



The California Prenatal Screening Program

(برنامه غربالگری پیش از تولد در کالیفرنیا)

غربالگری بیماری‌های ژنتیکی و نقص‌های مادرزادی

California Prenatal Screening (PNS) Program (برنامه غربالگری پیش از تولد (PNS) در کالیفرنیا)

(www.cdph.ca.gov/PNS) یک برنامه ایالتی است که توسط ارائه‌دهندگان مراقبت‌های دوران پیش از تولد به همه افراد باردار در کالیفرنیا ارائه می‌شود. در غربالگری پیش از تولد از نمونه خون فرد باردار استفاده می‌شود تا برخی بیماری‌های ژنتیکی و نقص‌های مادرزادی در جنین (نوزاد در حال رشد) تشخیص داده شود. به افرادی که احتمال ابتلای جنین آنها به یکی از آن بیماری‌ها یا نقص‌ها زیاد است، مشاوره ژنتیک و سایر خدمات پیکیری از طریق «مراکز تشخیص پیش از تولد» مورد تأیید ایالت ارائه می‌شود. شرکت‌های بیمه خصوصی و Medi-Cal باید تمام هزینه‌های برنامه را پوشش دهند، فقط چند مورد استثناء برای افراد خویش‌فرما و طرح‌های سلامت خارج از ایالت وجود دارد. انجام غربالگری پیش از تولد اختیاری است. شما تصمیم می‌گیرید که آیا می‌خواهید در این برنامه شرکت کنید یا خیر. شما تصمیم می‌گیرید که آیا می‌خواهید آن را از طریق برنامه ایالتی غیرتجاری با کیفیت بالا دریافت کنید یا خیر.

بیماری‌های ژنتیکی و نقص‌های مادرزادی چه هستند؟

بیماری‌های ژنتیکی و نقص‌های مادرزادی می‌توانند بر سلامت و رشد جنین تأثیر بگذارند. بیماری‌های ژنتیکی و نقص‌های مادرزادی گاهی اوقات به طور تصادفی رخ می‌دهند یا ممکن است ارثی باشند. سندرم داون و دیگر بیماری‌های ژنتیکی که برنامه PNS در جنین بررسی می‌کند ناشی از وجود کروموزوم‌های اضافی یا از دست رفته هستند. کروموزوم‌ها رشد جنین را هدایت می‌کنند و در هر سلول بدن یافت می‌شوند.

برنامه PNS می‌تواند این بیماری‌های ژنتیکی و نقص‌های مادرزادی را تشخیص دهد:

نوع بیماری‌ها	نام بیماری‌ها	توضیح
تریزومی غیر جنسی (اتوزومی)	تریزومی 21 (سندرم داون)	این بیماری ژنتیکی باعث ایجاد معلولیت‌های ذهنی خفیف تا متوسط می‌شود. سندرم داون می‌تواند باعث ایجاد مشکلات جدی سلامت مانند نقص در قلب شود که البته قابل درمان هستند.
	تریزومی 18	این بیماری‌های ژنتیکی باعث ایجاد معلولیت‌های شدید ذهنی و مشکلات جدی سلامت می‌شود.
	تریزومی 13	
نقص مادرزادی	نقص‌های لوله عصبی	این نقص مادرزادی ناشی از مشکلی در رشد مغز یا نخاع است. بی‌مخزایی (آنانسفالی) یا مهره شکاف (اسپینا بیفیدا) نمونه‌هایی از این موارد هستند.
تغییرات کروموزوم X و Y	سندرم ترنر	این بیماری ژنتیکی می‌تواند باعث تأخیر خفیف در رشد، ناتوانی در یادگیری، کوتاه قدی، ناباروری و نقص در قلب شود.
	XXY (سندرم کلاین فلتر) XYY تریزومی X	این بیماری‌های ژنتیکی باعث ایجاد علائمی می‌شوند که در هر شخص متفاوت است. برخی از افراد علائم محسوس و قابل توجهی ندارند. در برخی دیگر از افراد، این تأثیرات ممکن است شامل تأخیر در رشد و ناتوانی در یادگیری باشند. افراد اغلب به خدمات مداخله زودهنگام مانند گفتار درمانی به خوبی پاسخ می‌دهند.

برخی از بیماری‌های ژنتیکی می‌توانند روی بارداری شما تأثیر بگذارند

سقط جنین به طور شایع در بارداری‌هایی که جنین دارای تریزومی 18، تریزومی 13 و سندرم ترنر است رخ می‌دهد.

بررسی وضعیت سلامت جنین قبل از تولد

تصمیم‌گیری درباره غربالگری پیش از تولد به عهده خود شما است. اگر تصمیم دارید که غربالگری پیش از تولد را انجام دهید، می‌توانید یک یا دو نمونه خون بگیرید. هر نمونه را بررسی می‌کنند تا مشخص شود که آیا احتمال زیادی برای ابتلای جنین شما به برخی بیماری‌های ژنتیکی یا نقص‌های مادرزادی وجود دارد. اگر احتمال زیادی وجود داشته باشد، ارائه‌دهنده مراقبت‌های دوران پیش از تولد در مورد مراحل بعدی با شما صحبت خواهد کرد. شما تصمیم می‌گیرید که آیا می‌خواهید مشاوره ژنتیکی، معاینه سونوگرافی (اولتراسوند) یا آزمایش‌های تشخیصی بیشتری انجام دهید.

غربالگری پیش از تولد چه تفاوتی با آزمایش‌های تشخیصی دارد؟

در غربالگری پیش از تولد، احتمال برخی بیماری‌های ژنتیکی یا نقص‌های مادرزادی تخمین زده می‌شود. اگر نتیجه غربالگری پیش از تولد نشان دهد که احتمال زیادی وجود دارد، برای دستیابی به پاسخ صریح باید آزمایش‌های تشخیصی انجام شود.



از برنامه غربالگری پیش از تولد در کالیفرنیا چه انتظاری باید داشت

بحث و گفتگو. ارائه‌دهنده مراقبت‌های دوران پیش از تولد، خدمات غربالگری پیش از تولد در این برنامه را به شما پیشنهاد خواهد داد. این مورد الزامی نیست. غربالگری پیش از تولد به شما کمک می‌کند تا بفهمید که آیا جنین شما احتمال زیادی برای ابتلا به برخی بیماری‌های ژنتیکی یا نقص‌های مادرزادی دارد یا خیر.

اگر قصد دارید در «برنامه غربالگری پیش از تولد (PNS) در کالیفرنیا» شرکت کنید و تحت پوشش بیمه سلامت خصوصی یا Medi-Cal هستید، آنها هزینه‌های این غربالگری را به جز چند مورد استثناء پوشش می‌دهند. هزینه غربالگری‌ها 344 دلار و 85 دلار است (از ژوئیه 2024).



رضایت‌نامه. اگر می‌خواهید غربالگری پیش از تولد را انجام دهید، ارائه‌دهنده مراقبت‌های دوران پیش از تولد از شما می‌خواهد فرم (های) رضایت‌نامه را امضاء کنید، یکی برای هر یک از دو غربالگری (غربالگری DNA آزاد سلول و سطح سرمی آلفا‌فتوپروتئین مادری). هر دو مهم هستند زیرا بیماری‌های مختلفی را غربال می‌کنند. اگر نمی‌خواهید غربالگری پیش از تولد را انجام دهید، باید فرم‌های عدم پذیرش را امضاء کنید.

غربال. ارائه‌دهنده مراقبت‌های دوران پیش از تولد به شما می‌گوید که برای خون‌گیری برای غربالگری پیش از تولد به کجا مراجعه کنید. خون‌گیری ممکن است در آزمایشگاه یا در مطب ارائه‌دهنده مراقبت‌های دوران پیش از تولد انجام شود. برای هر غربالگری، یکی از کارکنان مقدار کمی خون از بازوی شما می‌گیرد و آن را به آزمایشگاه می‌فرستد.

برقراری ارتباط. از مطب ارائه‌دهنده مراقبت‌های دوران پیش از تولد با شما تماس می‌گیرند تا نتایج غربالگری DNA آزاد سلول و سطح سرمی آلفا‌فتوپروتئین مادری را به شما اطلاع دهند.

خدمات پیگیری. اگر هر یک از نتایج غربالگری نشان دهد که جنین شما به احتمال زیاد به یکی از بیماری‌های ژنتیکی یا نقص‌های مادرزادی مبتلا است، همیشه به این معنی نیست که چنین چیزی وجود دارد. «برنامه PNS» خدمات پیگیری را در یک «مرکز تشخیص پیش از تولد» مورد تأیید ایالت به شما ارائه می‌دهد، که در آن جا ابتدا می‌توانید با یک مشاور ژنتیک صحبت کنید و معاینه سونوگرافی دقیق از جنین انجام دهید. سپس، تصمیم می‌گیرید که آیا مایل هستید آزمایش تشخیصی انجام دهید تا مشخص شود جنین شما به بیماری ژنتیکی یا نقص مادرزادی مبتلا است یا خیر.

خدمات پیگیری شامل موارد زیر است:

- مشاوره ژنتیک
- معاینه سونوگرافی (اولتراسوند)
- آزمایش تشخیصی: نمونه‌گیری از پرزهای جفتی یا آزمایش مایع آمنیوتیک (آمניوسنتز)

اگر غربالگری پیش از تولد را از طریق برنامه PNS دریافت می‌کنید، خدمات پیگیری بدون هیچ هزینه اضافی در دسترس شما قرار می‌گیرد.



پرسشنامه اطلاعات گرایش جنسی و هویت جنسی مربوط به شما

برنامه PNS، به عنوان یک برنامه ایالتی، هنگام جمع‌آوری داده‌های افراد باید اطلاعاتی را در مورد گرایش جنسی و هویت جنسی آنها بپرسد. این اطلاعات در یک پرسشنامه **هویت جنسی و گرایش جنسی (SOGI)** جمع‌آوری می‌شود (<https://forms.office.com/g/LRUWGV7Xx>). شما ملزم به تکمیل فرم پرسشنامه SOGI نیستید. اگر این اطلاعات را ارائه دهید، چنین اطلاعاتی قابل ردیابی به شما یا نتایج آزمایش غربالگری پیش از تولد شما نخواهد بود.

اطلاعات غربالگری پیش از تولد مربوط به بیمار

برای خواندن «کتابچه کامل راهنمای بیمار در مورد غربالگری پیش از تولد»، تماشای یک ویدیو، یا کسب اطلاعات بیشتر در مورد «برنامه غربالگری پیش از تولد در کالیفرنیا»، لطفاً از صفحه وب اطلاعات غربالگری پیش از تولد برای افراد (go.cdph.ca.gov/MyScreening) دیدن کنید.

توجه: ارائه‌دهنده مراقبت‌های

دوران پیش از تولد ممکن است به شما پیشنهاد دهد آزمایش تشخیص پیش از تولد را به جای غربالگری پیش از تولد انجام دهید. در غیر این صورت، می‌توانید از او بپرسید که آیا آزمایش تشخیص پیش از تولد را به شما توصیه می‌کند.

