

## به چه معناست و چه کاری باید انجام دهم؟

**مطلع شده‌اید که نتیجه غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی شما "غربالگری مثبت" است. این غربالگری به منظور یافتن احتمال ابتلای فرزندان به سندروم داون و یا تریزومی 18 و یا اختلال طناب عصبی باز انجام شده بود.**

### نتیجه "غربالگری مثبت" به چه معناست؟

این نتیجه به این معنی نیست که فرزند شما مبتلا به سندروم داون و یا تریزومی 18 و یا اختلال طناب عصبی باز است. در واقع بیشتر بانوان علی‌رغم دریافت این نتیجه، صاحب کودکی مبتلا به این اختلالات نیستند. چنین نتیجه‌ای به این معناست که احتمال ابتلای کودک شما به سندروم داون و یا تریزومی 18 و یا اختلال طناب عصبی باز بالاست و باید آزمایش‌های بیشتری جهت مشخص نمودن این اختلالات در کودک انجام شود.

به عنوان بخشی از نتیجه غربالگری، رقمی ارائه شده است که میزان احتمال وجود این اختلالات را در فرزندان برآورد می‌کند.

### نمونه ای از نتیجه غربالگری مثبت را در اینجا ملاحظه نمایید:

احتمال سندروم داون 1:100 می باشد. این بدین معناست که:

یک درصد احتمال دارد که فرزندان به سندروم داون مبتلا باشد یا

99 درصد احتمال عدم ابتلا به سندروم داون وجود دارد. یا

- از بین هر 100 زنی که نتیجه غربالگری مشابهی داشته‌اند، یکی از آن‌ها دارای فرزندی با عارضه سندروم داون خواهد شد و سایر 99 درصد چنین نخواهند بود.

بر اساس نتایج غربالگری، ارزیابی شما در موارد زیر مثبت است.  
(According to your screen result, you screened positive for: )

احتمال ابتلای فرزندان به این اختلال :  
(The chance your baby has this condition is:)

1 مورد از میان \_\_\_\_\_ کودک، که به معنای \_\_\_\_\_ % می‌باشد.  
(1 in \_\_\_\_\_ which is \_\_\_\_\_ %)

### حال چه روی خواهد داد؟

لازم است مراقبتگر بهداشتی، مدت بارداری شما را تأیید نماید. اطمینان از تطابق تاریخ بارداری برای نتیجه غربالگری پیش‌زادی اهمیت دارد.

زائران کندهای بی‌عصب یا اختلال‌های ابتلا بری برگلایر مجینت رگا مراقبت‌های بهداشتی و درمانی شما ابتدا تا تاریخ انجام یک سونوگرافی پیش‌روح و کامل را خواهد داد و سپس بست‌ها به این‌که آیا مورد غیرعادی در نتایج سونوگرافی دیده شده باشد یا خیر، پیگیری‌های لازم را انجام می‌دهد.

ی‌موزیرت‌ان‌نواد مودرنس‌ه‌ای ابتلا بری برگلایر مجینت رگا 18 تبیمت  
ی‌ان‌ماه‌ه‌ی‌رایش‌دیگم‌آز‌م‌ج‌ا، ش‌م‌ا‌ت‌ی‌س‌م‌ج‌ا‌ه‌ت‌ریغ‌ی‌د‌اش‌زی‌ای‌ش‌پ‌م‌آز‌)  
ه‌ک‌ی‌ر‌خ‌ط‌ح‌س‌ط‌ه‌م‌ت‌س‌ب‌ن‌چ‌م‌ه‌د‌ش‌ده‌ا‌و‌اد‌خ‌ن‌ش‌یا‌پ‌م‌ش‌ه‌ب‌ی‌پ‌  
س‌ت‌ا‌ن‌ک‌س‌ت‌، م‌م‌ا‌م‌د‌ش‌ه‌د‌ا‌ن‌ا‌ش‌د‌ت‌ب‌ت‌م‌ی‌ر‌ب‌ا‌ل‌گ‌ر‌غ‌ی‌م‌ج‌ی‌ت‌د‌ر‌ (NIPT)  
خ‌ی‌ش‌یا‌م‌ت‌ش‌د‌ا‌ر‌ت‌س‌ن‌و‌ی‌م‌آ‌م‌ا‌ن‌ه‌ب‌ی‌ص‌ی‌خ‌ن‌ت‌ا‌ی‌ش‌م‌آ‌ز‌ک‌ی‌ه‌ی‌ه‌ی‌ز‌گ

### آزمایش غیرتهاجمی پیش‌زادی، چگونه آزمایشی است؟

آزمایش غربالگری دقیق‌تری نسبت به اس‌آی‌پی‌اس/آی‌پی‌اس/کی‌وی‌وی‌دی برای تشخیص سندروم داون و تریزومی 18 است و از طریق آزمایش خون صورت می‌گیرد. تقریباً بیشتر کودکان مبتلا به سندروم داون و تریزومی 18 را، با تعداد بسیار اندکی نتایج مثبت نادرست، شناسایی می‌کنند.

ان‌آی‌پی‌تی‌احتمال‌خطر‌جدیدی‌(احتمال‌بسیار‌پایین‌یا‌بسیار‌بالا)‌برای‌ابتلای‌کودک‌به‌سندروم‌داون‌،‌تریزومی‌18‌یا‌13‌به‌دست‌می‌دهد‌.‌اگر‌خطر‌بسیار‌اندک‌باشد‌،‌آزمایش‌های‌بیشتری‌توصیه‌نمی‌شود‌.‌ولی‌اگر‌احتمال

خطر بالا باشد. آزمایش آمیوسنتز جهت تأیید نتیجه لازم است. نتیجه آزمایش ان‌آی‌پی‌تی طی ده روز مشخص می‌شود. برای زنان با نتیجه غربالگری اس‌آی‌پی‌اس/آی‌پی‌اس/کی‌وی‌وی‌دی مثبت، انجام آزمایش ان‌آی‌پی‌تی مورد پوشش بیمه درمانی استانی خواهد بود.

### آمیوسنتز چیست؟

آزمایشی تشخیصی است که با اطمینان ابتلای فرزندان به اختلال سندروم داون و یا تریزومی 18 را مشخص می‌نماید. این آزمایش به وسیله فروربردن سوزن بسیار نوک تیزی به داخل رحم، برای خارج نمودن مقداری از مایع آمنیوتیک اطراف جنین، صورت می‌گیرد. سوزن بوسیله سونوگرافی داخل رحم هدایت می‌شود تا با جنین تماس پیدا نکند. سلول‌های کودک موجود در نمونه مایع، برای تشخیص بود یا نبود سندروم داون و تریزومی 18 مورد بررسی قرار می‌گیرند. زمانی که برای غربالگری مثبت، آزمایش آمیوسنتز انجام شود، نتیجه ظرف سه روز مشخص خواهد شد.

آمیوسنتز احتمال از دست دادن بارداری را به میزان 1 مورد از 200 بارداری (حدود 0.5%) در پی دارد. به بیان دیگر، اگر 200 مادر تحت آمیوسنتز قرار بگیرند، یکی از آن‌ها در طول این فرآیند کودک خود را از دست خواهد داد.

### آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

انتخاب با شماست. همه زنانی که نتیجه غربالگری مثبت دریافت می‌کنند، مایل به انجام آزمایش‌های بیشتری نیستند. به پرسش‌های زیر بپندیشید تا به شما در تصمیم‌گیری، کمک کنند.

آیا فکر می‌کنم در نتیجه غربالگری، احتمال آن کم است یا زیاد؟

آیا مایلم پیش از تولد فرزندم از ابتلای او به سندروم داون یا تریزومی 18 آگاه شوم؟

اگر دربارم که فرزندم به سندروم داون یا تریزومی 18 مبتلاست، چه خواهم کرد؟ آیا به بارداریم پایان، یا ادامه خواهم داد؟ آیا با استفاده از این اطلاعات، خود را برای کودکی با نیازهای خاص آماده می‌کنم؟ آیا برنامه‌ای برای به فرزندخواندگی سپردن کودکم تهیه خواهم کرد؟

آیا در صورت انجام ندادن آزمایش‌های بیشتر، نگرانی شدیدی را در ادامه دوران حاملگی احساس خواهم کرد؟

### اگر مایل به انجام آزمایش‌های بیشتری باشم و گزینه‌های ان‌آی‌پی‌تی و آمیوسنتز به من پیشنهاد شده باشد، کدام یک را بایست انتخاب کنم؟

انتخاب با شماست. برای کمک به تصمیم‌گیری در این مورد، به دو پرسش زیر فکر کنید.

آیا در صورتیکه نتیجه ان‌آی‌پی‌تی احتمال خطر بسیار کمی از وجود سندروم داون و یا تریزومی 18 یا 13 را نشان دهد، اطمینان خاطر خواهم یافت؟

آیا من به نتیجه‌ی 100% دقیق (آمیوسنتز و آزمایش تشخیصی) نیاز دارم، حتی اگر از هر 200 مورد، احتمال از دست رفتن 1 مورد بارداری وجود داشته باشد؟

### اگر نتیجه آمیوسنتز و یا سونوگرافی تفصیلی وجود یکی از اختلالات را در کودک تشخیص دهد، چه تدابیری وجود دارد؟

مراقبتگر بهداشتی شما، همچنین پزشک یا پزشک متخصص ژنتیک یا مشاوران ژنتیک، حضور خواهند داشت تا درباره تصمیم‌های شما گفتگو کنند و شما را در گرفتن تصمیمی مناسب یاری کنند.

لطفا این برگه را به خانه ببرید و آن را بخوانید و درباره‌اش بپندیشید و با همسر و خانواده‌تان صحبت کنید. اگر پرسش‌های بیشتری دارید، یا اگر فکر می‌کنید ملاقات با مشاور ژنتیک و صحبت در مورد گزینه‌های پیش رویتان می‌تواند مفید باشد، با مراقبتگر بهداشتی خود صحبت کنید.