

## راهنمای صدور مجوز سقط درمانی

- ۱- **بررسی مدارك** جهت صدور یا عدم صدور مجوز سقط جنین درمانی بایستی **توسط پزشك** کارشناس پزشکی قانونی انجام گیرد.
- ۲- طبق رویه جاری سازمان قبل از تشکیل پرونده جهت صدور مجوز سقط جنین درمانی، مدارك و مستندات توسط پزشك کارشناس بررسی گردیده، در صورتی که در این بررسی اولیه احراز شود نامبرده فاقد يك یا چند شرط از شرایط لازم برای صدور مجوز سقط جنین درمانی است، پرونده تشکیل نمی‌گردد.
- ۳- در تشکیل پرونده به موارد ذیل توجه گردد :
  - الف- اخذ رضایت کتبی از مادر (امضاء و اثر انگشت) و ضبط در پرونده؛
  - ب- ضبط تصویر اوراق هویتی معتبر در پرونده؛
  - ج- ضبط اصل یا تصویر برابر اصل مدارك پزشکی مورد استناد، در پرونده.
- ۴- در گواهی پزشکی قانونی (مجوز سقط صادره) باید موارد زیر درج شده باشد :

اسکن تصویر چهره مادر، مشخصات هویتی مادر، تاریخ صدور گواهی، شماره نامه یا پرونده، اشاره به نوع ناهنجاری جنین یا بیماری مادر بر اساس موازین علمی، سن بارداری بر اساس سونوگرافی و در انتهای گواهی امضاء رئیس مرکز یا جانشین او.
- ۵- چنانچه مادر مبتلا به بیماری روانی باشد در صورتی که دارای اهلیت (بالغ، عاقل، رشید) باشد رضایت کتبی از خود مادر اخذ می‌گردد در غیر اینصورت نیاز به اخذ رضایت کتبی از ولی او یا قیم قانونی یا نامه مرجع قضایی است.
- ۶- بهترین زمان سونوگرافی جهت تعیین سن حاملگی ۹-۸ هفتهگی است. در اولویت بعدی بالای ۱۱ هفتهگی می‌باشد. اگر کسی دو یا چند گزارش معتبر سونوگرافی داشته باشد که سن جنین را متفاوت گزارش کرده بودند سونوگرافی که **نزدیک ترین زمان به ۱۰ هفته** است، معتبرتر می‌باشد.

۷- در بررسی سن جنین علاوه بر گزارش سونوگرافی و مقایسه با سونوگرافی‌های قبلی (در صورت وجود داشتن) به تطابق آن با معاینه جسمانی مادر نیز توجه شود. در تعیین سن به تاریخ سونوگرافی و معیار مورد استفاده در تعیین سن دقت گردد. برای نمونه تعیین سن بر اساس HC (دور سر) و BPD (قطر بین آهیانه‌ای) در جنین هیدروسفال، تعیین سن بر اساس AC (دور شکم) در کیست‌های شکمی و تعیین سن بر اساس FL (طول فمور) در جنین مبتلا به آکندروپلازی، منجر به اشتباهات فاحش در تصمیم‌گیری خواهد شد.

۸- در صورت تشخیص کارشناس پزشکی قانونی بسته به مورد، جهت تشخیص سن یا ناهنجاری جنینی، تکرار سونوگرافی توسط سونولوژیست معتبر بلامانع است.

۹- ضایعات قلبی که با سونوگرافی تشخیص داده شده‌اند، ترجیحاً با اکو تایید گردد. در مواردی که امکان اکو نیست باید توسط مراکز معتبر سونوگرافی (حداقل یک مرکز) تایید شود.

۱۰- در مواردی که در سونوگرافی فقط " NT افزایش یافته " یا " کیستیک هیگروما " گزارش شود لازم است جهت تشخیص قطعی به پزشک معالج ارجاع گردد تا اقدامات تشخیصی قطعی (آزمایشات ژنتیکی و یا سونوگرافی سطح بالا) انجام شود.

۱۱- تست غربالگری (Screening Test) مثبت، تشخیص قطعی محسوب نمی‌گردد و نشانه ریسک بالای ابتلای جنین به برخی ناهنجاری‌ها از جمله تریزومی ۲۱ و NTD (نقائص لوله عصبی) است؛ جهت تشخیص قطعی نیاز به انجام بررسی‌های تکمیلی توسط پزشک معالج می‌باشد.

۱۲- گزارش‌های مراکز ژنتیک باید **مهر پزشک** داشته باشد (مهور به مهر پزشک باشد).

۱۳- اعلام نقایص ژنتیکی بر اساس **آزمایش ژنتیکی یا آنزیمی**، قطعی محسوب می‌گردد و نیاز به تکرار نمی‌باشد.

۱۴- گزارش **soft marker** در سونوگرافی حتی به تعداد زیاد در ارگان‌های مختلف، اندیکاسیون سقط ندارد مگر اینکه همراه با بیماری‌های ژنتیکی و یا آنومالی‌های سونوگرافیک موجود در لیست باشد.

۱۵- در مواردی که تشخیص ناهنجاری قطعی نیست یا **ناهنجاری minor** (مانند کوچک بودن بینی یا دیده نشدن آن) گزارش شده است، مادر می‌بایست تحت نظر پزشک معالج باشد تا در صورت رسیدن به تشخیص قطعی مبنی بر وجود ناهنجاری مشمول

ماده واحد سقط و اندیکاسیون های موجود در لیست، قبل از ۱۹ هفتگی به پزشکی قانونی ارجاع و موضوع بررسی شود.

**۱۶-** در موارد مواجهه با **اشعه**، مصرف **داروهای تراتوژن** ابتلا به برخی **بیماریهای عفونی** مانند ابتلا به آبله مرغان، سرخجه، **CMV** توصیه می گردد مادر تحت نظر پزشک معالج قرار گرفته، مراقبت و درمان های متناسب 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.

**۱۷-** در موارد **وابسته به کروموزوم X مغلوب**، مثل دوشن و هموفیلی، **جنسیت جنین** باید توسط مراکز ژنتیک مشخص گردد، اگر جنسیت جنین اعلام نشده بود از مرکز ژنتیک مربوطه جنس جنین استعلام شود.

**۱۸-** تشخیص سندرم های دوران بارداری مانند سندرم داون و سایر تریزومی ها (۱۳ و ۱۸) با روش سیتوژنتیک (کاریوتایپ) می باشد. در مواردی که آزمایش مثبت ارائه شده، یک **Rapid Test** (تست سریع) باشد لازم است با روش سیتوژنتیک (کاریوتایپ) یا حداقل با یک نوع **Rapid Test** دیگر تایید شود.

تبصره: در حال حاضر **Rapid Test** شامل انجام آزمایش های ژنتیک با روش **QF-PCR** و یا **FISH** و یا **MLPA** می باشد.

**۱۹-** چنانچه آزمایشگاه ژنتیک در کاریوتایپ مایع آمینون، **موزائیسیم** گزارش نماید برای تصمیم گیری جهت صدور مجوز سقط توجه به چند نکته لازم است:

**الف-** حداقل باید ۲۰ الی ۵۰ سلول شمارش شده باشد؛

**ب-** حداقل درصد موزائیسیم باید ۱۵ درصد به بالا باشد.

**تبصره:** اگر موزائیسیم برای تریزومی ها در نمونه **CVS** بدست آمده بود، مجدداً با انجام آمینوسنتز باید مورد تأیید قرار گیرد.

**۲۰-** چنانچه در بررسی های آزمایشگاهی ژنتیکی معتبر، **Duplication** یا **Deletion** هایی دیده شود که جزء واریاسیون های طبیعی شناخته شده نباشد، مجوز سقط می دهیم.

**\*\*** هرگاه ضروری بود، با مراکز ژنتیک مشاوره می کنیم.

**۲۱-** اگر در جنین (۴۶xy) یا (۴۶xx) **مارکری** یافت شود، که **نوپدید** است (نوپدید یا **Denovo**؛ یعنی مارکر مذکور در والدین وجود نداشته باشد)، چنانچه مارکر یاد شده کروموزوم جنسی نباشد، اندیکاسیون سقط خواهد داشت.

**توجه:** چنانچه در آزمایشهای ژنتیکی در جنین مارکری یافت شد، در اولین فرصت باید والدین وی از نظر داشتن مارکر مذکور و علامت دار بودن مورد بررسی قرار گیرند. اگر پدر و مادر هم آن مارکر را دارند و سالم هستند ← اندیکاسیون سقط ندارد.

### ایمنی و آلرژی

Grisel's syndrome	سندرم گریسلی
Wiskott-Aldrich syndrome (WAS)	سندرم ویسکوت آلدریچ
Severe Combined Immune deficiency (SCID) syndrome	سندرم نقص ایمنی مرکب شدید
Chediak-Higashi syndrome (CHS)	سندرم چدیاک هیگاشی
Leukocyte Adhesion Deficiency syndrome (LADS)	سندرم نقص چسبندگی لکوسیت
Severe Congenital Neutropenia (SCN)	نوتروپنی مادرزادی شدید
Chronic Granulomatous Disease (CGD)	بیماری گرانولوماتوز مزمن
Hemophagocytic Lymphohistiocytosis (HLH)	لنفوهیستوسیتوز هموفاگوسیتیک

### ارتوپدی

#### الف- دیسپلازی های استخوانی

Acondroplasia	آکوندروپلازی
Osteogenesis Imperfecta	استئوژنز ایمپرفکتا (به جز نوع I)
Condrodysplasia punctata	کوندرو دیسپلازی پونکتاتا (ریزوملیک نوع AR و XL)
Diastrophic dysplasia	دیسپلازی دیاستروفیک
Ellis- van creveld syndrome	سندرم الیس وان کرولد (دیسپلازی کوندرو اکتودرمال)
Acromesolic dysplasia	دیسپلازی اکرومزولیک
Epiphyseal dysplasia	دیسپلازی اپی فیزیال (نوع ongenita C)
Metaphyseal dysplasia	دیسپلازی متافیزیال
Spondyloepimetaphyseal dysplasia	دیسپلازی اسپوندیلو اپی متافیزیال
Metatropic dysplasia	دیسپلازی متاتروپیک
Thanatophoric dysplasia	دیسپلازی تاناتوفوریک
Campomelic dysplasia	دیسپلازی کمپوملیک
Asphyxiating Thoracic dysplasia	دیسپلازی آسفیکسی زای توراسیک
Stippled Epiphysis	دیسپلازی استخوانی- غضروفی کشنده یا استیبل اپی فیزیال

Radial Aplasia or Hypoplasia (Fanconi synd. /TAR synd.(thrombocytopenia with absent radius) / VATER anomaly /AASE synd. /Triphalangeal thumb (TPT) /Hypoplastic anemia/ CHD	آپلازي يا هيپوپلازي راديوس (سندرم فانکوني/سندرم TAR / آنومالي VATER / سندرم AASE / شست سه بندي / آنمي هيپوپلاستيک و CHD)
Dwarfism (rhizomelic dwarfism)	دوارفيسم (ريزومليک)

### ب- نقائص اندامها

Amelia	آمليا
Mesomelia	مزومليا
Hemimelia	هميمليا
Phocomelia	فوکومليا

### ج- دفرميتي هاي ستون فقرات

Sacral Agenesis	آژنزي ساکرال
-----------------	--------------

### الف- سندرمها

Autosomal dominant Larsen syndrome	سندرم لارسن غالب اتوزومي
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 دیستال اندام شود) مشاوره با سونولوژیستها
Ectrodactyly – ectodermal dysplasia – cleft syndrome (EEc syndrome)	سندرم EEC (اکتروداکتیلی + دیسپلازی اکتودرمال + شکاف لب و کام)
Multiple pterygium syndrome or Escobar syndrome	سندرم مولتیپل پتریژیوم یا سندرم اسکوبار
Roberts syndrome (pseudothalidomide syndrome)	سندرم روبرتز (فوکوملی +CL+CP)
Cornelia de lange syndrome	سندرم کرنلیا دولانژه
Acrocephalosyndactyly or Acrocephalopolysyndactyly (ACPS) (Apert synd./ Pfeiffer synd./ Carpenter synd./ Crouzon synd./ Saethre-Chotzen synd.)	آکروسفالوسینداکتیلی ها یا سینداکتیلی ها (سندرم: آپرت/فایفر/کارپنتر/کروزون / ساتر-چوتزن)
Multiple cynostosis syndrome	سندرم مولتیپل سینوستوزیس
Malignant Infantile Osteopetrosis (MIO)	استئوپتروزیس اینفنتایل بدخیم
Ateloosteogenesis Type I, II, III	آتلو استئوژنیزیس تیپ I, II, III
Congenital Hypophosphatasia	هیپوفسفاتازی مادرزادی کشنده
Hyperphosphatasemia	هیپرفسفاتازمی با ↑ RA Osteoectasia + دفرمیتی پیشرونده اسکلتی

الف- اختلالات مرتبط با گلبول‌های قرمز

- هموگلوبینو پاتی هایی که منجر به فنوتیپ تالاسمی ماژور شده، بعد از تولد نیاز به دریافت مستمر خون می‌باشد

Major Betha- thalassemia	بتا تالاسمی ماژور
Intermedia Beta-thalassemia	بتا تالاسمی اینترمیدیا
Sickle-cell Disease (SCD)	بیماری سیکل سل
Beta- thalassemia/sickle cell ( $\beta$ /sc)	بتا تالاسمی و سیکل سل
Beta thalassemia/Delta-Beta thalassemia	بتا تالاسمی (ماژور یا اینترمیدیا) به همراه دلتا-بتا تالاسمی
Alpha-thalassemia ۱- Hemoglobin Barts ۲- Hemoglobin H Disease	آلفا تالاسمی ۱- نوعی که هیدروکسی می دهد (هموگلوبین بارتز) ۲- بیماری هموگلوبین H (Non deletional)
Another Hemoglobinopathies HbD/Sc $\delta\beta$ / Sc $\beta\delta\gamma$ /Sc $\epsilon\gamma\delta\beta$ / Sc $\delta\beta/\delta\beta$ $\delta\beta/\gamma\delta\beta$ $\beta/\alpha$ -triplication $\beta/\alpha$ -quadruplication	هموگلوبینوپاتی های دیگر مانند سیکل سل + هموگلوبین D سیکل سل + دلتا-بتا تالاسمی سیکل سل + گاما - دلتا-بتا تالاسمی سیکل سل + اپسیلون - گاما - دلتا -بتا تالاسمی دلتا -بتا تالاسمی دلتا-بتا تالاسمی + دلتا بتا تالاسمی دلتا -بتا تالاسمی + گاما - دلتا -بتا تالاسمی دلتا -بتا تالاسمی بتا-تالاسمی + آلفا تریپلیکشین بتا-تالاسمی + آلفا کوادروپلیکشین
Fanconi anemia	آنمی فانکونی

**ب- اختلالات مرتبط با پلاکت و فاکتورهای انعقادی**

- اختلالات خونریزی دهنده ارثی مخاطره انگیز

<b>Hemophilia A (Factor VIII deficiency)</b>	هموفیلی A (نقص فاکتور ۸) نوع شدید ← مقدار فاکتور کمتر از ۱٪ نوع متوسط ← مقدار فاکتور ۱-۵٪ *درصد فاکتور در افراد هموفیل براساس کارت هموفیلی بستگان نسبی مثل پدر بزرگ مادری، دایی و... ارزیابی می‌گردد.
<b>Hemophilia B (Factor IV deficiency)</b>	هموفیلی B (نقص فاکتور ۹) نوع شدید ← مقدار فاکتور کمتر از ۱٪ نوع متوسط ← مقدار فاکتور ۱-۵٪
<b>Von willebrand Disease (VWD) Type III</b>	بیماری فون ویل براند تیپ ۳
<b>Lack of Factor II / V / VII / X XI / XIII</b>	نقص فاکتور دو / پنج / هفت / ده یازده / سیزده
<b>Afibrinogenemia</b>	افیبرینوژنمی

**ب- اختلالات مرتبط با پلاکتها**

- اختلالات عملکرد پلاکتی که با تایید ژنتیک، بیانگر اختلالات خونریزی در جنین بعد از تولد خواهد شد

<b>Glanzmann's thrombasthenia</b>	گلانزمن
<b>Bernard- Soulier Syndrome (BSS)</b>	سندرم برنارد سولیر

## ژنتیک

Trisomy (except sexual chromosomes) EX: Down Syndrome	تریزومی هرکدام از کروموزوم‌ها به جز کروموزوم‌های جنسی مانند: سندرم داون (تریزومی ۲۱) *توجه گردد جهت سندرم کلاین فیلتر و تریبل x مجوز داده نمی‌شود.
Monosomy (each of autosomal chromosomes)	مونوزومی هرکدام از کروموزوم‌های غیرجنسی * برای سندرم ترنر (XO) در صورتی مجوز سقط صادر می‌گردد که همراه با آنومالی‌های موجود در لیست اندیکاسیون‌های جنینی سقط باشد.
Multiple synostosis Syndrome	سندرم مولتیپل سینوستوزیس
Triploidy polyploidy	تری پلوئیدی پلی پلوئیدی
Unbalanced Chromosome Abnormality	ناهنجاری نامتعادل هرکدام از کروموزوم‌ها که به روش سیتوژنیک استاندارد (G banding - کاریوتایپ) گزارش شده باشد

## عفونی

Toxoplasmosis	توکسوپلازما
Cytomegalovirus (CMV)	سیتومگالو ویروس
Varicella	واریسلا
Rubella	روبلا
Parvovirus B۱۹	پارو ویروس B۱۹

در صورتی‌که بیماری‌های فوق همراه آنومالی‌های مندرج در لیست اندیکاسیون‌های جنینی باشد مجوز سقط داده خواهد شد و صرف افزایش آنتی‌بادی‌های مربوط به بیماری‌های فوق در مایع آمنیوتیک، اندیکاسیون صدور مجوز سقط نمی‌باشد.

## قلب و عروق

Severe Valvular stenosis / regurgitation TS-TR-MS-MR-AR-AS-PR-PS	تنگی و گشادی شدید دریچه ای مانند TS-TR-MS- MR-AR-AS-PR-PS
Heart valve Atresia as main lesion Ebstein's Anomaly with severe TR	آترزی دریچه قلبی به عنوان ضایعه اصلی آنومالی اپشتاین با نارسایی شدید دریچه تریکوسپید
Coarctation syndrome + Hypoplastic Aortic arch Aortic interruption	سندرم کوآرکتاسیون با هیپوپلازی قوس آئورت قطع آئورت
Complex Heart disease + Visceral abnormal situs (Heterotaxia syndrome)	بیماری‌های کمپلکس قلبی همراه با اختلالات احشایی (سندرم هتروتاکسی)
Single Ventricle	بطن واحد



Hypoplastic Left Heart syndrome (HLHS)	سندرم هیپوپلازی قلب چپ
Hypoplastic Right Heart syndrome (HRHS)	سندرم هیپوپلازی قلب راست
Ectopia cordis	قلب خارج از سینه
Closure of foramen ovale & PDA (patent ductus Arteriosus)	بسته شدن PDA و سوراخ بیضی
Hydrops fetalis with cardiac origin (structural/ congestive heart failure d/ysrhythmia)	هیدرویس فتالیس با منشاء قلبی (اختلال ساختمانی/ نارسایی قلب/ آریتمی)
Cardiomyopathy (Hypertrophic/ Restrictive/ Dilated)	کاردیومیوپاتی ها (هیپرتروفیک/ رستریکتیو/ دیلاته)
Heart tumors with outflow obstruction and space occupying	تومورهای پیشرفته داخل قلب و پریکارد (با انسداد راههای خروجی و اشغال فضای قفسه سینه)
Complex Congenital Heart Disease with Chromosomal disorder	بیماریهای مادرزادی پیچیده قلب با هر اختلال کروموزومی
Congenital Heart Disease+ complete Heart Block (Grade ۳)	بیماریهای مادرزادی قلب همراه با بلوک کامل قلبی (بلوک درجه سه)

## کلیه و سیستم ادراری

### الف- ناهنجاری‌های کلیه

Autosomal Recessive Polycystic Kidney (ARPKD)	کلیه پلی کیستیک نوع مغلوب
Fetal Nephrotic Syndrom	سندرم نفروتیک جنین (نوع ژنتیک)
Alport Syndrom	سندرم آلپورت
Bilateral Renl Agenesis (potere syndrom)	آژنزی دوطرفه کلیه ها (از جمله پوتر)
Bilateral Multicystic Dysplastic Kidney (MCDK)	دیسپلازی مولتی کیستیک دو طرفه کلیه ها
Bilateral Hypoplastic Dysplastic Kidney	دیسپلازی هیپوپلاستیک مولتی کیستیک دو طرفه کلیه ها
Hydrops Fetalis	هیدرویس فتالیس با هر مکانیسمی

### ب- ناهنجاری‌های مجاری ادرار

Posterior Urethral Valve (PUV) + Severe Oligohydramnios / Hydronephrosis (grade III)	والو مجرای خلفی همراه با هیدرونفروز درجه III (شدید) یا با الیگوهیدرآمینوس شدید
Severe Obstructive Uropathy + Severe Oligohydramnios	هر نوع اوروپاتی انسدادی شدید دو طرفه کلیه ها همراه با الیگوهیدرآمینوس شدید
Bilateral Hydronephrosis + severe Oligohydramnios / Bilateral Pulmonary Hypoplasia	هیدرونفروز شدید دو طرفه کلیه ها همراه با الیگوهیدرآمینوس شدید یا اختلال شدید رشد ریه ها

### های سیستمیک با گرفتاری کلیه‌ج- بیماری

Cystinosis	سیستینوز
Hyperoxaluria (type I)	هیپراگزالوری اولیه (تایپ I)

## د- بیماری‌های مولتی ارگان

VACTERL Association	کنترل
CHARGE Association (CHARGE Syndrom)	چارچ
	آنومالی استخوانی و کلیوی شدید به همراه هیدروسفالی شدید

## دستگاه گوارش

### الف- اختلالات آناتومیکی

Gastroschisis	گاستروشی لازم است تشخیص سونوگرافی بعد از هفته ۱۳ باشد
Omphalocele	امفالوسل لازم است تشخیص سونوگرافی بعد از هفته ۱۳ باشد
Diaphragmatic hernia	فتق دیافراگماتیک
Imperforated anus	آنوس ایمپرفوره
Cloacal cyst	کیست کلواک
Caroli's syndrome	سندرم کارولی

### ب- اختلالات آنزیمی (ریشه ژنتیک دارند)

Zellweger syndrome	سندرم زلوگر
Refsum disease	بیماری رفسام
Adreno leukodystrophy	آدرنولکودیستروفی
GRACILE syndrome	سندرم گراسیل
Fabry disease	بیماری فابری
Pompe disease	بیماری پمپه
Urea cycle disorder	اختلال سیکل اوره
Mitochondrial disorder	اختلال میتوکندریه
APEX syndrome	سندرم آپکس
Glycogen storage disease (GSD) type ۴	بیماری ذخیره ای گلیکوژن تیپ ۴
Familial adenomatous polyposis (FAP)	پولیپوز آدنوماتوز فامیلیال روده بزرگ
Wolman disease	بیماری ولمن

### ج- اختلالات ژنتیکی

Cystic Fibrosis (CF)	سیستیک فیبروزیس
Wilson	ویلسون
Alpha-۱ antitrypsin deficiency	نقص آلفا-۱ آنتی تریپسین (ب)
Hemophagocytic lympho histiocytosis (HLH)	لنفوهیستوسیتوزیس همفاگوسیتیک

## مغز و اعصاب

## الف) ناهنجاري هاي جمجمه و ستون فقرات/ مغز و نخاع

Anencephaly	انانسفالي
Prosencephaly	پروزنسفالي
Holoprosencephaly	هولوپروزنسفالي
Exencephaly	اگزانسفالي
Hydrencephaly	هيدرانسفالي
<b>Hydrocephaly with other anomalies in the list, Hydrocephaly more than ۱۰ mm</b>	هيدروسفالي در صورت همراه بودن با ساير آنومالي هاي موجود در ليست و يا هيدروسفالي بيش از ۱۰ ميلي-متر
Microcephaly	ميكروسفالي
Sever Craniosinostosis	كرانيوسينوستوزيس شديد
Cranioschisis	كرانيوشيزيس
Spina bifida aperta	اسپانيا بيفيدا اپرئا
Syringomyelia	سیرنگومیلیا
Meningomyelocele	مننگومیلوسل
Myeloencephalocele	میلوآنسفالوسل
Dandy- Walker syndrom	سندرم دندي- واکر
Arnold- Chiari malformation (Type ) II	آرنولد کياري تيپ II
Cerebellar Aplasia	آپلازي مخچه
Cortex Atrophy + Hydrocephaly	آتروفي كورتكس همراه هيدروسفالي ساير ناهنجاري هاي شديد مغزي ( به تايد سه متخصص)
Neural Tube defects (NTD)	ساير ضايعات لوله عصبي

## ب) بيماري هاي نورو ماسكولار

Werdnig – Hoffman Syndrom ( FSMA)	سندرم وردينگ- هافمن تايب I
Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)	دوشن

## ج ) بيماري هاي كروموزومي و ژنتيك

Autosomal Trisomies	تريزومي هاي ۱۳ (سندرم پاتائو)، ۱۸ (سندرم ادوارد)، ۲۱ (سندرم داون) و ساير تريزومي هاي اتوزومال
Fragile X Syndrom (FXS)	سندرم X شکننده

\*جهت تريپل x (Triple x) که يك تريزومي کروموزوم جنسي است، مجوز داده نمي شود.

## د) بيماري هاي نورو متابوليك- نوروژنراتيو

(MPS)	موکوپلي ساكاريدوزيس	
Gangliosidosis	MucoPolysaccaridosis گانگليوزيدوز	
Tay-Sachs disease	GM۱ ← تچي ساكس	

<p style="text-align: center;">سندھوف</p> <p style="text-align: center;"><b>Sandhoff disease</b></p>	<p style="text-align: center;">لیزوزومال ( storage ) <b>Lysosomal (disease)</b></p>
<p>Gaucher ۰۰۰۰۰۰</p> <p style="text-align: center;">گوشه <b>disease</b></p>	
<p>Niemann- Pick</p> <p style="text-align: center;">نیمن پیک <b>disease</b></p>	
<p>Leuko</p> <p style="text-align: center;">لکودیستروفی ها مثل: <b>dystrophy</b> کراب } <b>Krabbe</b> متاکروماتیک <b>Meta chromatic (MLD)</b> نوع کاناوان (لیزوزومال نیست)</p>	
<p>disease</p> <p style="text-align: center;">زل وگر <b>Zellweger</b> آدرنولکودیستروفی Neo Natal</p> <p>Adrenoleukodystrophy (ADL) } X- Linked</p>	<p style="text-align: center;">بروگزیسمال <b>Proximal</b></p>
<p style="text-align: center;">ریزوملیک کندروڈیسیپلازی پانکتاتا</p> <p><b>Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata (RCP)</b></p>	