

# غریبالگری ژنتیکی پیش‌زادی

## انتخاب با شماست

در مورد گزینه‌های موجود  
بیشتر بدانید



## BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC  
Provincial Health Services Authority



Provincial Health  
Services Authority  
Province-wide solutions.  
Better health.

[www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca)

## غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی چیست؟

غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی نوعی آزمایش خون است که در دسترس همه زنان باردار بریتیش کلمبیا قرار می‌گیرد. این غربالگری احتمال ابتلای فرزندتان به عارضه سندرم داون، تریزومی 18 یا اختلال طناب عصبی باز را برای شما مشخص می‌کند.

## سندرم داون، تریزومی 18 و اختلال

### طناب عصبی باز چه هستند؟

سندرم داون زمانی اتفاق می‌افتد که کودک دارای یک کروموزوم اضافی باشد. کروموزوم‌ها به بدن دستور می‌دهند که چگونه رشد و پرورش یابد. در صورت وجود کروموزوم اضافی، اطلاعات بیش از اندازه لازم به بدن می‌رسد. که نحوه‌ی رشد و پرورش را تغییر می‌دهد. افراد مبتلا به سندرم داون دچار عقب‌ماندگی ذهنی خفیف تا متوسط هستند. همچنین احتمال ابتلا به برخی مشکلات سلامتی در آن‌ها بیشتر است. راهی برای آگاهی از اینکه مشکلات چقدر می‌توانند جدی باشند وجود ندارد. مبتلایان به سندرم داون معمولاً تا 50 سالگی عمر می‌کنند.

تریزومی 18 نیز زمانی اتفاق می‌افتد که کودک دارای کروموزوم اضافی باشد. بسیاری از بارداری‌های با تریزومی 18 به سقط جنین ختم می‌شوند. در صورتی که کودک با چنین عارضه‌ای متولد شود به ندرت تا چند روز یا چند هفته زنده می‌ماند. این نوزادان دارای اختلالات جدی قلبی و مغزی هستند.

اختلال طناب عصبی باز زمانی اتفاق می‌افتد که مغز و یا نخاع به طور صحیح تشکیل نشده باشند. زمانی که نخاع دارای اختلال طناب عصبی باز باشد. به آن اسپینا بیفیدا (فتق نخاع) گفته می‌شود. که منجر به ناتوانی‌های جسمی و روانی می‌گردد. متوسط عمر بستگی به شدت بیماری دارد. اگر مغز دارای اختلال طناب عصبی باز باشد. به این عارضه آنانسفالی گفته می‌شود. کودکان مبتلا به آنانسفالی یا مرده متولد می‌شوند و یا اندکی پس از تولد می‌میرند.

## احتمال وجود این بیماری‌ها در

### فرزند من چقدر است؟

احتمال داشتن کودکی مبتلا به سندرم داون حدود یک در 700 است. و احتمال ابتلا به تریزومی 18 حدود 1 مورد از هر 7,000 بارداری است. این ارقام حد میانگین برای زنان در همه سنین است. در واقع احتمال ابتلای کودک به سندرم داون و یا تریزومی 18، در زنان جوان کمتر است و با افزایش سن بیشتر می‌شود.

اگرچه

بیشتر

کودکان سالم

به دنیا می‌آیند.

ولی برای همه

زنان احتمال

داشتن کودکی

مبتلا به سندرم

داون، تریزومی 18 و یا

اختلال طناب عصبی

باز وجود دارد - حتی

اگر مادر و سایر افراد

خانواده‌شان سالم

باشند.



احتمال تریزومی 18	احتمال سندرم داون	سن مادر (سال)
1 در 12,500	1 در 1,250	25
1 در 8,400	1 در 840	30
1 در 3,560	1 در 356	35
1 در 940	1 در 94	40
1 در 240	1 در 24	45

اگر شما یا همسرتان، کودکی با سندروم داون و یا سایر اختلالات کروموزومی داشته باشید، احتمال وجود این اختلالات در بارداری بعدی بیشتر خواهد بود.

احتمال داشتن کودکی با اختلال طناب عصبی باز، برای همه زنان، بدون در نظر گرفتن سن آن‌ها، یکسان و حدود 1 مورد از میان 1,000 کودک است.

### چگونه، چه وقت و چه زمانی غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی انجام می‌شود؟

دو تست خون در آزمایشگاه محلی شما، گرفته می‌شود:

- **آزمایش خون اول:** بین هفته 9 تا اندکی قبل از هفته 14 بارداری انجام می‌شود.
- **آزمایش خون دوم:** بین هفته 14 و درست پیش از هفته 21 بارداری انجام می‌شود (بهتر است آزمایش دوم را در حد امکان زودتر، یعنی قبل از هفته 16 انجام دهید)

اگر کسی آزمایش خون اول را از دست داد، همچنان می‌تواند آزمایش خون دوم را انجام دهد. ولی بهتر است به صورت امکان هر دو آزمایش را داشته باشد. انجام هر دو آزمایش احتمال صحت نتیجه غربالگری را بالا می‌برد.

نتایج غربالگری ظرف ده روز پس از آزمایش خون دوم، موجود خواهد بود.

اگر به دلیل سن شما، احتمال ابتلای فرزندان به سندروم داون یا تریزومی 18 بالاتر باشد، سونوگرافی مخصوصی به شما پیشنهاد خواهد شد. سونوگرافی، علاوه بر آزمایش‌های خون صورت می‌گیرد. آزمایش سونوگرافی فضای مایع پشت گردن کودک را اندازه می‌گیرد که به آن سونوگرافی زجاجی گردن و یا ان‌تی گفته می‌شود. ان‌تی بین هفته

غربالگری پیش‌زادی

احتمال ابتلای

فرزندان به سندرم

داون، تریزومی 18 یا

نقص لوله عصبی

باز در زمان بارداری

کنونی را پیش‌بینی

می‌کند.

انجام غربالگری

ژنتیکی پیش‌زادی

انتخاب شماست.

هر چه زودتر

مراقبتگر بهداشتی

خود را ببینید،

گزینه‌های بیشتری

خواهید داشت.



بازدهم تا چهاردهم بارداری انجام می‌شود. اگرچه با اضافه شدن آن‌تی، اطلاعات بیشتری در نتایج غربالگری حاصل می‌شود. اما آزمایش‌های خون که در صفحه 3 شرح داده شد. به نوبه خود غربالگری‌های بسیار خوبی هستند.

**اگر در بارداری قبلی کودکی با سندروم داون یا تریزومی 18 یا 13 داشته باشیم چطور؟**  
شما گزینه‌ی غربالگری با آن‌آی‌پی‌تی (NIPT) را خواهید داشت. برای آگاهی بیشتر به صفحه 6 بروید.

**اگر در زمان تولد فرزندم، 40 ساله یا بزرگتر باشم، چطور؟**

همانگونه که شرح داده شد، شما گزینه غربالگری با دو آزمایش خون و سونوگرافی آن‌تی‌را در اختیار خواهید داشت. همچنین در صورت تمایل، برای اطمینان از وجود سندروم داون و یا تریزومی 18 در کودک، آزمایش تشخیصی به شما پیشنهاد می‌شود. انواع آزمایش‌های تشخیصی عبارتند از نمونه برداری از پرزهای جفتی یا آمنیوسنتز. علاوه بر این، می‌توانید هیچ یک از غربالگری‌های ژنتیکی پیش‌زادی (پیش از زایمان) یا آزمایش‌های تشخیصی را انجام ندهید.

**اگر دوقلو باردار باشم، شرایط چگونه خواهد بود؟**

اگر کمتر از 14 هفته از بارداری شما می‌گذرد، سونوگرافی آن‌تی همراه با غربالگری آزمایش خون (شرح در صفحه 3) به شما توصیه خواهد شد. اگر امکان سونوگرافی آن‌تی وجود نداشته باشد و یا بیش از 14 هفته از بارداری بگذرد، همچنان آزمایش‌های غربالگری مشروح در صفحه 3 پیشنهاد می‌شوند. اگر زمان تولد فرزندتان، سن شما از 35 سال بالاتر باشد، گزینه آمنیوسنتز را نیز خواهید داشت.

**بعد از آزمایش‌های خون چه اتفاقاتی می‌افتد؟**

نتیجه غربالگری پیش‌زادی، به احتمال زیاد شناس داشتن فرزندان مبتلا به این بیماری‌ها را در حد پایین نشان می‌دهد که به چنین حالتی «غربالگری منفی» گفته می‌شود. این نتایج در بیش از 99.9% مواقع صحیح هستند. ولی به این معنی نیست که احتمال اینگونه اختلالات در فرزندان، صفر است.

اگر نتیجه آزمایش‌ها، احتمال ابتلا به این اختلال را در فرزندان بالا نشان دهد، نتیجه‌ای که دریافت می‌کنید «غربالگری مثبت» نامیده می‌شود. این نتیجه غربالگری پیش‌زادی، به معنای وجود حتمی اینگونه اختلالات در فرزندان نیست.

**با مراقبتگر بهداشتی خود درباره گزینه‌های غربالگری صحبت نمایید.**

**هر آنچه را انتخاب کنید بر مراقبت شما تاثیر نخواهد داشت. اگر**

**غربالگری برای شما مناسب نیست لطفا موضوع را با مراقبتگر بهداشتی خود در میان بگذارید.**

در واقع، بیشتر زنانی که چنین نتایجی را دریافت می‌نمایند، دارای فرزندى با این اختلالات نیستند. آزمایش‌های بیشتری توصیه می‌شود تا نتیجه قطعی حاصل شود.

## **اگر نتیجه غربالگری اختلال طناب عصبی باز مثبت باشد، چه آزمایش**

### **تشخیصی به من توصیه خواهد شد؟**

در این صورت یک سونوگرافی تفصیلی به شما توصیه خواهد شد. همچنین ملاقات با پزشک بیماری‌های مادر و جنین و یا مشاور ژنتیک در یکی از کلینیک‌های ژنتیک درمانی بی‌سی (در ونکوور و یا ویکتوریا) توصیه می‌شود. اگر کودک مبتلا به اختلال طناب عصبی باز باشد، معمولاً در اسکن سونوگرافی مشخص می‌شود.

## **اگر نتیجه آزمایش غربالگری سندروم داون و تریزومی 18 مثبت باشد، چه آزمایش**

### **تشخیصی به من ارائه خواهد شد؟**

آزمایش غربالگری دیگری به نام ان‌آی‌پرتی (آزمایش پیش‌زادی غیر تهاجمی: NIPT) به شما پیشنهاد خواهد شد. همچنین بسته به سطح خطری که در نتیجه‌ی غربالگری مثبت نشان داده شده است، ممکن است گزینه‌ی یک آزمایش تشخیصی به نام آمنیوسنتز را داشته باشید. برخی زنان مایل به انجام آزمایش‌های بیشتری هستند و برخی تمایلی ندارند. انتخاب با شماست.



**نتایج غربالگری  
ژنتیکی پیش‌زادی  
احتمال ابتلا به  
این عوارض را برای  
بسیاری از زنانی که  
آزمایش می‌دهند  
پایین نشان می‌دهد.**

**اگر چه از هر 10  
زن یک تن نتیجه‌ی  
غربالگری مثبت  
دریافت می‌کند،  
بیشتر این زنان  
کودکی مبتلا به**

**سندرم داون، تریزومی  
18 یا نقص لوله  
عصبی باز نخواهند  
داشت.**

**احتمال داشتن  
نتیجه‌ی غربالگری  
مثبت با افزایش سن  
زن افزایش می‌یابد.**

## ان‌آی‌پی‌تی (آزمایش پیش‌زادی غیرتهاجمی) چیست؟

ان‌آی‌پی‌تی یک آزمایش غربالگری بی‌خطر و با دقت بالایی برای تشخیص سندروم داون و تریزومی 18 است که از طریق آزمایش خون انجام می‌شود. این آزمایش ابتدا به سندروم داون و تریزومی 18 را تقریباً در همه کودکان تشخیص می‌دهد. بدین معنی که اگر نتیجه منفی باشد، احتمال سندروم داون و یا تریزومی 18 به شدت ناچیز است و اگر نتیجه مثبت باشد، احتمال وجود آن زیاد است. سپس آمنیوسنتز برای تأیید ان‌آی‌پی‌تی مثبت توصیه می‌شود. نتیجه آزمایش ان‌آی‌پی‌تی ظرف مدت 10 روز مشخص می‌شود. برای زنانی که نتایج غربالگری (از طریق آی‌پی‌اس/اس‌آی‌پی‌اس/کیوی‌ای‌دی) مثبت برای سندروم داون و یا تریزومی 18 دریافت می‌کنند، هزینه آزمایش NIPT توسط طرح بیمه درمانی استانی پوشش داده می‌شود.

## آمنیوسنتز چیست؟

آزمایشی تشخیصی است که چنانچه کودک واقعاً به هریک از این اختلالات مبتلا باشد، آن را نشان می‌دهد. مقدار کمی از مایع اطراف جنین، به وسیله وارد نمودن سوزن بسیار نازکی به داخل رحم، برداشته می‌شود. مقدار مایع برداشتی حدود سه قاشق چای‌خوری خواهد بود. سوزن از طریق سونوگرافی هدایت می‌شود تا با جنین تماس پیدا نکند. این نمونه مایع بررسی می‌شود تا ابتلا یا عدم ابتلا به سندروم داون، تریزومی 18 یا سایر اختلالات کروموزومی را در کودک مشخص نماید. در آمنیوسنتز احتمال از دست دادن بارداری 1 در هر 200 مورد (0.5%) است.

## اگر آزمایش‌های بیشتر، تأیید کنند

### که کودک من مبتلا به یکی از این

### عارضه‌هاست، چه خواهد شد؟

اگر آزمایش‌ها تأیید کنند که فرزندتان به سندروم داون یا تریزومی 18 و یا اختلال طناب عصبی باز، مبتلاست، می‌توانید با افرادی در این باره صحبت کنید تا به شما کمک کنند. مراقبتگر بهداشتی شما و همچنین متخصصان یا مشاوران ژنتیک، حضور دارند تا در مورد گزینه‌های موجود با شما صحبت کنند و شما را در انتخاب گزینه‌ی مناسب یاری کنند. انتخاب‌های شما شامل مواردی از قبیل ادامه‌ی بارداری، یا پایان دادن به بارداری و یا تهیه برنامه‌ای سپردن فرزندتان به فرزندخواندگی است.

اگر چه غربالگری

ژنتیکی پیش‌زادی

احتمال اینکه

فرزندتان مبتلا

به سندروم داون،

تریزومی 18 یا

نقص لوله عصبی

باز باشد را نشان

می‌دهد، ولی به

آزمایش تشخیصی

از قبیل آمنیوسنتز

نیاز نخواهید

داشت تا از ابتلا به

چنین عارضه‌هایی

اطمینان حاصل

نمایید.

## تصمیم‌گیری

آیا انجام غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی برای من مناسب است؟

بسیاری از زنان تصمیم‌گیری درخصوص غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی را مشکل می‌دانند. در اینجا چند سوال مطرح می‌شود تا اندیشیدن به آن‌ها شما را در تصمیم‌گیری یاری دهد.

- آیا مایلیم پیش از تولد فرزندم، بدانم که به اختلال سندروم داون و یا تریزومی 18 و یا اختلال طناب عصبی باز مبتلاست؟
- اگر نتایج آزمایش‌های تشخیصی، وجود اختلال را نشان دهد چه خواهیم کرد؟ آیا از ادامه بارداری منصرف خواهیم شد؟ آیا مایلیم آگاه شوم تا خود را برای کودکی با نیازهای خاص آماده کنم؟ آیا موضوع فرزندخواندگی را مورد ملاحظه قرار می‌دهم؟
- این اطلاعات در طول بارداری چه تاثیری بر احساسات من خواهد داشت؟ آیا نتیجه غربالگری مثبت، من را به شدت نگران خواهد کرد؟

## این نکته‌ها را به خاطر بسپارید

- نتایج غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی، احتمال وجود این اختلال را برای بسیاری از زنان، اندک و ناچیز نشان می‌دهد.
- اگرچه برخی زنان نتایج غربالگری مثبت دریافت می‌کنند، ولی بیشتر آنها صاحب فرزندانی فاقد اختلالات سندروم داون و یا تریزومی 18 و یا اختلال طناب عصبی باز می‌شوند.
- غربالگری پیش‌زادی، بیشتر کودکان مبتلا به اختلال سندروم داون و یا تریزومی 18 و یا اختلال طناب عصبی باز، البته نه همه آن‌ها، را تشخیص می‌دهد.
- غربالگری پیش‌زادی گاهی اختلالات پزشکی دیگری را در فرزندان تشخیص می‌دهد.
- لازم است به خاطر داشته باشیم که هیچ آزمایشی نمی‌تواند همه انواع بیماری‌های فیزیکی و یا روانی را تشخیص دهد.
- اگر برای تصمیم‌گیری به اطلاعات بیشتری نیاز دارید، با مراقبتگر بهداشتی خود صحبت کنید.

اطلاعات بیشتری درباره غربالگری ژنتیکی  
پیش‌زادی در وبسایت ما موجود است.  
[www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca)

اگر پرسش‌های دارید و یا نیازمند اطلاعات  
بیشتری هستید، لطفاً با مراقبت‌گر  
بهداشتی خود صحبت کنید.

مکن است مایل باشید چه موارد دیگری بدانید؟

برنامه غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی بی‌سی بخشی از خدمات پیش از تولد بی‌سی (Perinatal Services BC) است، که سازمانی تحت اداره خدمات بهداشتی استانی (Provincial Health Services Authority: PHSA) می‌باشد. برنامه غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی بی‌سی در چندین مرکز در سطح استان فعالیت دارد. آزمایش‌های اولیه‌ی خون در یک آزمایشگاه در مرکز بهداشت کودکان و زنان بی‌سی انجام می‌شود. اما اگر نیاز به آزمایش‌های تشخیصی بیشتری باشد، چنین آزمایش‌هایی در مراکز دیگری در بی‌سی انجام خواهد شد. بدون در نظر گرفتن محل انجام آزمایش‌ها، اطلاعات نتایج آزمایش‌های غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی در اختیار برنامه‌ی غربالگری ژنتیکی بی‌سی قرار داده می‌شود. تا در تلفیق با دیگر اطلاعات دریافتی، برای انجام آزمایش‌های ایمن‌تر و دقیق‌تر، سنجش نتایج و ارزیابی و انتشار یافته‌ها و مستندات و دانش جدید مورد استفاده قرار گیرند.

ما به حفاظت از محرمانه نگهداشتن اطلاعات  
خصوصی افراد متعهد هستیم.

برای زنانی که به غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی تمایل دارند، حائز اهمیت است که بدانند برنامه‌ی غربالگری ژنتیکی پیش‌زادی بی‌سی، تنها تحت مصوبات بخش‌های 26 (سی)، 33 و 35 از قانون آزادی اطلاعات و حفاظت از حریم خصوصی بی‌سی، سایر قوانین و مقررات پی‌اچ‌اس‌ای در مورد حریم خصوصی و محرمانه نگهداشتن اطلاعات خصوصی، اطلاعات شخصی افراد را جمع‌آوری و استفاده و افشا می‌نماید. ما به حقوق شما در حوزه حریم شخصی احترام گذاشته و تمام اقدامات منطقی را انجام می‌دهیم تا اطمینان حاصل شود که اطلاعات شخصی محرمانه تلقی می‌شوند. از آنها تنها برای مواردی که در بالا بیان شد استفاده می‌شود و به شکلی ایمن بایگانی می‌گردند. گزارش‌های حاصل از اطلاعات جمع‌آوری شده همواره به شکل خلاصه و فاقد نام و دیگر اطلاعات مربوط به هویت افراد هستند. اگر هرگونه پرسش‌های درباره‌ی نحوه‌ی جمع‌آوری، استفاده و یا افشای اطلاعات شخصی دارید، با مشاور امور اطلاعات خصوصی خدمات پیش از تولد بی‌سی (پراس‌بی‌سی) از طریق شماره 2121-877-604 تماس بگیرید.

## BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC  
Provincial Health Services Authority



Provincial Health  
Services Authority  
Province-wide solutions.  
Better health.

March 2019

Prenatal Genetic Screening  
[Persian]