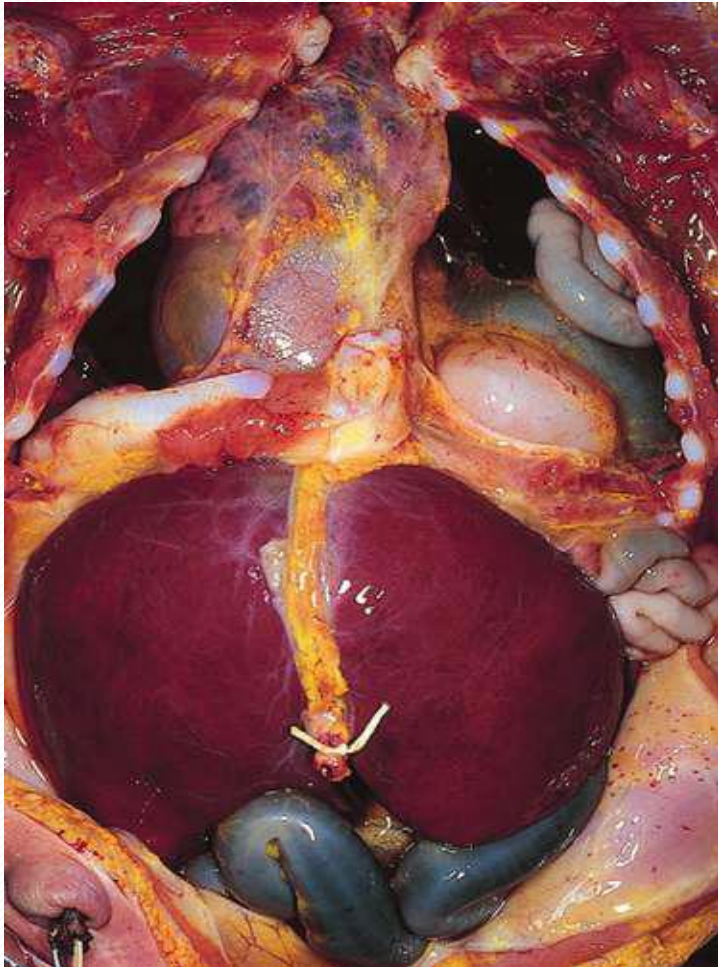
Left-sided diaphragmatic hernia



Herniation of the right lobe of the liver via right-sided diaphragmatic defect into the right hemithorax, displacing the heart and lungs to the left and leading to fetal hydrops and polyhydramnios

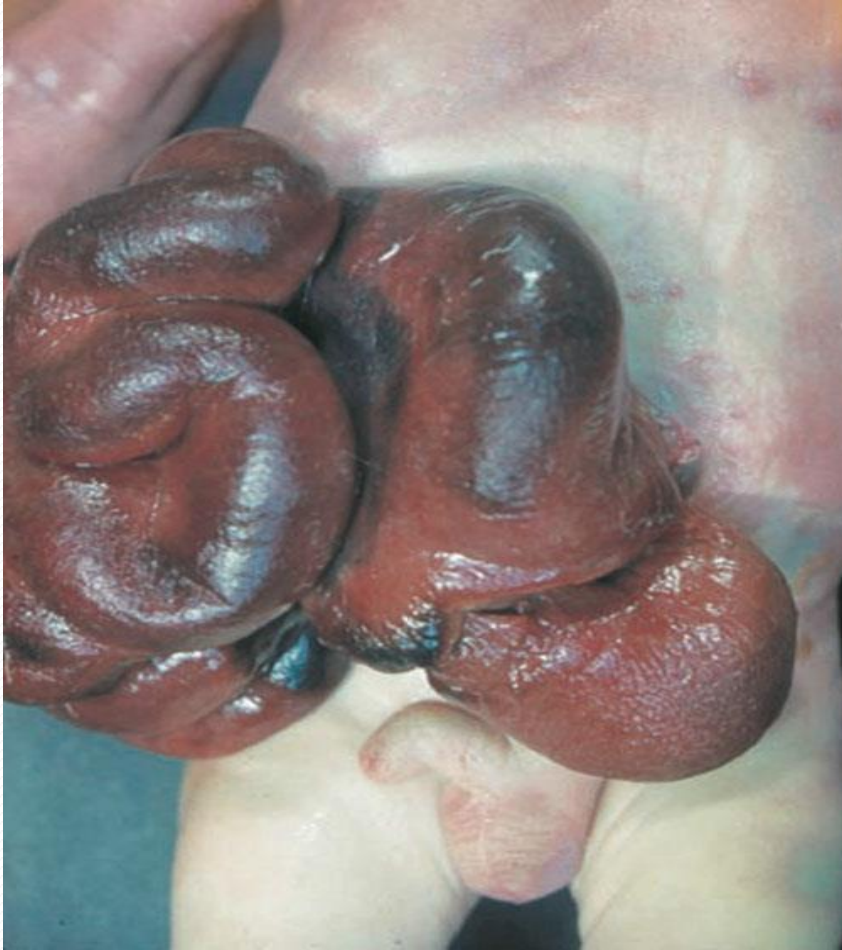


diaphragmatic hernia



the right lung compression, cardiomeastinal shift, left lung hypoplasia, and visceral herniation through the diaphragmatic defect.

Gastroschisis

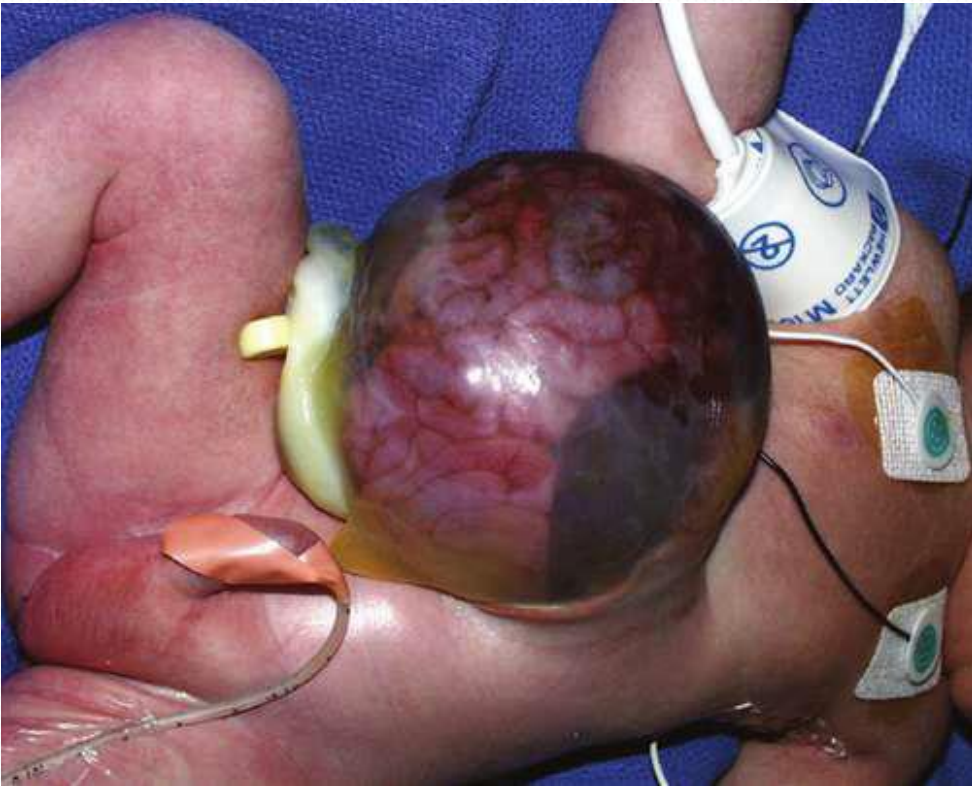


the exteriorized bowel is dilated and infarcted

Exomphalos in Beckwith-Wiedemann syndrome



Giant omphalocele containing liver, stomach, and bowel



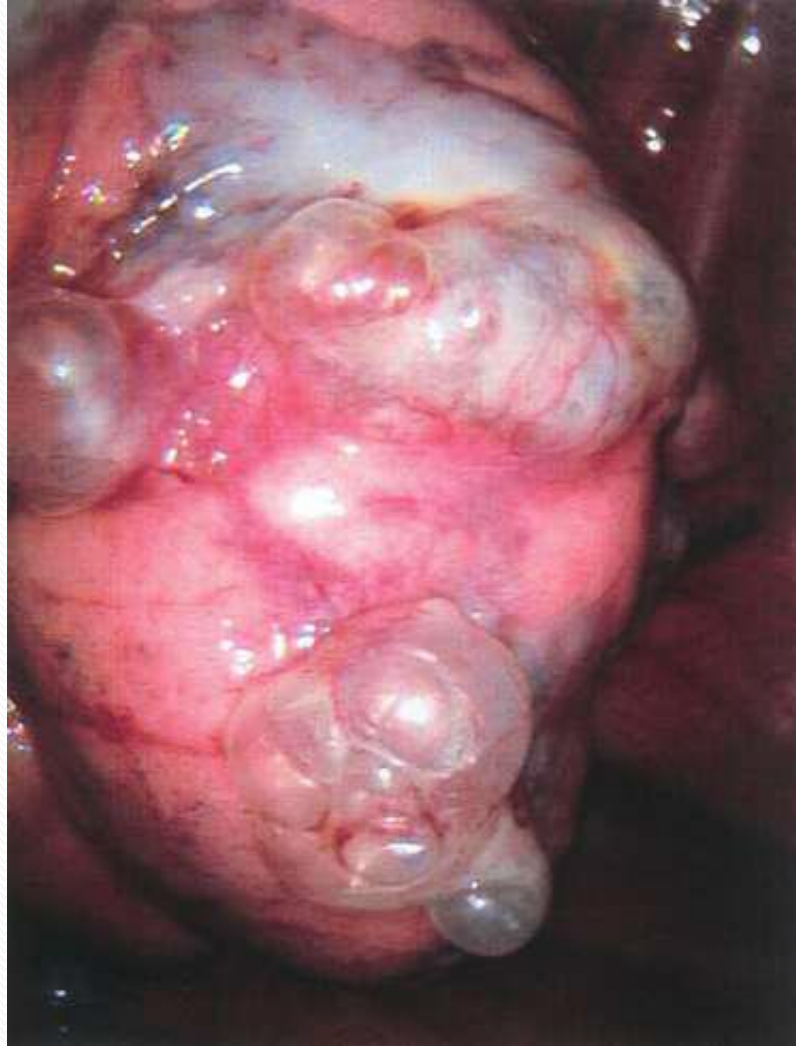
Chromosomal and other anomalies, particularly **cardiac**, are common and should be evaluated

ناهنجاری های سیستم تنفسی

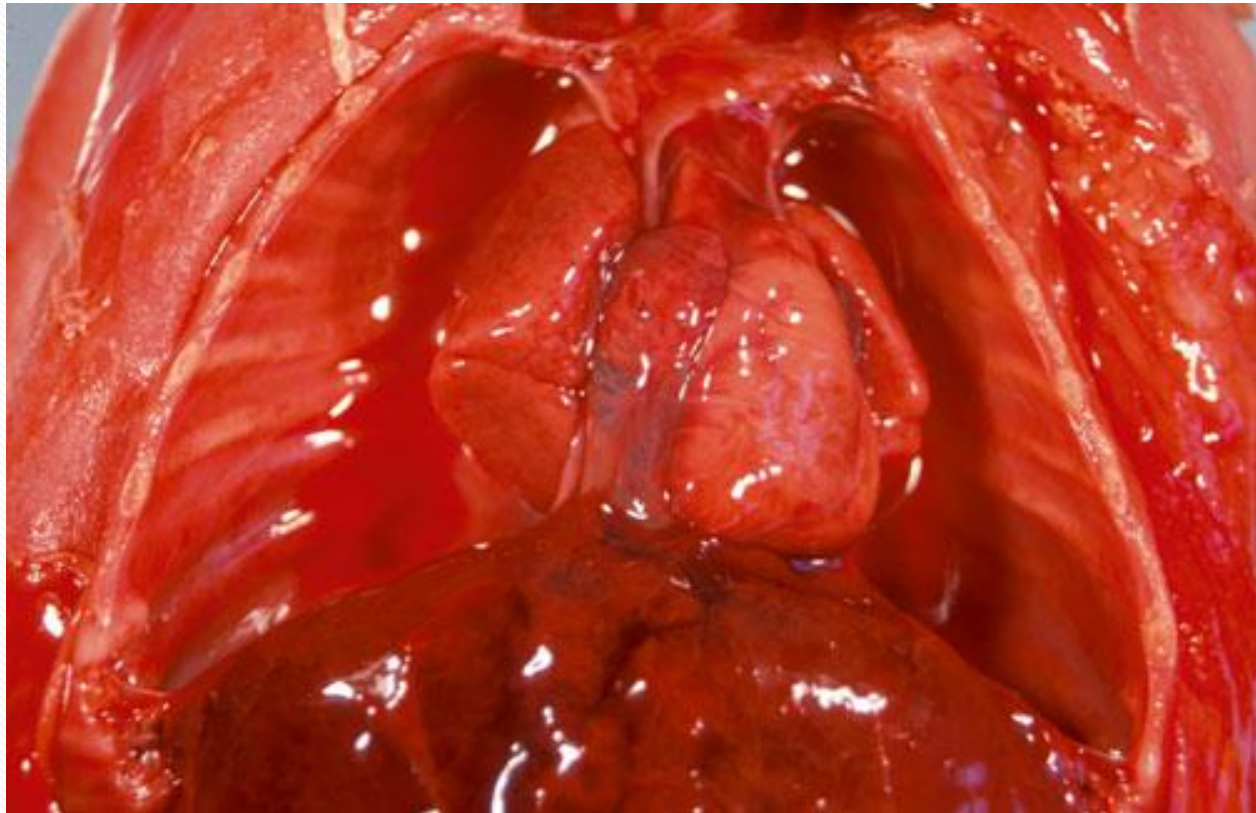
۳- ناهنجاری های سیستم تنفسی

نام ناهنجاری		ردیف
Bilateral Pulmonary Agenesis	آژنزی دوطرفه ریه ها	۱
Bilateral Pulmonary Aplasia	آپلازی دوطرفه ریه ها	۲
Bilateral Severe Pulmonary hypoplasia	هیپوپلازی دوطرفه شدید ریوی	۳
Laryngeal Atresia	آترزی حنجره	۴
Pulmonary Lymphangiectasia	لنفانژکتازی ریوی	۵
Thorax hypoplasia	هیپوپلازی توراکس: - به شرط همراه بودن با سایر آنومالی های موجود در لیست اندیکاسیون های سقط جنین - در صورت ایزوله بودن هیپوپلازی توراکس لازم است توسط مراکز سونوگرافی معتبر تأیید گردد.	۶
Type 0 Congenital Cystic Adenomatoid Malformation (Microcystic adenomatoid malformation)	سیستیک آدنوماتوئید مادرزادی نوع صفر	۷
Unilateral pulmonary agenesis with other anomalies (renal agenesis ,...)	آژنزی یک طرفه ریه همراه با سایر آنومالی ها (همانند آژنزی کلیه ها و...)	۸

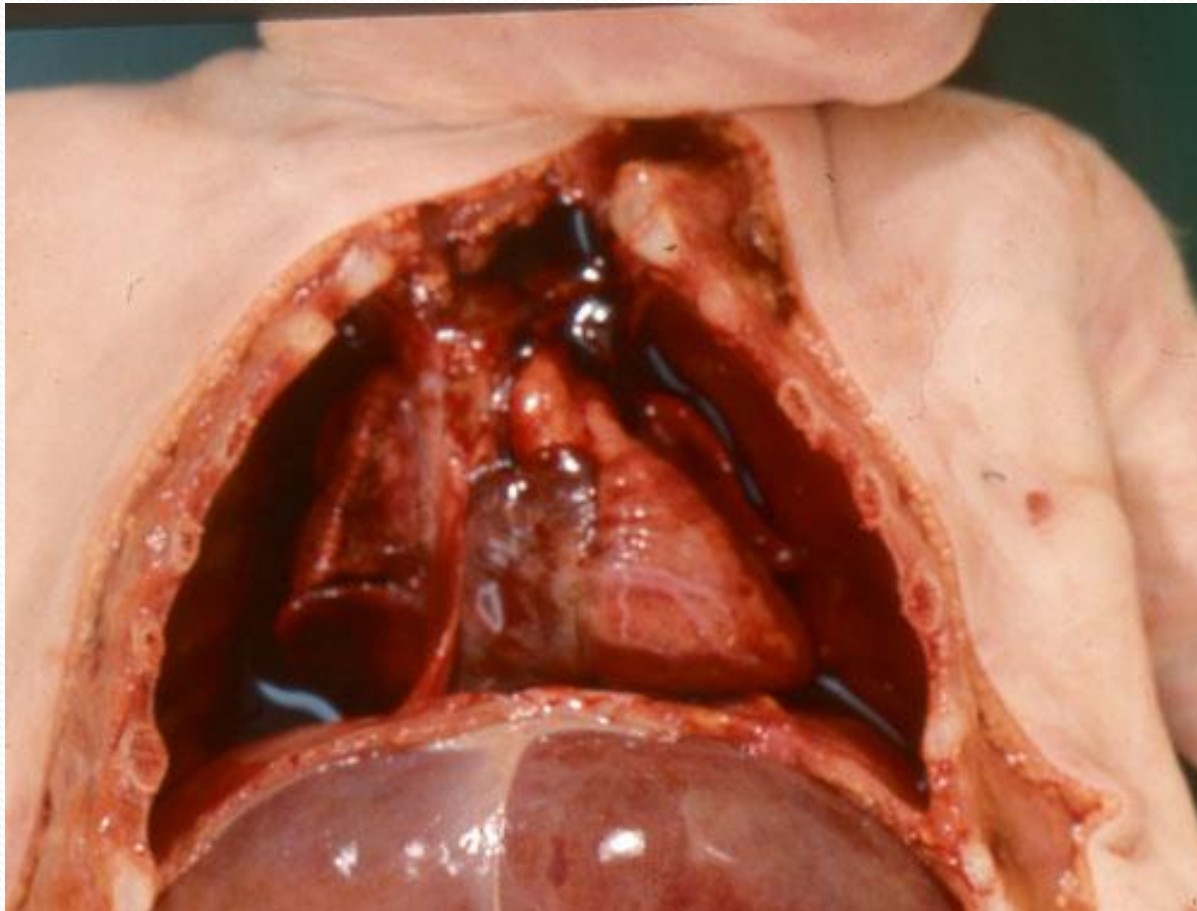
apical bullous lung disease



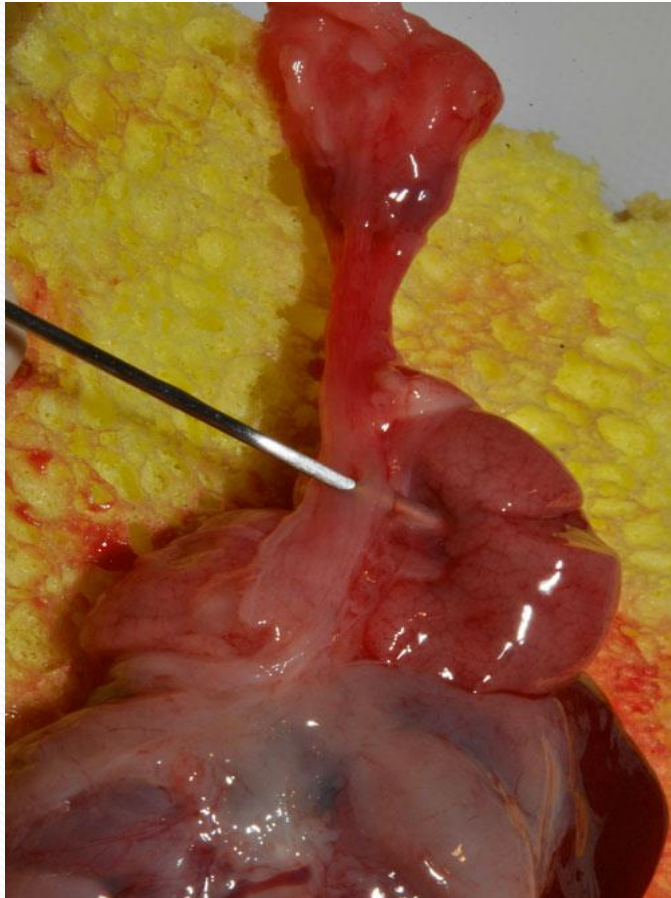
Large bilateral pleural effusions with secondary
severe pulmonary hypoplasia



bilateral pulmonary hypoplasia

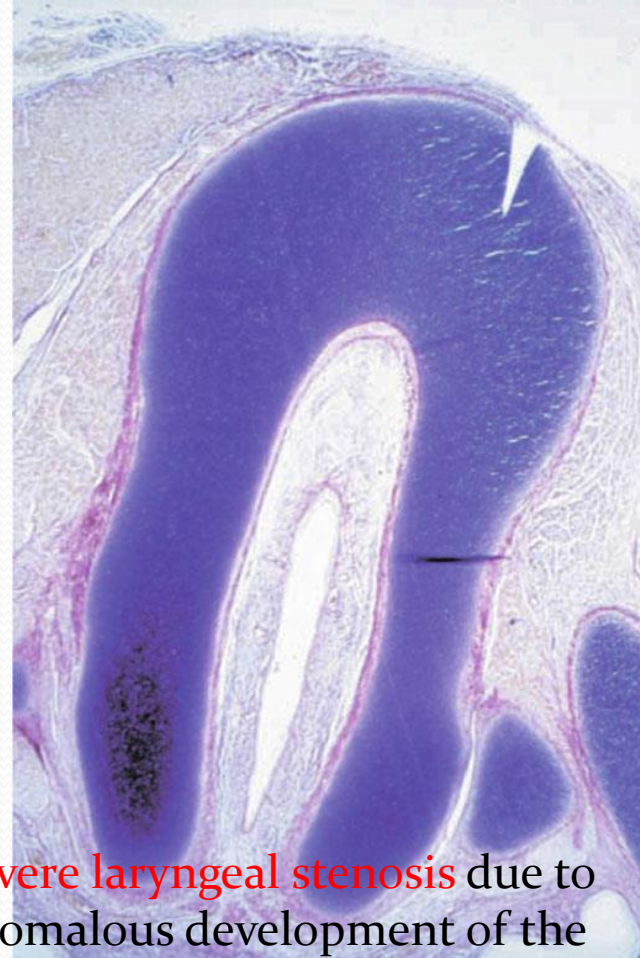


Tracheal agenesis in an 18-week-gestation fetus terminated for multiple anomalies



the probe demonstrates the origin of the right main bronchus from the esophagus

Massive distention of both lungs, depressing the diaphragm

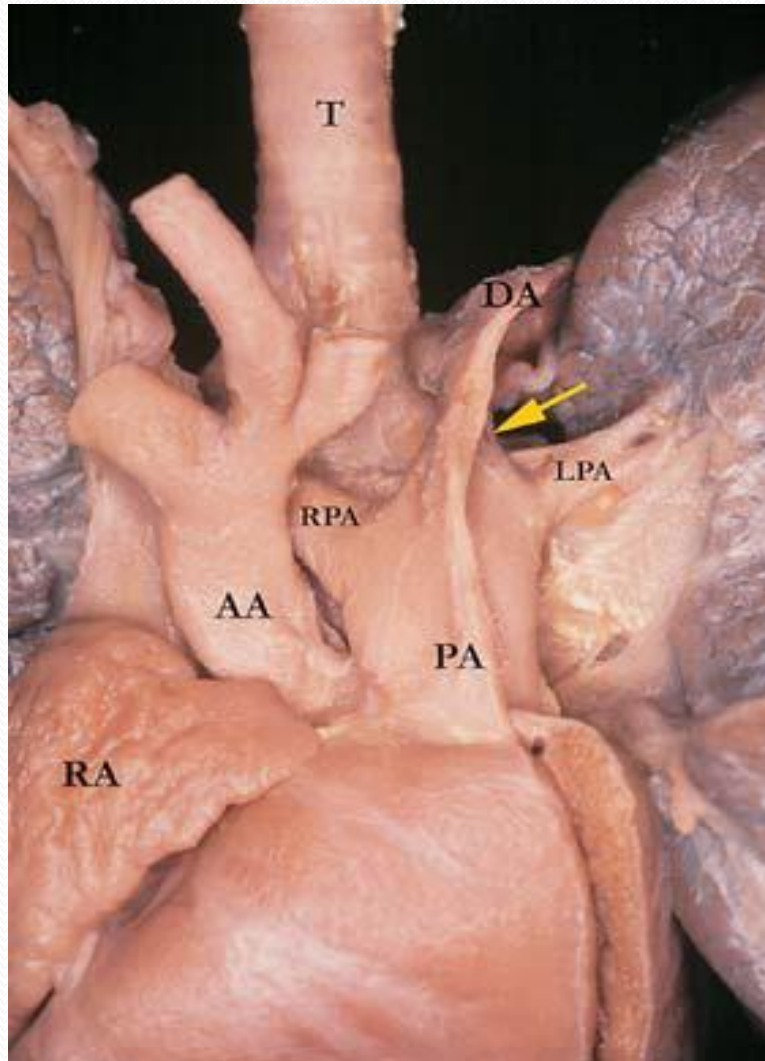


Severe laryngeal stenosis due to anomalous development of the cartilaginous structures, reducing the lumen to a slit

ناهنجاری های سیستم قلبی عروقی

نام ناهنجاری	ردیف
Aortic interruption	۱ قطع آئورت
Cardiomyopathy (Hypertrophic/ Restrictive/ Dilated)	۲ کاردیومیوپاتی ها (هیپرتروفیک / رستریکتیو / دیلاته)
Closure of foramen ovale & PDA (Patent Ductus Arteriosus)	۳ بسته شدن PDA و سوراخ بیضی
Coarctation syndrome + Hypoplastic Aortic arch	۴ سندرم کوآرکتاسیون با هیپوپلازی قوس آئورت
Complex Congenital Heart Diseases with Chromosomal disorder	۵ بیماری های مادرزادی پیچیده قلب با هر اختلال کروموزومی
Congenital Heart Disease + complete Heart Block (Grade 3)	۶ بیماری های مادرزادی قلب همراه با بلوک کامل قلبی (بلوک درجه سه)
Complex Heart disease + Visceral abnormal situs (Heterotaxia syndrome)	۷ بیماری های کمپلکس قلبی همراه با اختلالات احشایی (سندرم هتروتاکسی)
Ebstein's Anomaly with severe TR	۸ آنومالی آبشتاین با نارسایی شدید درجه تریکوسپید
Ectopia Cordis	۹ قلب خارج از سینه
Heart tumors with outflow obstruction and space occupying	۱۰ تومورهای پیشرفته داخل قلب و پریکارد (با انسداد راه های خروجی و اشغال فضای فسه سینه)
Heart valve Atresia as main lesion	۱۱ آترزی درجه قلبی به عنوان ضایعه اصلی
Hydrops fetalis with cardiac origin (structural/ congestive heart failure/ dysrhythmia)	۱۲ هیدروپس فتالیس با منشاء قلبی (اختلال ساختاری / نارسایی قلب / آریتمی)
Hypoplastic Left Heart syndrome (HLHS)	۱۳ سندرم هیپوپلازی قلب چپ
Hypoplastic Right Heart syndrome (HRHS)	۱۴ سندرم هیپوپلازی قلب راست
Severe Valvular stenosis / regurgitation TS-TR-MS-MR-AR-AS-PR-PS	۱۵ تنگی و گشادی شدید درجه ای مانند TS-TR-MS-MR-AR-AS-PR-PS
Single Ventricle	۱۶ بطن واحد

Interrupted aortic arch



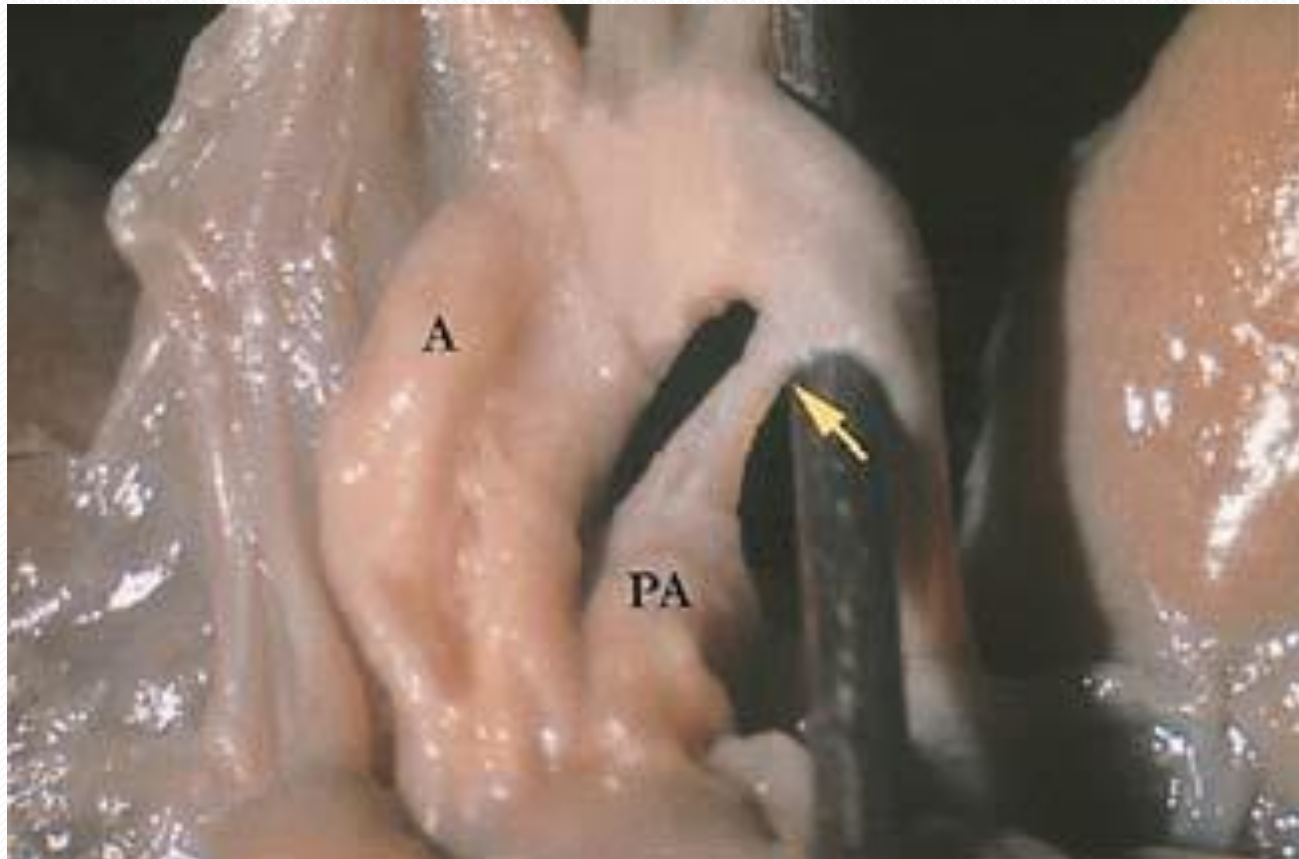
(AA, ascending aorta; PA, main pulmonary artery; arrow,

Ectopia cordis

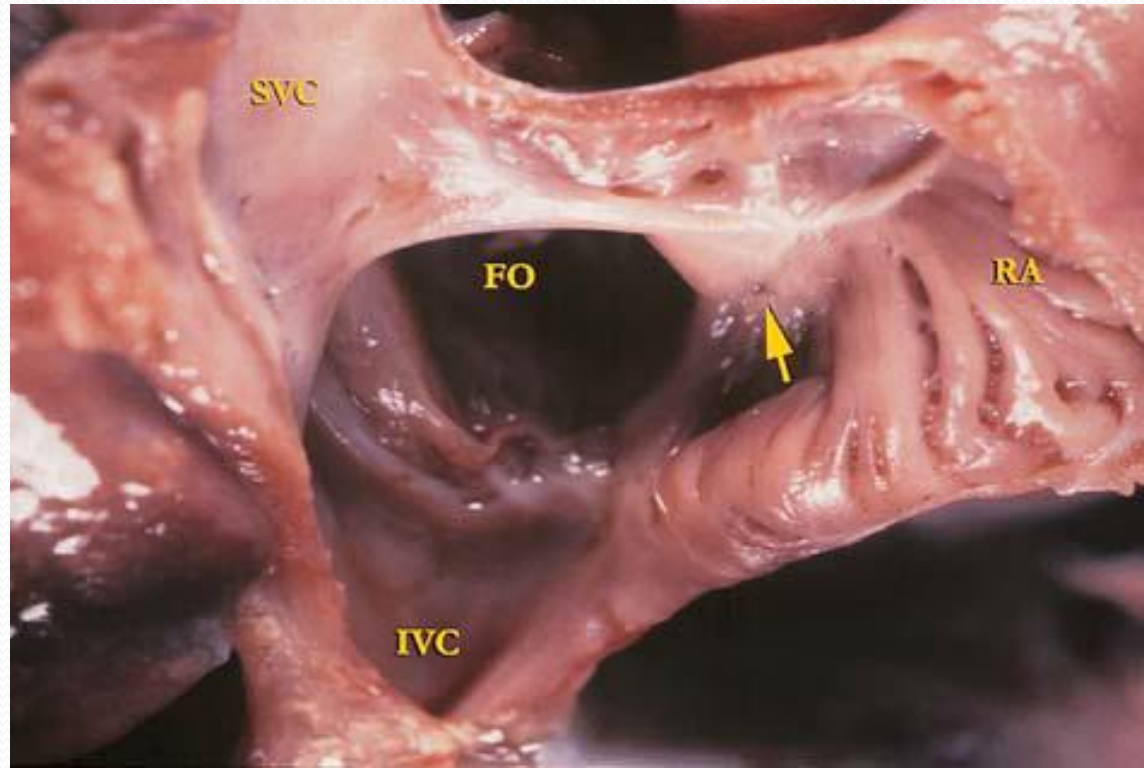
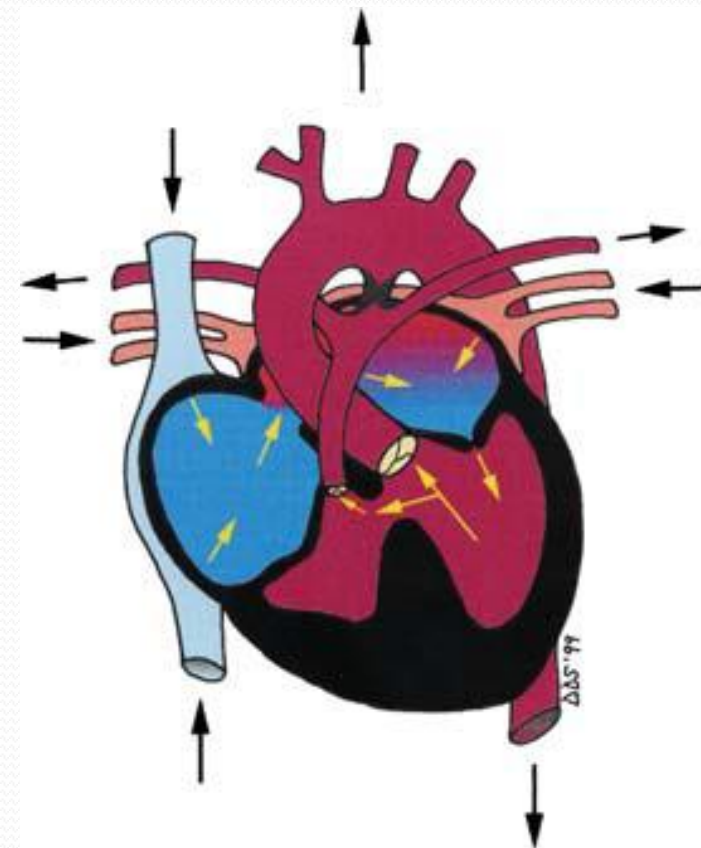


The heart is present in an abnormal location beneath the shortened sternum.

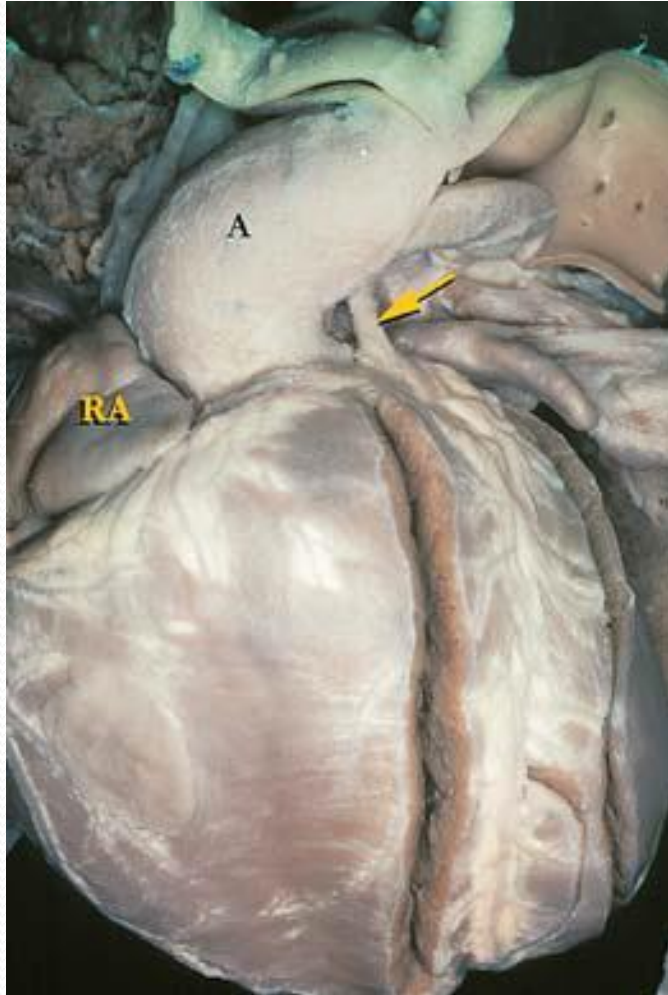
Premature closure of the ductus arteriosus (arrow)



Tricuspid valve atresia (TVA)

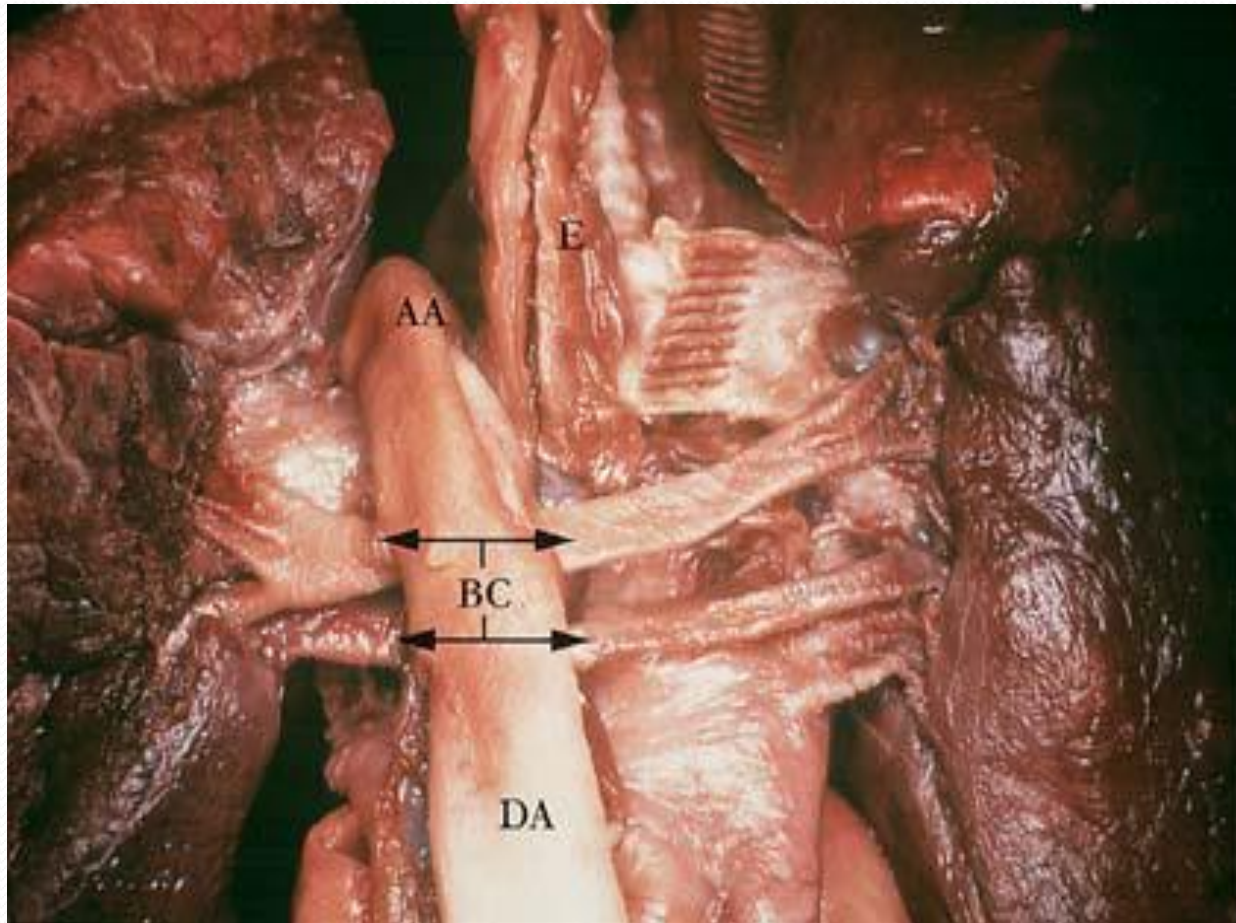


Pulmonary atresia



The pulmonary artery (arrow) is represented by a thin fibrous cord (arrow).

Pulmonary atresia



Large bronchial collateral vessels (BC) from the descending thoracic aorta (DA) in pulmonary atresia.

Atrioventricular septal defect



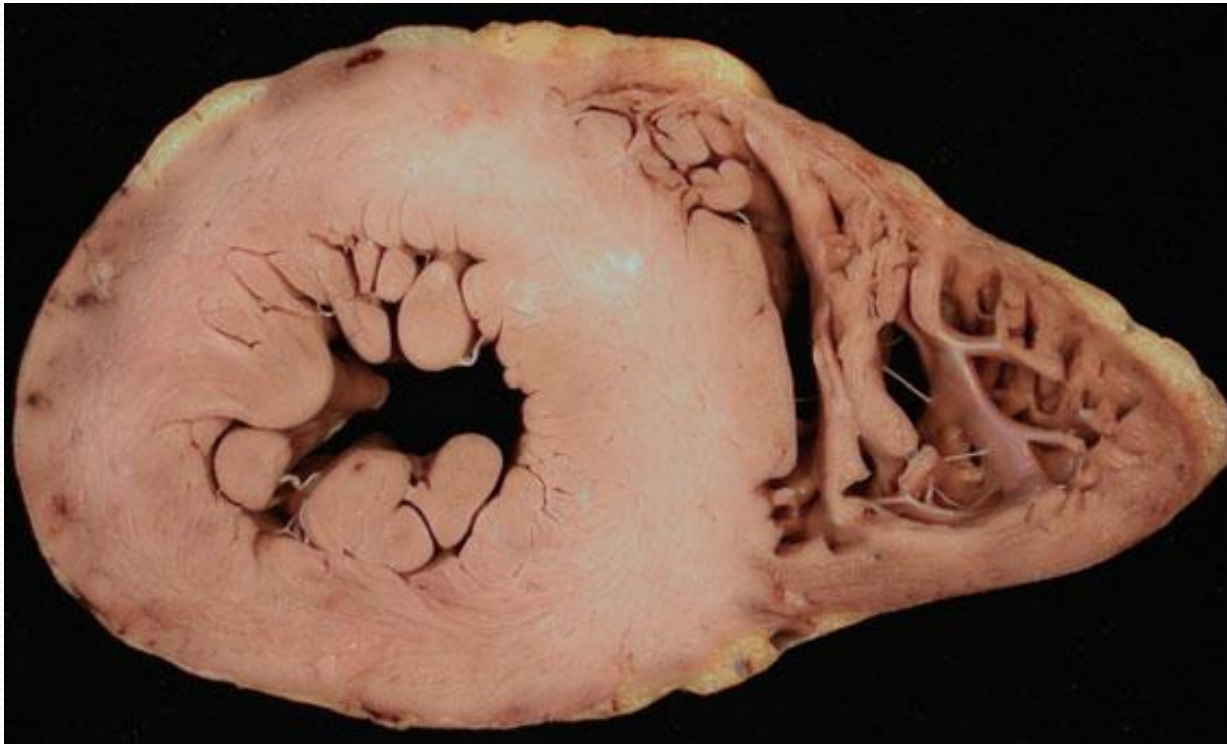
The right atrium is grossly dilated

Pulmonary atresia with intact interventricular septum

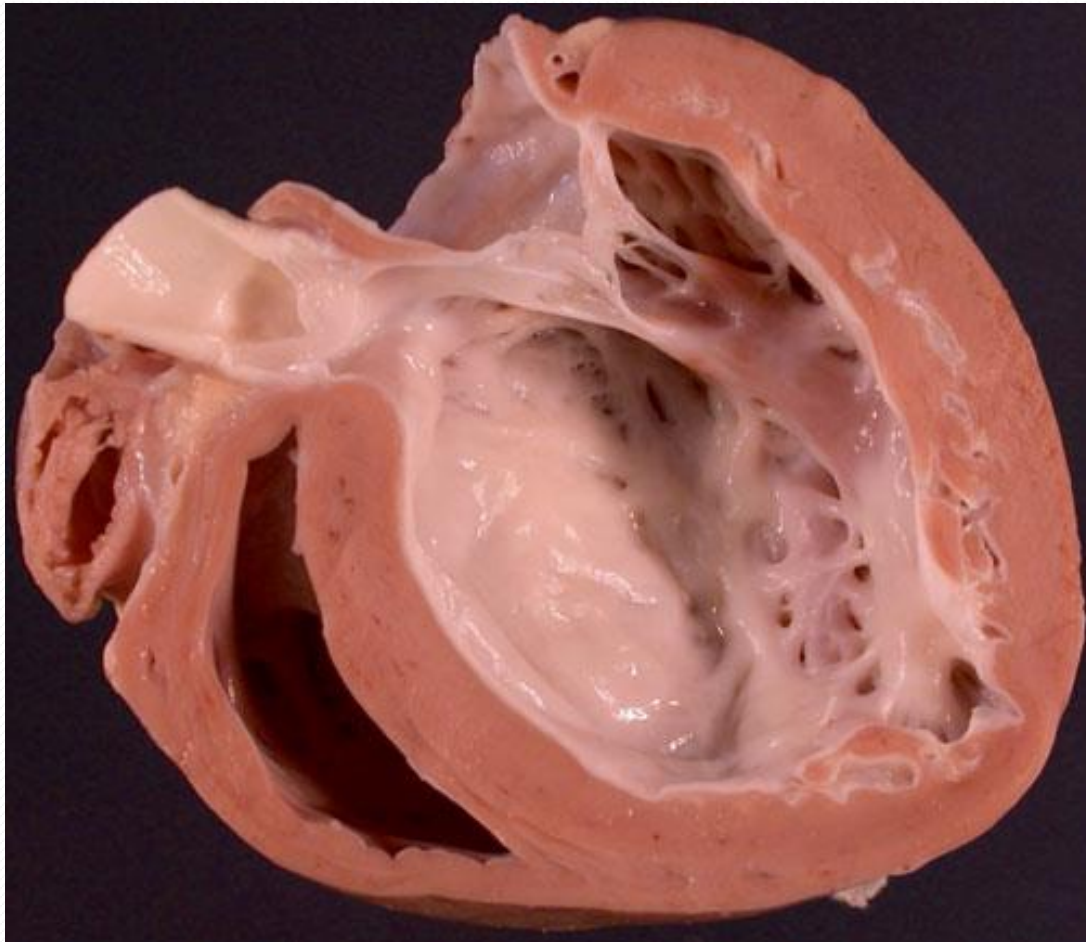


The right ventricle is small and its wall is greatly hypertrophied and the lumen nearly obliterated.

Hypertrophic cardiomyopathy



Dilated cardiomyopathy



ناهنجاری‌های سیستم ادرااری تناسلی

۵- ناهنجاری‌های سیستم ادراری - تناسلی

الف- ناهنجاری‌های کلیه

ردیف	نام ناهنجاری
۱	Alport Syndrome سندرم آلپورت
۲	Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD) کلیه پلی‌کیستیک نوع مغلوب
۳	Bilateral Hypoplastic Dysplastic Kidney دیسپلازی هیپوپلاستیک صولتی کیستیک دوطرفه کلیه‌ها
۴	Bilateral Multicystic Dysplastic Kidney (MCDK) دیسپلازی صولتی کیستیک دوطرفه کلیه‌ها
۵	Bilateral Renal Agenesis (potter syndrome) آژنزی دوطرفه کلیه‌ها (سندرم پوتر)
۶	Fetal Nephrotic Syndrome سندرم نفروتیک جنین (نوع ژنتیک)
۷	Hydrops Fetalis هیدروپس فتالیس با هر مکانیسمی

Potter facies



small, posteriorly rotated ears, micrognathia, a beaked nose, and wide-set eyes

infantile polycystic kidney disease



Marked abdominal distention and bilaterally enlarged kidneys

Multiple kidney cysts in SLOS



ب- ناهنجاری‌های مثانه و مجاری ادرار

ردیف	نام ناهنجاری
۱	هیدرونفروز شدید دوطرفه کلیه‌ها همراه با الیگوهیدرآمیونیوس شدید یا اختلال شدید رشد ریه‌ها
۲	والو مجرای خلفی همراه با هیدرونفروز درجه III (شدید) یا با الیگوهیدرآمیونیوس شدید
۳	هر نوع اوروپاتی انسدادی شدید دوطرفه کلیه‌ها همراه با الیگوهیدرآمیونیوس شدید
۴	اکستروفی مثانه

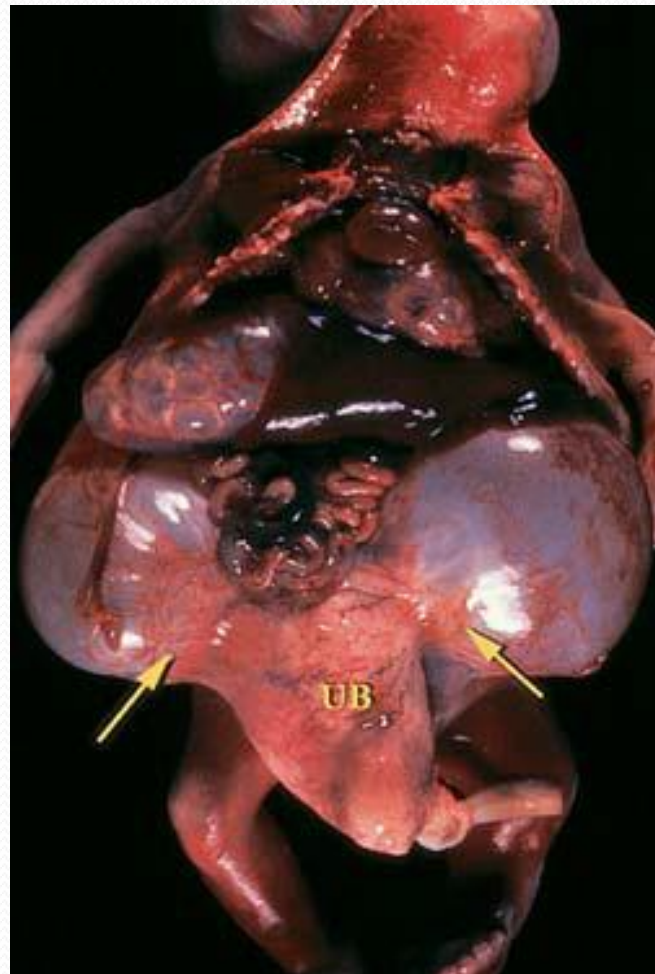
Obstructive Hydronephrosis



Lower urinary tract obstruction (posterior urethral valves)



Megacystitis



Cloacal exstrophy

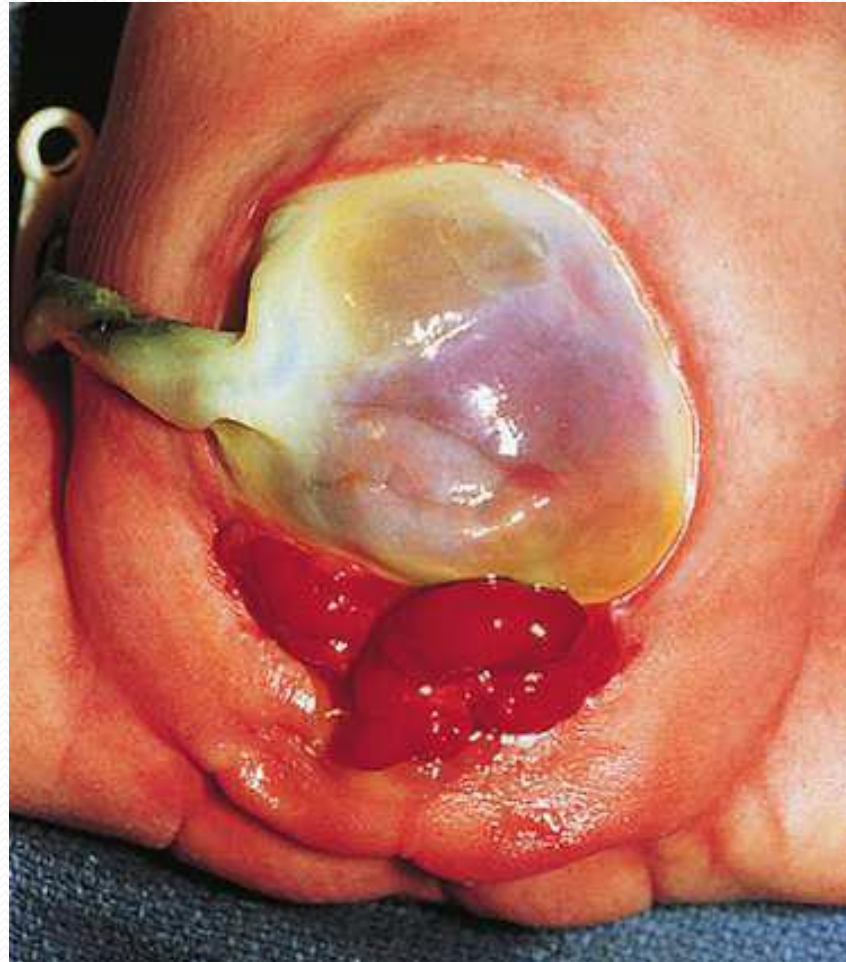


consists of an infraumbilical omphalocele with exstrophy of the bladder, in which the bladder is separated into halves by the exposed intestine. Both the proximal and distal loops have prolapsed, producing the “elephant trunk” appearance.

Robinson defect showing exstrophy of the cloaca



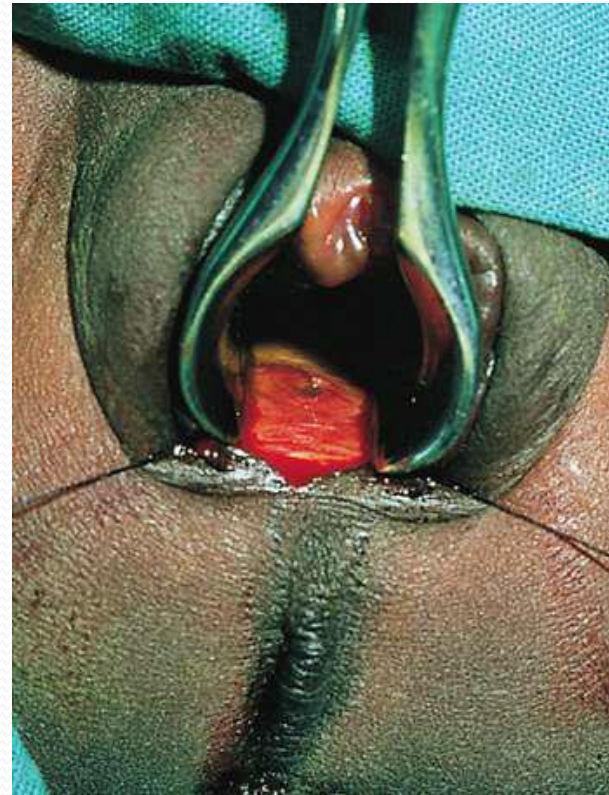
Cloacal exstrophy



۶- ناهنجاری های دستگاه گوارش

نام ناهنجاری		ردیف
Caroli's syndrome	سندرم کارولی	۱
Cloacal cyst	کیست کلواک	۲

A high imperforate anus



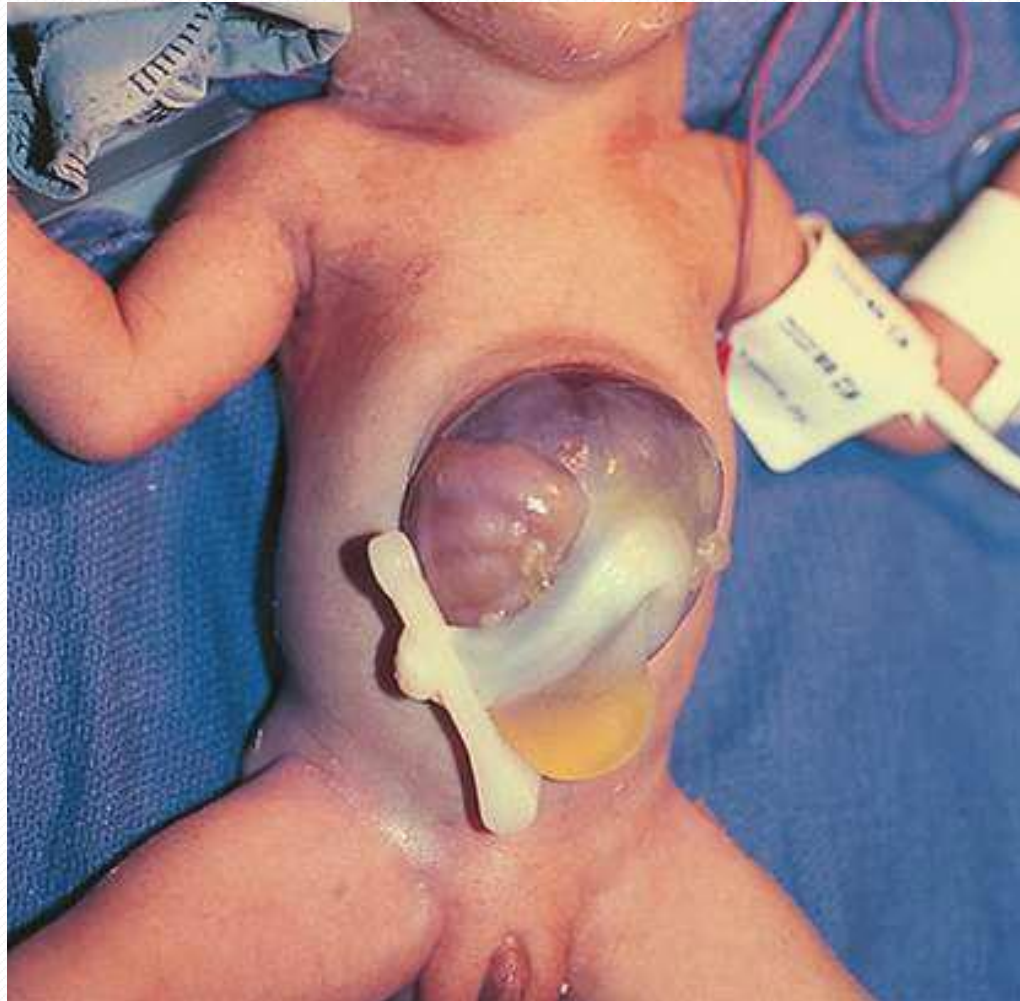
It communicates into the vagina

ناهنجاری با درگیری ارگان‌های متعدد

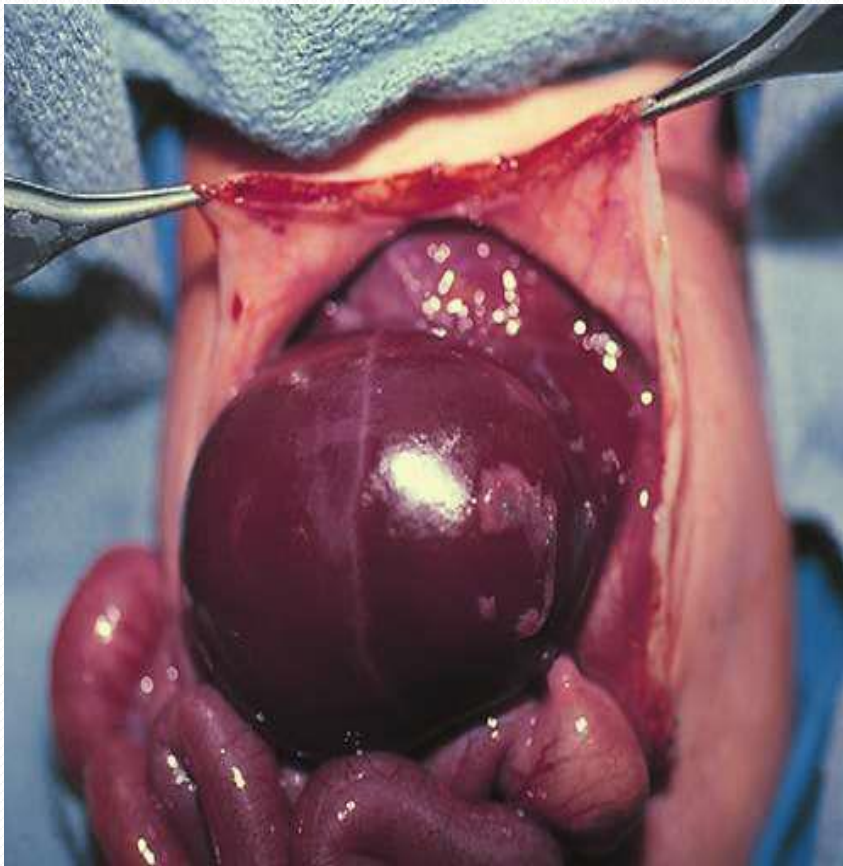
۷- نام‌های بیماری‌ها با درگیری ارگان‌های متعدد

نام بیماری		ردیف
Pentalogy Of Cantrell	پنتالوژی کانترال	۱
VACTERL Asssocation	واکترل	۲
CHARGE Association	چارچ	۳
Severe renal and skeletal anomalies with severe hydrocephaly	آنومالی استخوانی و کلیوی شدید به همراه هیدروسفالی شدید	۴

Pentalogy of Cantrell (epigastric omphalocele)



Pentalogy of Cantrell



associated with anterior diaphragmatic defect, sternal cleft, ectopia cordis, and congenital heart disease (usually a ventricular septal defect)

VATER association



phocomelia,
rudimentary
external genitalia
and anal atresia.

CHARGE association



prominent forehead, hypertelorism, narrow palpebral fissures, hypoplasia of the right naris, low-set ears, and acupids-bow mouth.

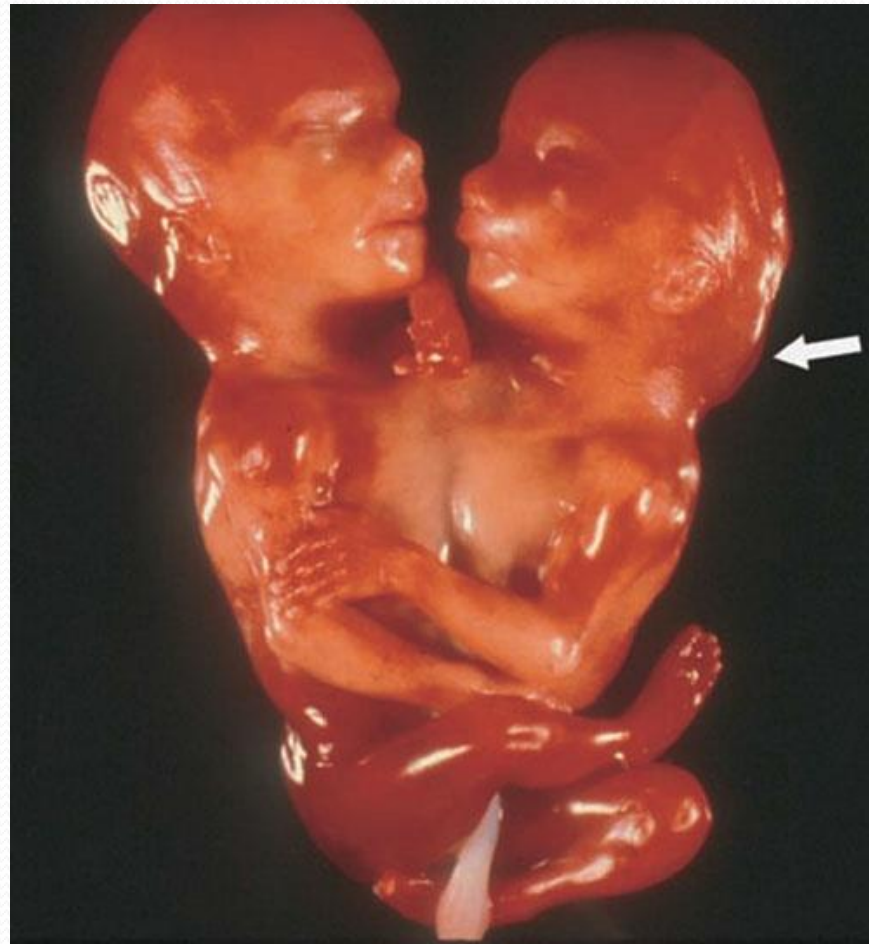
Choanal atresia necessitated tracheotomy

سایر ناهنجاری‌های تعریف نشده

۸- سایر ناهنجاری‌های طبقه‌بندی نشده

نام ناهنجاری	ردیف
Conjoined Twins	دوقلوهای به هم چسبیده ۱

conjoined thoracopagus twins at 17 weeks of gestation



Dicephalic conjoined twins



گروه دوم بیماری‌ها

بیماری‌های سیستم عصبی

گروه دوم: بیماری‌ها
۱- بیماری‌های سیستم عصبی

نام ناهنجاری	ردیف
Spinal Muscular Atrophy (SMA) Type I (Werdnig- Hoffman syndrome)	۱ آتروفی عضلانی نخاعی نوع ۱ (سندرم وردنیک-هافمن)
Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)	۲ موسکولار دیستروفی دوشن
Refsum disease	۳ بیماری رفسام
Syringomyelia	۴ سیرینگومیلی
Congenital central hypoventilation syndrome	۵ سندرم هیپوونتیلیاسیون مرکزی مادرزادی

اختلالات ژنتیکی وابسته به کروموزوم X مغلوب

در اختلالات ژنتیکی وابسته به کروموزوم X مغلوب، نظیر دوشن، هموفیلی و موارد Fragile X، جنسیت جنین باید توسط مراکز ژنتیک مشخص گردد. اگر جنسیت جنین اعلام نشده باشد لازم است از مرکز ژنتیک مربوطه جنسیت جنین استعلام شود. در این موارد فقط در صورت مذکر اعلام شدن جنین در بررسی ژنتیکی امکان صدور مجوز سقط جنین وجود دارد.

Werdnig-Hoffman disease

1



2



1) Generalized hypotonia. He had a small chest with diaphragmatic breathing, fasciculation of the tongue, and absence of deep tendon reflexes.

2) Generalized muscle atrophy including respiratory muscle.

۲- بیماری‌های سیستم تنفسی

نام ناهنجاری		ردیف
ABC.AB Deficiency	کمبود ABC.AB	۱
Hereditary SP-B Deficiency	کمبود SP-B ^۱	۲
Alveolar Capillary Dysplasia With Misalignment Of Pulmonary Veins	دیسپلازی مویرگی آلوئولر	۳
Hereditary pulmonary alveolar proteinosis (PAP)	پروتئینوز مادرزادی آلوئولار	۴
NKX2.1 Haploinsufficiency	کمبود NKX2.1	۵

بیماری‌های خونی، دستگاه‌های خون‌ساز و

اختلالات خاص با درگیری مکانیسم‌های ایمنی

۳- بیماری‌های خونی، ارگان‌های خون ساز و اختلالات خاص با درگیری مکانیسم‌های ایمنی

الف- اختلالات مرتبط با گلبول‌های قرمز

نام ناهنجاری	ردیف
Alpha-thalassemia - Hemoglobin Barts - Hemoglobin H Disease	۱ آلفاتالاسمی - نوعی که هیدروپس می‌دهد (هموگلوبین بارتز) - بیماری هموگلوبین H (نوع Non deletional)
Major Beta- thalassemia	۲ بتاتالاسمی مازور
Intermedia Beta-thalassemia	۳ بتاتالاسمی اینترمدیا
Sickle-cell Disease (SCD)	۴ بیماری سیکل سل
Beta- thalassemia/sickle cell (β/sc)	۵ بتاتالاسمی و سیکل سل
Beta thalassemia/Delta-Beta thalassemia	۶ بتاتالاسمی (مازور یا اینترمدیا) به همراه دلتا- بتا تالاسمی
Another Hemoglobinopathies HbD/Sc δβ/Sc Sc/ βδγ Sc /εγδβ δβ/δβ δβ/γδβ β/α-triplication β/α-quadruplication	۷ هموگلوبینوپاتی‌های دیگر مانند سیکل سل + هموگلوبین D سیکل سل + دلتا- بتا تالاسمی سیکل سل + گاما-دلتا- بتاتالاسمی سیکل سل + اپسیلون-گاما-دلتا-بتاتالاسمی دلتا- بتاتالاسمی + دلتا بتاتالاسمی دلتا-بتاتالاسمی + گاما- دلتا-بتاتالاسمی بتا- تالاسمی + آلفا تریپلیکیشن بتا- تالاسمی + آلفا کوادروپلیکیشن
Fanconi's anemia	۸ آنمی فانکونی

ب- اختلالات مرتبط با فاکتورهای انعقادی

نام نامتجاری	ردیف
Hemophilia A (Factor VIII deficiency)	۱ هموفیلی A (نقص فاکتور ۸) ^۱ نوع شدید ← مقدار فاکتور کمتر از ۱٪ نوع متوسط ← مقدار فاکتور ۱-۵٪
Hemophilia B (Factor IX deficiency)	۲ هموفیلی B (نقص فاکتور ۹) نوع شدید ← مقدار فاکتور کمتر از ۱٪ نوع متوسط ← مقدار فاکتور ۱-۵٪
Von willebrand Disease (VWD) Type III	۳ بیماری فون ویل براند تیپ ۳
Lack of Factor II	۴ نقص فاکتور ۲
Lack of Factor V	۵ نقص فاکتور ۵
Lack of Factor VII	۶ نقص فاکتور ۷
Lack of Factor X	۷ نقص فاکتور ۱۰
Lack of Factor XI	۸ نقص فاکتور ۱۱
Lack of Factor XIII	۹ نقص فاکتور ۱۳
Afibrinogenemia	۱۰ آفیرینوژنمیا

پ- اختلالات مرتبط با پلاکت‌ها

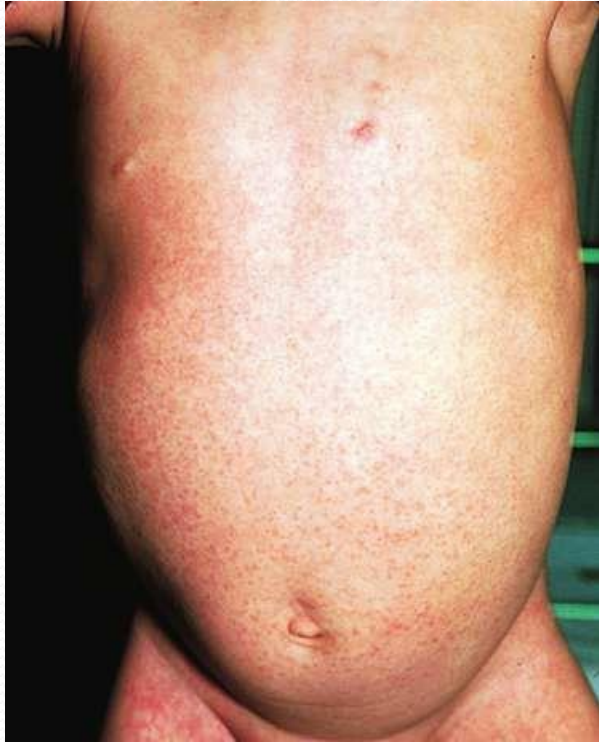
نام ناهنجاری		ردیف
Glanzmann's thrombasthenia	گلانزمن	۱
Bernard- Soulier Syndrome (BSS)	سندرم برنارد سولیر	۲

اختلالات ایمنی

ت - اختلالات خاص با درگیری مکانیسم های ایمنی

نام ناهنجاری	ردیف
Chronic Granulomatous Disease (CGD)	۱ بیماری گرانولوماتوز مزمن
Hemophagocytic Lymphohistiocytosis (HLH)	۲ هموفآگوسیتیک لنفوهایستوسیتوزیس
Hyper IgE Syndrome (HIES)	۳ سندرم افزایش IgE
Hyper IgM Syndrome (HIMS)	۴ سندرم افزایش IgM
Leukocyte Adhesion Deficiency (LADs)	۵ نقص چسبندگی لکوسیتی
Severe Combined Immunodeficiency syndrome (SCID)	۶ سندرم نقص ایمنی مرکب شدید
Severe Congenital Neutropenia (SCN)	۷ نوتروپنی مادرزادی شدید
Warts Hypogammaglobulinemia Infections Myelokathexis (WHIM)	۸ کاهش گاماگلوبولین و میلوکاتاکسی همراه با عفونت های قارچی
Wiskott Aldrich Syndrome (WAS)	۹ سندرم ویسکوت آلدريج
X-Linked Agammaglobulinemia (XLA) Or Bruton Disease	۱۰ آگاماگلوبولینمی وابسته به کروموزم X (بیماری برتون)

Severe combined immunodeficiency



Widespread fungal dermatitis with
Candida albicans over the trunk and nails

۴- بیماری‌های غدد، تغذیه‌ای و متابولیک:

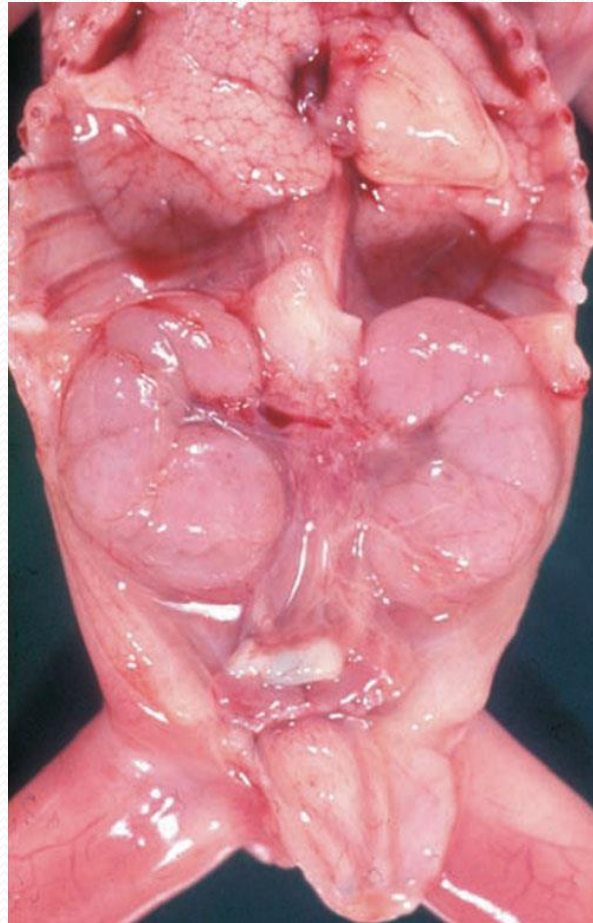
الف- اختلالات اسیدهای آمینه

نام نامتجاری	ردیف
Phenylketonuria (PKU)	۱ فنیل کتونوری کلاسیک و غیر کلاسیک
Tyrosinemia / Tyrosinosis	۱ تیروزینمی و تیروزینوز
Griscelli Syndrome	۳ سندرم گریسلی
Chediak Higashi	۴ سندرم چدیاک هیگاشی
Maple syrup urine disease (MSUD)	۵ بیماری شربت افرا
Methylmalonicacidemia	۶ متیل مالونیک اسیدمی
Isovaleric acidemia	۷ ایزووالریک اسیدمی
Propionic acidemia	۸ پروپیونیک اسیدمی
Cystinosis	۹ سیستینوزیس
Homocystinuria	۱۰ هوموسیستینوری (کلاسیک و غیر کلاسیک)
Glutaric Aciduria (Type I)	۱۱ گلوটারیک اسیدوری نوع ۱

ب- اختلالات متابولیسم اسیدهای چرب

نام ناهنجاری	ردیف
Mitochondrial Trifunctional Protein (MTP) deficiency	۱ کمبود پروتئینی سه کاره میتوکندری
Glutaric Aciduria type II (Multiple acyl-co A dehydrogenase deficiency)	۲ گلوٹاریک اسیدوری نوع II یا کمبود MAD
Carnitine/acylcarnitine translocase Deficiency	۳ نقص کارنیتین ترانس لوکاز

. Renomegaly in Glutaric acidemia type II



پ- اختلالات سیکل اورہ

نام ناہنجاری	ردیف
Arginase deficiency	۱ نقص آرژیناز (آرژینیومی)
Argininosuccinatelyase deficiency	۲ نقص آرژینوسوکسینات لیاز (آرژینوسوکسینک اسیدوری)
Argininosuccinatesynthetase deficiency	۳ نقص آرژینوسوکسینات سنتتاز (سیترولینمی نوع I)
Carbamyl phosphate synthetase deficiency (CPSID)	۴ نقص کاربامیل فسفات سنتتاز
N-Acetylglutamate synthetase deficiency (NAGSD)	۵ نقص N استیل گلوٹامات سنتتاز
Omithine Transcarbamylase deficiency (OTCD)	۶ نقص اورنیتین ٹرانس کاربامیلاز

ت- اختلالات ذخیره‌ای چربی و اختلال اسفنگولیپیدها

نام ناهنجاری	ردیف
Gaucher disease	۱ بیماری گوشه
Niemann- Pick disease A/B/C	۲ بیماری نیمن پیک A/B/C
Tay-Sachs disease	۳ بیماری تی ساکس
Sandhoff disease	۴ بیماری سندهوف
Gangliosidosis GM1	۵ بیماری گانگلیوزیدوز GM1
Gangliosidosis GM2	۶ بیماری گانگلیوزیدوز GM2
Leukodystrophy (Meta chromatic (MLD)	لکودیستروفی‌ها
Krabbe	-متاکروماتیک لکودیستروفی -کراب
Canavan Alexander	-کاناوان -الکساندر
Neuronal ceroid lipofuscinosis type I / II (NCL)	۸ نورونال سروئید لیپوفوشینوز نوع ۱ و ۲
Mucopolipidosis type I / II	۹ موکولیپیدوزهای نوع ۱ و ۲
Fabry Disease	۱۰ بیماری فابری
Wolman Disease	۱۱ بیماری ولمن

اختلالات ذخیره‌ای چربی

Metachromatic leukodystrophy (MLD)



Extreme hypotonia.

At about 15 months of age he stopped talking and showed muscle weakness.

گروه موكولپيدوزها

Mucopolipidosis II (I-Cell Disease)



severe growth retardation (67 cm), coarse facial features, claw hands, severe skeletal dysplasia, marked gingival hypertrophy, cardiomegaly with marked thickening and deformity of mitral and tricuspid valves, and bilateral duplication of ureters.



mucopolipidosis II



mucopolipidosis I (sialidosis)



mucopolipidosis III



developing delay, coarse facial features, claw hands, and more severe joint contractures.

موکوپلی ساکاریدوزها

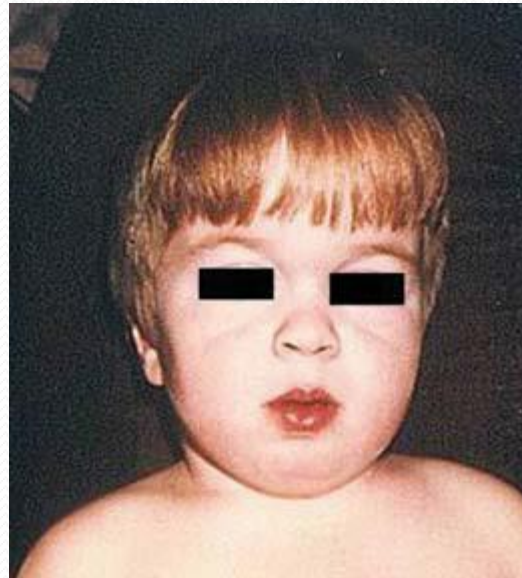
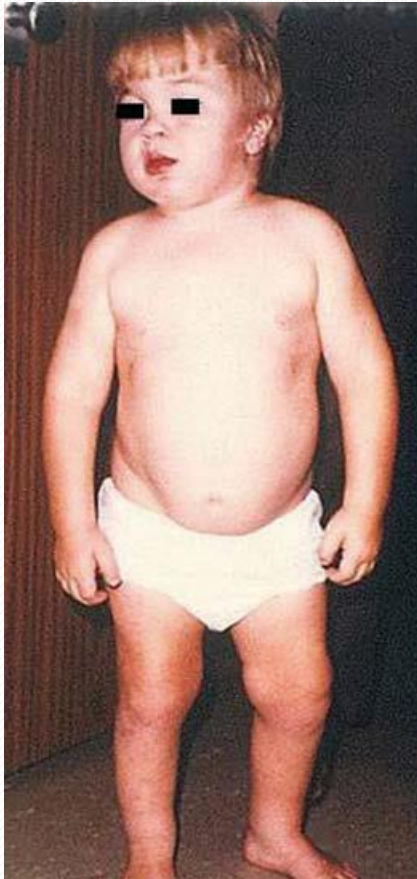
ث - اختلال متابوليسم گليکوزامينوگليکان

نام ناھنجاری	ردیف
Mucopolysaccharidosis (MPS)	موکوپولی ساکاریدوزھا
Hurler Syndrome	- تایپ I (سندرم هورلر)
Hunter Syndrome	- تایپ II (سندرم هانتز)
Sanfillipo Syndrome	- تایپ III (سندرم سان فیلپو)
Morque Syndrome	- تایپ IV (سندرم مورکیو)
Maroteaux- Lamy Syndrome	- تایپ VI (سندرم ماراٹوکس - لیمی)
Sly Syndrome	- تایپ VII (سندرم اسلائی)

Brushed out hair in Hurler like syndrome



Mucopolysaccharidosis II (Hunter Syndrome)



mild short stature, coarse facial features, and claw hands.

Mucopolysaccharidosis III (Sanfilippo Syndrome)

Coarse hair (hirsutism):
hypertrichosis often present,
especially on the back
Macrocephaly
Copious nasal discharge
mild degree of dysostosis
multiplex



Mucopolysaccharidosis IV (Morquio Syndrome)

coarse facial appearance and short trunk.



Mucopolysaccharidosis IV (Morquio Syndrome)



Mucopolysaccharidosis VI Maroteaux- Lamy Syndrome



Mucopolysaccharidosis VII

Sly syndrome



ج - بیماری های میتوکندریائی

نام ناهنجاری	ردیف
Mitochondrial myopathy encephalopathy lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS)	۱ سندرم میوپاتی آنسفالوپاتی میتوکندریائی همراه با اسید لاکتیک و حملات شبیه سکته مغزی
Myoclonic epilepsy and ragged – red fibers (MERRF)	۲ بیماری صرف
Leber Hereditary optic Neuropathy (LHON)	۳ نوروپاتی ارثی عصب بینائی لبر
Pearson Marrow pancreas syndrome	۴ سندرم نارسایی پانکراس و مغز استخوان یا پیرسون
Neurogenic weakness, Ataxia and Retinitis Pigmentoza (NARP)	۵ سندرم نارپ
Leigh disease; subacute necrotizing encephalomyopathy	۶ بیماری لی
Friedreich's ataxia (FA)	۷ آتاکی فردریش
Ataxia- Telangiectasia	۸ آتاکی - تلانژکتازی

چ - بیماری های پروکسوزمی

نام ناهنجاری		ردیف
Zellweger syndrome	بیماری زلوگر	۱
Chondrodysplasia I/II/III	کوندرو دیسپلازی ها	۲
Adrenoleukodystrophy	آدرنولکود ایستروفی ها	۳

Zellweger Syndrome



is due to a peroxisomal defect.
It is lethal in infancy.

A pear or light-bulb shape of head, large fontanelles, flat occiput, high forehead with shallow supraorbital ridges and flat face, minor ear anomalies, inner epicanthic folds, Brushfield spots of the iris, mild micrognathia, and redundant skin of neck characterize this condition. Death before 1 year of age usually occurs from **respiratory complications**.

ح- اختلالات متابولیسم کربوهیدرات

نام ناهنجاری	ردیف
Galactosemia	۱ گالاکتوزمی
Glycogen storage disease (GSD) Glycogenosis	۲ بیماری‌های ذخیره گلیکوژن/گلیکوژنوزها
Pompe Disease	۳ بیماری پمپه

خ- اختلال متابولیسم مواد معدنی

نام ناهنجاری		ردیف
Congenital hypophosphatasia	هیپوفسفاتازی مادرزادی	۱
Hyperphosphatasemia	هیپرفسفاتازمی (اگر همراه با دفورمیته پیشرونده اسکلتی باشد)	۲

Hypophosphatasia, congenital lethal type

short limbs and multiple fractures



boneless skull



Hypophosphatasia



Two brothers showing short stature and bowed legs

د- سایر اختلالات متابولیک

نام ناهنجاری		ردیف
Cystic Fibrosis	سیتیک فیروزیس	۱
Gracile syndrome	سندرم گراسیل	۲

اختلالات بینایی

۵- بیماری‌های چشم / بینایی^۱

نام بیماری		ردیف
Retinoblastoma	رتینوبلاستوما	۱
Congenital Glaucoma	گلوکوم مادرزادی	۲
Retinitis Pigmentosa	رتینیت پیگمنتوزا ^۲	۳
Apex Syndrome	سندرم آپکس	۴

Bilateral anophthalmia



Fraser Syndrome

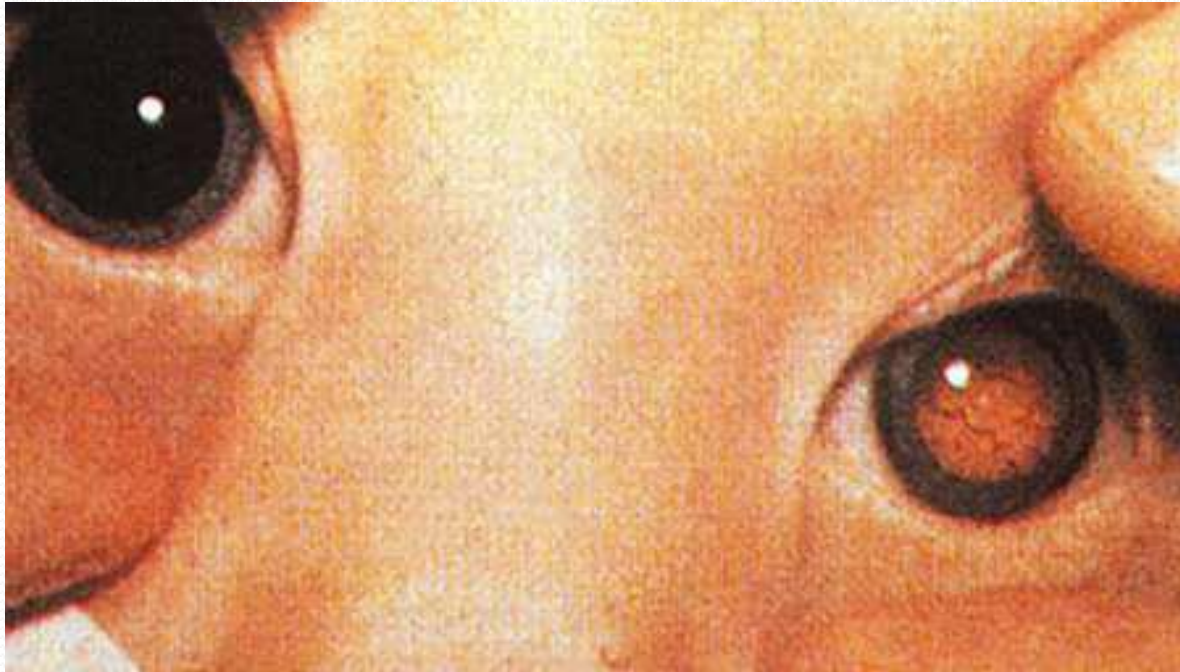


fused eyelids, lateral hair extending to lateral eyebrows, ocular hypertelorism, notched nares and a tracheostomy site for management of laryngeal stenosis.



Cat's eye reflex, or leukocoria

Retinoblastomai



Congenital glaucoma



اختلالات شنوایی

۶- بیماری های گوش / شنوایی

نام بیماری	ردیف
Congenital Deafness	۱ ناشنوایی مادرزادی ^۳ (به شرط دارا بودن فرزند ناشنوا)

KID syndrome

keratitis, ichthyosis, and **deafness**.

Cutaneous manifestations show sharply demarcated red-brown hyperkeratotic plaques on the central face, around both eyes, and upper and lower extremities



گروه سوم

اختلالات کروموزومی

گروه سوم: اختلالات کروموزومی

نام بیماری	ردیف
Patau Syndrome Edward Syndrome Down Syndrome	۱
Trisomies and partial trisomies of Other autosomes	۱
Complete or partial monosomies of the autosomes Wolff- Hirschorn syndrome	۲
Cri-du-chat syndrome	۲
Other deletions from the autosomes	۲
Triploidy	۳
Polyploidy	۴
Unbalanced abnormalities of autosomes	۵
Fragile X syndrome	۶

Down syndrome

sloping forehead, upslanting palpebral fissures, “Woolley” sign, flat nasal bridge, small mouth, protruding tongue, narrow chest, and decreased internipple distance.



Trisomy 13 showing



microcephaly,
microphthalmia,
cleft lip/palate,
and
Omphalocele

Trisomy 18



grasping pattern (left)
and rocker-bottom
feet
with prominent
calcaneus



small eyes,
micro/retrognathia,
and low-
set/malformed ears.



Trisomy 8

The ears are malformed and edematous



Triploid fetus



hypertelorism, bulbous nose, sloping forehead, and small mouth.

اختلالات کروموزومی

کلیه تریزومی‌ها و مونوزومی‌های پارشیل یا کامل **غیرجنسی** (اتوزومال) دارای علائم بالینی شدید هستند و مشمول مجوز سقط جنین می‌باشند. به جز در پارشیل تریزومی‌ها و مونوزومی‌های **بازوی کوتاه** کروموزوم‌های آکروستریک (کروموزوم‌های ۱۳، ۱۴، ۱۵، ۲۱ و ۲۲)

اختلالات کروموزومی

تریزومی‌ها و مونوزومی‌های پارشیل یا کامل **کروموزوم‌های جنسی** نظیر سندرم‌های ترنر و کلین‌فیلتر عموماً دارای علائم بالینی شدید در حدی که موجب خرج مادر شوند، نیستند و لذا امکان صدور مجوز سقط جنین برای این موارد وجود ندارد. مگر آن که دارای ناهنجاری دیگری که موجب خرج مادر گردد، باشند.

Del (13q) syndrome

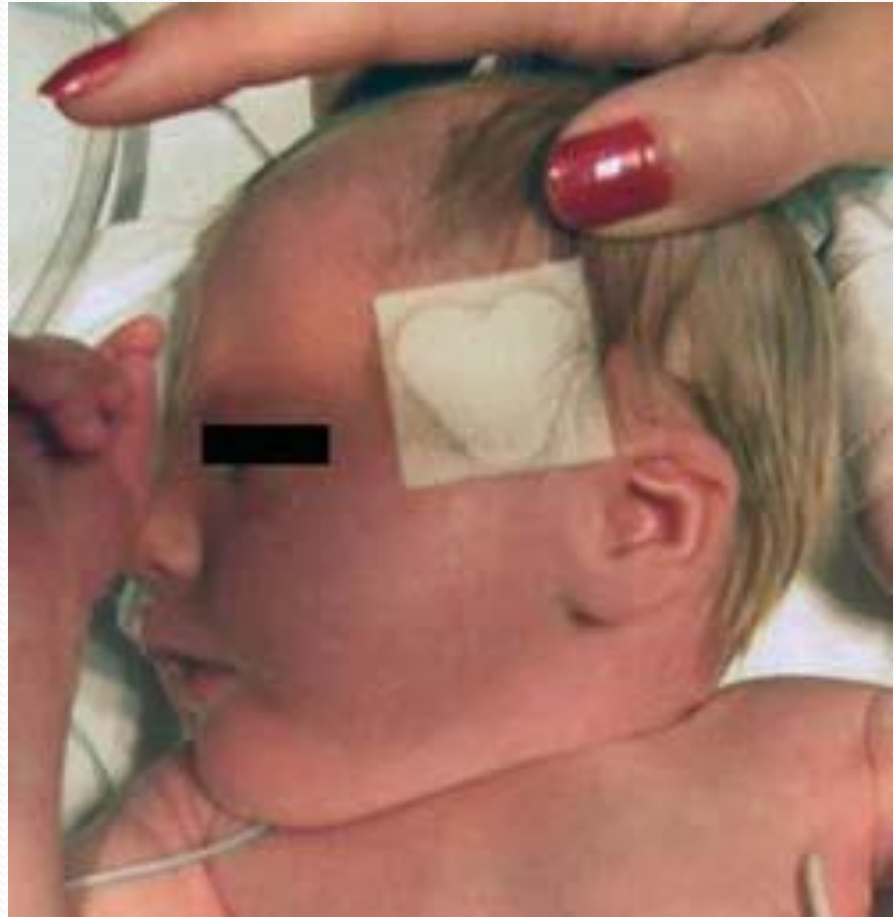
hypoplastic thumbs, syndactyly of toes, in addition to multiple congenital anomalies.



The 22q11.2 deletion syndromes

are a group of conditions with a deletion in the long arm of chromosome 22. They share a characteristic spectrum of **congenital cardiac defects** with wide ranging noncardiac congenital anomalies (immune deficiencies secondary to aplasia or hypoplasia of the thymus, **hypocalcemia** due to small or absent parathyroid glands, palatal and speech abnormalities, and cognitive difficulties). DiGeorge syndrome is one of them.

DiGeorge syndrome



Angelman syndrome



showing happy disposition, an open mouth expression, widely spaced teeth, and a pronounced mandible.

The diagnoses were confirmed cytogenetically [$\text{del}(15)(q11-13)$].

Wolf-Hirschhorn syndrome

prominent glabella, hypertelorism, beaked nose, and frontal bossing, collectively described as “**Greek warrior helmet**” facies



Cri du chat syndrome



Hypertelorism, oval face, antimongoloid slant of the eyes and large ears.

Tetrasomy 9p syndrome



Bilateral cleft lip and palate, retromicrognathia, small eyes, low-set lop ears, and a skin tag on the antihelix of the right ears. In addition, the infant had short neck with excess nuchal fold, bilateral webbing of the anterior axillary folds, pectus excavatum, **congenital heart defects**, **right hydronephrosis**, diastasis recti with an umbilical hernia, a right inguinal hernia, sacral dimple with a tag, micropenis, bilateral metatarsus adductus, bilateral transverse palmar creases, clinodactyly of the fifth fingers, short thumbs, and hypoplastic nails.

اختلالات کروموزومی

در اختلالات ژنتیکی کروموزومی از نوع **ترانسلوکاسیون**، صدور مجوز سقط جنین منوط به نامتعادل (**Unbalanced**) اعلام شدن آن اختلال است.

اختلالات کروموزومی از نوع **addition, Insertion** و **isochromosome** نامتعادل محسوب می‌شوند.