Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority

BC Prenatal Genetic Screening Program

نتیجه غربالگری مثبت

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 فرزندتان به سندروم داون و یا تریزومی ۱۸ 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 زنان/افراد 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 فرزندتان 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 فرزندتان به سندروم داون مبتلا باشد **یا**
- 99 درصد احتمال عدم ابتلا به سندروم داون وجود دارد. **یا**
- از هر 100 زن/فردی 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 فرزندتان به این اختلال :
(The chance your baby has this condition is:)

۱ 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 تائید نماید. اطمینان از تطابق تاریخ بارداری برای نتیجه غربالگری پیش-زادی اهمیت دارد.

اگر نتیجه غربالگری برای اختلال طناب عصبی باز مثبت باشد، ارائه‌دهنده خدمات بهداشتی شما ابتدا یک سونوگرافی دقیق ترتیب می‌دهد و سپس بسته به اینکه در سونوگرافی ناهنجاری مشاهده شود یا نه، پیگیری‌های لازم را انجام خواهد داد.

اگر نتیجه غربالگری ابتلا به سندروم داون یا تریزومی 18 مثبت باشد، انجام یک آزمایش خون به نام ان‌آی‌پی‌تی (برای غربالگری پیش‌زادی با استفاده از DNA آزادِ سلولی) به شما پیشنهاد خواهد شد. همچنین بسته به میزان احتمالِ نشان‌داده‌شده در نتیجه‌ی مثبتِ غربالگری شما، ممکن است گزینه‌ی یک آزمایش تشخیصی به نام آمنیوسنتز را داشته باشید.

غربالگری پیش‌زادی با استفاده از DNA آزادِ سلولی (NIPT) چیست؟

آزمایش غربالگری دقیقتری نسبت به اس‌آی‌پی‌اس/آی‌پی‌اس/کیویوایدی برای تشخیص سندروم داون و تریزومی 18 است و از طریق آزمایش خون صورت میگیرد. تقریبا بیشتر کودکان مبتلا به سندروم داون و تریزومی 18 را، با تعداد بسیار اندکی نتایج مثبت نادرست، شناسایی می‌کند. ان‌آی‌پی‌تی احتمال خطر جدیدی (احتمال بسیار پایین یا بسیار بالا) برای ابتلای کودک به سندورم داون، تریزومی18 یا 13 به دست می‌دهد. اگر احتمال 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/افراد با نتیجه‌ی غربالگری اس‌آی‌پی‌اس/آی‌پی‌اس/کیویوایدی مثبت، انجام آزمایش ان‌آی‌پی‌تی مورد پوشش بیمه درمانی استانی خواهد بود.

آمنیوسنتز چیست؟

آزمایشی تشخیصی است که با اطمینان ابتلای فرزندتان به اختلال سندروم داون و یا تریزومی 18 را مشخص می‌نماید. این آزمایش به وسیله فروبردن 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 آمنیوسنتز انجام شود، نتیجه ظرف سه روز مشخص خواهد شد.

آمنیوسنتز احتمال از دست دادن بارداری را به میزان 1 مورد از 200 بارداری (حدود0.5 %) در پی دارد. به بیان دیگر، اگر 200 زن/فرد تحت آمنیوسنتز 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 زنان/افرادی که نتیجه غربالگری مثبت دریافت میکنند، مایل به انجام آزمایشهای بیشتری نیستند. به پرسشهای زیر بیندیشید 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 دریابم 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 آمنیوسنتز به من پیشنهاد شده باشد، کدام‌یک را بایست انتخاب کنم؟

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

- آیا درصورتیکه نتیجه ان‌آی‌پی‌تی احتمال خطر بسیار کمی از وجود سندروم داون و یا تریزومی 18 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 دست رفتن 1 مورد بارداری وجود داشته باشد؟

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.

لطفا این برگه را به خانه ببرید و آن را بخوانید و درباره‌اش بیندیشید و با همسر و خانواده‌تان صحبت کنید.

April 2026

www.bcprenatalscreening.ca