

به چه معناست و چه کاری باید انجام دهم؟

ان‌آی‌پی‌تی احتمال خطر جدیدی (احتمال بسیار پایین یا بسیار بالا) برای ابتلای کودک به سندروم داون، تریزومی 18 یا 13 به دست می‌دهد. اگر خطر بسیار اندک باشد، آزمایش‌های بیشتری توصیه نمی‌شود. ولی اگر احتمال خطر بالا باشد، آزمایش آمنیوسنتز جهت تأیید نتیجه لازم است. نتیجه آزمایش ان‌آی‌پی‌تی طی ده روز مشخص می‌شود. برای زنان با نتیجه‌ی غربالگری اس‌آی‌پی‌اس/آی‌پی‌اس/کیویوای‌دی مثبت، انجام آزمایش ان‌آی‌پی‌تی مورد پوشش بیمه درمانی استانی خواهد بود.

آمنیوسنتز چیست؟

آمنیوسنتز 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 نازک 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 آمنیوسنتز انجام شود، نتیجه ظرف سه روز مشخص خواهد شد.

آمنیوسنتز 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 آمنیوسنتز قرار بگیرند، یکی از آن‌ها در طول این فرآیند کودک خود را از دست خواهد داد.

آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری صورت گیرد؟ اگر پاسخ مثبت است، کدام آزمایش: ان‌آی‌پی‌تی یا آمنیوسنتز؟

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

■ 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؟

■ آیا در صورتی که 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 (آمنیوسنتز و آزمایش تشخیصی) نیاز دارم، حتی اگر از هر 200 مورد، احتمال از بین رفتن 1 مورد بارداری وجود داشته باشد؟

■ اگر دریابم که فرزندم به سندروم داون و یا تریزومی 18 مبتلاست، چه خواهم کرد؟ آیا به بارداری‌ام پایان، یا ادامه خواهم داد؟ آیا با استفاده از این اطلاعات، خود را برای کودک‌کی با نیازهای خاص آماده می‌کنم؟ آیا برنامه‌ای برای به فرزندخواندگی سپردن کودکم فراهم خواهم کرد؟

■ آیا در صورت انجام ندادن آزمایش‌های آمنیوسنتز و ان‌آی‌پی‌تی، نگرانی شدیدی را در ادامه دوران حاملگی، احساس خواهم کرد؟

اگر نتیجه آمنیوسنتز 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.

لطفاً این برگه را به خانه ببرید و آن را بخوانید و درباره‌اش بپندشید 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.

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 کودک 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 نتیجه‌ی 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.

اگر نتیجه غربالگری برای ابتلا به اختلال طناب عصبی باز مثبت باشد، به شما سونوگرافی تفصیلی و مراجعه به پزشک بیماری‌های مادر و جنین و یا مشاور ژنتیک در یکی از کلینیک‌های ژنتیک درمانی بی‌سی، در ونکو و یا ویکتوریا توصیه می‌شود. اگر فرزندان دچار اختلال طناب عصبی باز باشند معمولاً در سونوگرافی قابل تشخیص است.

اگر نتیجه غربالگری برای ابتلا به سندروم داون یا تریزومی 18 مثبت

باشد، انجام آزمایش خون دیگری به نام ان‌آی‌پی‌تی (آزمایش پیش‌زادی غیر تهاجمی) و یا آمنیوسنتز پیشنهاد می‌شود.

آزمایش غیرتهاجمی پیش‌زادی، چگونه آزمایشی است؟

آزمایش غربالگری دقیق‌تری نسبت به اس‌آی‌پی‌اس/آی‌پی‌اس/کیویوای‌دی 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 می‌کند.