

# غربالگری ژنتیکی پیش از تولد



## تصمیم‌گیری

در این جزوه، انواع رایج غربالگری ژنتیکی پیش از تولد که در انتاریو موجود است شرح داده می‌شود. این جزوه جایگزین صحبت شما با کارورز مراقبت‌های بهداشتی و درمانی در مورد مفهوم غربالگری، و تصمیم‌گیری مناسب برای شما، نمی‌باشد.

Funded by:



PRENATAL SCREENING  
DÉPISTAGE PRÉNATAL  
ONTARIO

# نکات اساسی

در حالی که این جزوه را می خوانید، مهم است به این نکته توجه داشته باشید که غربالگری ژنتیکی پیش از تولد، فقط می تواند به شما نشان دهد که احتمال ابتلای نوزاد به بعضی از عارضه های ژنتیکی بیشتر است یا کمتر. پس از آن شما می توانید آزمایش های بیشتری را در نظر بگیرید که نتایج قطعی را مشخص خواهند کرد. غربالگری ژنتیکی پیش از تولد، به شما نمی گوید که آیا کودک شما قطعاً یک عارضه ژنتیکی دارد یا خیر.

▶ آزمایش های غربالگری ژنتیکی پیش از تولد، بر احتمال ابتلای نوزاد به تریزومی 18 (سندرم ادواردز) یا تریزومی 21 (سندرم داون) تمرکز دارند، دو عارضه ژنتیکی که باعث ناتوانی ذهنی و مشکلات سلامتی می شوند.

▶ آزمایش غربالگری خطری برای بارداری ندارد چون از طریق سونوگرافی و آزمایش خون انجام می شود.

▶ غربالگری ژنتیکی پیش از تولد، برای همه افراد باردار در انتاریو در دسترس است؛ این به تصمیم و انتخاب شما بستگی دارد که آن را انجام دهید یا خیر.

▶ هر فردی ممکن است نوزادی به دنیا بیاورد که به تریزومی 18 یا 21 مبتلاست (حتی اگر هیچ فرد دیگری در خانواده او دچار چنین عارضه ای نباشد). احتمال بروز این عارضه ها با بالا رفتن سن فرد باردار افزایش می یابد.



# تریزومی 18 و تریزومی 21؟

تریزومی 18 و تریزومی 21 تغییراتی ژنتیکی هستند که معمولاً پیش از تشکیل جنین، در تخمک یا اسپرم رخ می‌دهند. در اکثر موارد ابتلا به تریزومی 18، نوزاد به جای داشتن دو نسخه از کروموزوم 18، سه نسخه از آن را دارد. در تریزومی 21، کروموزوم 21 است که یک نسخه اضافی دارد.

## تریزومی 18 (سندرم ادواردز)

تریزومی 18 بر نحوه رشد قسمت‌های مختلف بدن تأثیر می‌گذارد و بسیاری از نوزادان مبتلا به تریزومی 18، پیش از تولد از بین می‌روند؛ و اکثر نوزادانی که با این عارضه متولد می‌شوند نیز در طی یک سال از دنیا می‌روند. نوزادانی که زنده به دنیا می‌آیند، معمولاً دچار مشکلات شدید سلامتی و ذهنی هستند. تعداد کمی از نوزادان مبتلا به تریزومی 18، بیش از یک سال زنده می‌مانند و نیاز به مراقبت زیادی دارند.

## تریزومی 21 (سندرم داون)

همه افراد مبتلا به تریزومی 21 منحصر به فرد هستند و نقاط قوت و چالش‌های مخصوص به خودشان را دارند، اما همه آنها دارای سطحی از ناتوانی ذهنی می‌باشند، به این معنی که اکثر آنها برای یادگیری به زمان بیشتری نیاز دارند. افراد دچار تریزومی 21 با افزایش سن ممکن است برای مراقبت شخصی و انجام امور روزانه به کمک و حمایت نیاز داشته باشند. سطح حمایت مورد نیاز، از فردی به فرد دیگر متفاوت است.

افراد مبتلا به تریزومی 21، با احتمال بیشتری به بعضی از مشکلات خاص سلامتی دچار می‌شوند، از جمله:

- نقص قلبی
- مشکلات بینایی و شنوایی
- مشکلات در زمینه تغذیه و گوارش
- مشکلات خواب
- بیماری آلزایمر در مراحل بعدی زندگی

بعضی از افراد مبتلا به تریزومی 21، هیچ یک از این مشکلات را ندارند، در حالی که بعضی دیگر ممکن است به چندین مورد از آنها دچار شوند. مداوا و پشتیبانی برای کمک به افراد مبتلا به تریزومی 21 موجود است، اما این عارضه هیچ درمان قطعی ندارد.

افراد مبتلا به تریزومی 21 معمولاً تا سن 60 سالگی زندگی می‌کنند و امروزه اکثر آنها پیش از هر زمان دیگری زندگی مستقل دارند. بسیاری از بزرگسالان مبتلا به تریزومی 21، زندگی رضایت‌بخشی دارند و قادر هستند در مدرسه، کار و زندگی اجتماعی حضور داشته باشند.

# آیا غربالگری ژنتیکی پیش از تولد برای من مناسب است؟

تصمیم‌گیری در مورد انجام غربالگری ژنتیکی پیش از تولد، به عهده شماست و هیچ انتخاب درست یا نادرستی وجود ندارد. فکر کردن به این سوالات ممکن است در تصمیم‌گیری به شما کمک کند.

## آیا می‌خواهید بدانید که آیا احتمال بیشتری برای ابتلای فرزند شما به عارضه‌های ژنتیکی که می‌تواند بر سلامت و رشد او تاثیرگذار باشد وجود دارد یا خیر؟

بسیاری از والدین، اما نه همه آنها، می‌خواهند بدانند که آیا احتمال ابتلای نوزاد به تریزومی 18 یا 21 وجود دارد یا خیر. بعضی از آنها مایلند بدانند که آیا احتمال ابتلای نوزاد به یک بیماری ژنتیکی بیشتر است یا خیر تا پس از آن بتوانند در مورد اقدام خود تصمیم بگیرند. در عین حال بعضی دیگر از والدین نیز امیدوارند که به آنها اطمینان خاطر داده شود که این احتمال اندک است. بعضی از آنها نگران هستند که نتیجه غربالگری مثبت کاذب باشد، که در آن صورت نتایج غربالگری نشان می‌دهد که نوزاد احتمال بیشتری برای ابتلا به یک بیماری ژنتیکی دارد اما در واقع اینطور نیست. این بیشتر در مورد دو غربالگری از غربالگری‌های توضیح داده شده در اینجا رخ می‌دهد (غربالگری سه ماهه اول و غربالگری سه ماهه دوم).

## اگر نتایج غربالگری شما نشان دهد احتمال بیشتری برای بروز تریزومی 18 یا 21 وجود دارد، آیا آزمایشات تشخیصی بیشتری انجام خواهید داد؟

احتمال کمی وجود دارد که آزمایش‌هایی که تریزومی 18 و 21 را تشخیص می‌دهند (نمونه‌برداری از پرزهای جفتی و آمنیوسنتز)، باعث سقط جنین شوند. اما این آزمایشات تنها روش برای اطمینان از ابتلای نوزاد به هر یک از این عوارض می‌باشند.

## نظر شما در مورد ادامه یا پایان دادن به بارداری با وجود عوارض تریزومی 18 یا 21 چیست؟

تصمیم شما باید برای خود شما درست و مناسب باشد، و این امر به شرایط زندگی، ارزش‌ها و باورهای شما بستگی دارد. صحبت با کارورز مراقبت‌های بهداشتی و درمانی، اعضای خانواده، دوستان یا مشاوران و کسب اطلاعات بیشتر در مورد آزمایشات بعدی ممکن است به انتخاب شما کمک کند.

## آیا آگاهی از وجود یکی از این عوارض ژنتیکی به آماده شدن شما برای مواجهه با آن کمک می‌کند؟

به نظر بعضی از افرادی که تصمیم به ادامه بارداری خود می‌گیرند، داشتن زمان اضافی به آنها کمک می‌کند اطلاعات بیشتری در مورد تریزومی 18 یا 21 و منابع محلی در دسترس کسب کنند یا شاید برای واگذاری نوزاد برنامه‌ریزی کنند.

## نتیجه غربالگری چه معنایی می‌تواند برای مراقبت‌های بارداری شما داشته باشد؟

غربالگری ژنتیکی پیش از تولد، می‌تواند منجر به مراقبت و نظارت بیشتر پیش از تولد شود. حتی اگر آزمایش تشخیصی دیگری نداشته باشید، اما علائم عارضه ژنتیکی یا سایر نگرانی‌ها وجود داشته باشد، برنامه مراقبتی شما ممکن است تغییر کند.



# گزینه‌های من چیست؟

اگر تصمیم دارید غربالگری ژنتیکی پیش از تولد را برای تشخیص تریزومی 18 و 21 انجام دهید، کارورز مراقبت‌های بهداشتی و درمانی می‌تواند در برنامه‌ریزی و سازمان‌دهی آن به شما کمک کند.

## آزمایشات غربالگری موجود

### سه ماهه اول (eFTS)

01

هزینه این غربالگری از روز دوم هفته یازدهم تا روز سوم هفته سیزدهم بارداری، توسط طرح بیمه درمانی انتاریو (OHIP) پرداخت می‌شود. این غربالگری شامل یک سونوگرافی ویژه به نام سونوگرافی هفته 11 تا 14 (سونوگرافی نوکال ترانس لوسنسی یا سونوگرافی NT) و یک آزمایش خون می‌شود که می‌تواند اکثر موارد تریزومی 18 و 21 را تشخیص دهد، اما نه همه آنها را.

### غربالگری سه ماهه دوم (STS)

02

غربالگری STS که هزینه آن هم توسط OHIP پرداخت می‌شود، در صورت در دسترس نبودن eFTS می‌تواند یک گزینه باشد. STS از هفته چهاردهم تا روز ششم از هفته بیستم بارداری، از طریق آزمایش خون انجام می‌شود. مانند eFTS، این غربالگری نیز اکثر موارد تریزومی 18 و 21 را دربارداری‌ها شناسایی می‌کند، اما نه همه آنها را.

### تست غیر تهاجمی پیش از تولد (NIPT)

03

NIPT را که آن هم نوعی آزمایش خون است می‌توان در هر زمان پس از هفته 9 یا 10 بارداری، بسته به زمان آزمایشگاه انجام. این غربالگری به نسبت غربالگری‌های فوق، می‌تواند موارد بیشتری از تریزومی 18 و 21 را در بارداری‌ها شناسایی کند. NIPT همچنین عارضه ژنتیکی دیگری به نام تریزومی 13 را غربالگری می‌کند.

اگر حائز یکی از شرایط تامین مالی ذکرشده در وب سایت ما باشید که در ادامه به آنها اشاره می‌شود، هزینه آزمایش NIPT تحت پوشش OHIP قرار می‌گیرد:

- شما در زمان تولد نوزاد، 40 سال یا بیشتر سن خواهید داشت.
- شما بارداری قبلی با تریزومی 18، 21 یا 13 داشته‌اید.
- شما دوقلو باردار هستید.

اگر واجد این شرایط نیستید اما همچنان می‌خواهید NIPT را انجام دهید، می‌توانید هزینه آن را خودتان پرداخت کنید. در هر صورت، هنوز هم کارورز مراقبت‌های بهداشتی و درمانی شماست که باید ترتیب انجام این آزمایش را برای شما بدهد.

اگر NIPT را انتخاب کنید، نیازی به غربالگری پیشرفته سه ماهه اول یا دوم ندارید، اما برای کسب اطلاعات بیشتر درباره سلامت نوزاد، همچنان توصیه می‌شود که شما سونوگرافی هفته 11 تا 14 (بدون آزمایش خون) را برای انجام دهید.

# نتایج غربالگری‌های من به چه معناست؟

## نتایج غربالگری پیشرفته سه ماهه اول (eFTS) و غربالگری سه ماهه دوم (STS)

نتایج طی حدود 5 روز کاری بعد از انجام آزمایش، برای کارورز مراقبت‌های بهداشتی و درمانی شما ارسال خواهد شد. نتایج به شما خواهند گفت که آیا احتمال بیشتر («نتیجه مثبت غربالگری») یا کمتری («نتیجه منفی غربالگری») برای ابتلای نوزاد به تریزومی 18 یا 21 وجود دارد.

### نتیجه مثبت غربالگری

نتیجه مثبت آزمایش به این معنی است که احتمال ابتلای نوزاد به تریزومی 18 یا 21 بیشتر است، اما به این معنی نیست که قطعاً چنین شرایطی رخ خواهد داد. در واقع، اکثر افرادی که نتیجه مثبت می‌گیرند، عملاً نوزادی مبتلا به یکی از این عوارض به دنیا نمی‌آورند. برای اطمینان بیشتر، ممکن است آزمایش غربالگری دیگری انجام دهید، NIPT که دقیق‌تر است، و در صورت مثبت بودن eFTS یا STS، هزینه آن توسط OHIP پرداخت می‌شود.

گزینه دیگر انجام آزمایش‌های تشخیصی است، یا نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS) که نمونه‌ای از بافت جفت را آزمایش می‌کند، یا آمنیوسنتز، که مایع آمنیوتیک را آزمایش می‌کند. هر یک از این آزمایشات به طور قطع نشان می‌دهد که آیا نوزاد شما دچار تغییر کروموزومی شده یا خیر (اما هر یک خطر کمی برای سقط جنین به همراه دارد). همچنین می‌توانید تصمیم بگیرید که دیگر هیچ آزمایشی انجام ندهید.

### نتیجه منفی غربالگری

نتیجه آزمایش اکثر مردم منفی می‌شود و این امر نشان می‌دهد که نوزاد آنها به احتمال کمتری به تریزومی 18 یا 21 مبتلا خواهد بود. نتیجه منفی به این معنی نیست که احتمال ابتلا به یکی از این عوارض صفر است، فقط به این معنی است که بروز چنین شرایطی بعید خواهد بود. نحوه مراقبت کارورز مراقبت‌های بهداشتی و درمانی از شما حین بارداری احتمالاً تغییری نخواهد کرد.



## نتایج تست غیرتهاجمی پیش از تولد (NIPT)

حدود 10 روز کاری طول می‌کشد تا نتایج NIPT را دریافت کنید که به عنوان «ریسک بالا» یا «ریسک کم» گزارش می‌شود. مانند دو غربالگری دیگر، نتایج نمی‌تواند به طور قطع بگوید که آیا نوزاد دچار یک عارضه ژنتیکی است یا خیر، اما نتیجه آن به نسبت دقیق‌تر است. اکثر افرادی که نتیجه «ریسک بالا» را دریافت می‌کنند، نوزادی با تریزومی 18، 21 یا 13 را باردار هستند، اما برای اینکه مطمئن شوید، همچنان به CVS یا آمنیوسنتز نیاز خواهید داشت. ممکن است بخواهید با یک متخصص ژنتیک صحبت کنید تا در مورد نتیجه «ریسک بالای» خود و سایر آزمایش‌های موجود صحبت کنید.

### بدون نتیجه

گاهی اوقات، NIPT به نتیجه مشخصی نمی‌رسد. این به ندرت در مورد دو غربالگری دیگر هم رخ می‌دهد. وقتی NIPT موفق نباشد، این بدان معنا نیست که نوزاد دچار یک عارضه ژنتیکی است. ممکن است گزینه‌ای برای تکرار آزمایش NIPT داشته باشید. گزینه‌های دیگر عبارتند از انجام یکی دیگر از غربالگری‌ها، سونوگرافی یا آزمایش‌های تشخیصی (CVS یا آمنیوسنتز).

توجه: عبارات «نتیجه مثبت غربالگری»، «نتیجه منفی غربالگری»، «ریسک بالا» و «ریسک کم»، اصطلاحاتی هستند که در گزارش‌های آزمایشگاه‌های انتاریو به کار می‌روند.

# سوالات دیگری دارید؟ ما آماده کمک‌رسانی هستیم

برای مطالعه مطالب بیشتر درباره غربالگری پیش از تولد، به وب  
سایت ما مراجعه کنید.  
از طریق تلفن یا ایمیل با مشاوران مجاز ژنتیک ما تماس بگیرید.

## اطلاعات تماس

[PrenatalScreeningOntario.ca](https://PrenatalScreeningOntario.ca)



613-737-2281 / (رایگان) 1-833-351-6490



[PSO@BORNOntario.ca](mailto:PSO@BORNOntario.ca)

