

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

دستورالعمل کشوری
بررسی ناهنجاری های گروه آموزشی جنین
در مادران باردار مراجعه کننده به متخصصین زنان

ویرایش ۱۴۰۱

زنان
مشور
مشور
مشور

دستورالعمل کشوری بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین در مادران باردار مراجعه کننده به متخصصین زنان

بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین فرایندی است که طی آن والدین در دوران بارداری در خصوص ابتلا به سه نوع تریزومی ۱۳، ۲۱ و (سندرم داون)، آگاهی و اطمینان پیدا می کنند؛ به جز سندرم داون، تریزومی ۱۳ و ۱۸ قابلیت حیات ندارند و یا با فاصله کوتاهی پس از تولد فوت میکنند. لذا تست های مربوطه، با هدف درمان بیماری ها و تأمین و ارتقای سلامت مادر و جنین طراحی نشده است. از سوی دیگر احتمال بروز سندرم داون بسیار اندک است بنحوی که بدون انجام هرگونه بررسی بیش از ۹۹٫۸ درصد از عموم مادران باردار از این نظر فرزندشان سالم است و همین احتمال اندک نیز در بارداری زیر ۳۵ سال به طور قابل توجهی از بارداری های بالای ۳۵ سال کمتر می باشد.

در فرآیند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین به واسطه انجام سونوگرافی و تست های آزمایشگاهی و تلفیق نتایج به دست آمده از این تست ها و همچنین سن مادر در سه ماهه اول یا دوم بارداری، احتمال ابتلای فرزند به سندرم داون به صورت یک ریسک (احتمال ابتلا)، مشخص می شود. در صورتی که این احتمال از نقطه برش تعیین شده (۱/۲۵۰) کمتر باشد، فرد از نظر ابتلای فرزندش به تریزومی ۱۳، ۲۱ و ۱۳، ۱۸ در محدوده طبیعی است و پیگیری بیشتر، وجهی ندارد. در صورتی که نتیجه نهایی بررسی های مذکور بالاتر از نقطه برش تعیین شده باشد، وابسته به رویکرد اخلاقی، شرعی و فرهنگی جامعه، امکان پیگیری درباره سلامت جنین وجود دارد و مادر می تواند برای اطلاع از سلامت فرزندش از طریق انجام تست های تکمیلی به وجود یا عدم وجود سندرم داون و تریزومی ۱۳ و ۱۸ پی ببرد. با توجه به چالش های اخلاقی و ممنوعیت شرعی، از بین بردن جنین تنها به دلیل تشخیص سندرم داون، تصمیم گیری نهایی در خصوص امکان سقط جنین در دایره اختیار پزشکی قانونی است.

با عنایت به روند بررسی ناهنجاری های جنینی خصوصاً سندرم داون، که در سال های گذشته موجبات تشویش خاطر و نگرانی زوجین را فراهم نموده است، در همین راستا دستورالعمل حاضر بر اساس ماده ۵۳ قانون جوانی جمعیت و حمایت از خانواده مصوب آبان ۱۴۰۰، به منظور ایجاد وحدت رویه و چارچوب مند نمودن بکارگیری روش های تشخیصی، تصویربرداری و آزمایشگاهی مرتبط با بررسی ناهنجاری های کروموزومی در دوران جنینی از سوی ارائه دهندگان این خدمات تدوین و ابلاغ میگردد. این دستورالعمل با رویکرد بازگرداندن آرامش به مادرانی که ناخواسته در معرض نگرانی نسبت به وضعیت فرزند خود قرار گرفته اند تدوین شده و از آنجا که روند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین غیر ضروری و اختیاری است توقف در هر مرحله از فرایند بنا به درخواست والدین امکان پذیر است. مطابق با دستورالعمل حاضر از این پس فرایند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین، شفاف، دقیق، علمی و تحت سامانه الکترونیک انجام خواهد شد و در صورت اصرار مادر به از بین بردن جنین مبتلا، تصمیم گیری نهایی با پزشکی قانونی خواهد بود.

فصل اول – مفاهیم و تعاریف

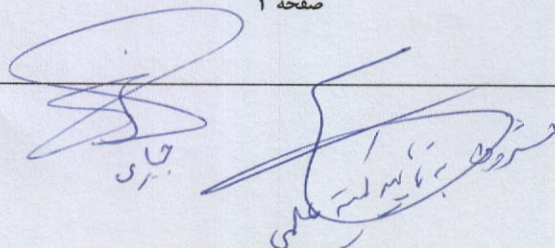
ماده ۱) در این دستورالعمل عبارات ذیل در معانی مشروح مربوطه به کار میروند.

- الف) سونوگرافی NT: اندازه گیری nuchal translucency
ب) Combined Test: NT و Double marker
ج) Double marker: PAPP-A و HCG β Free
د) Serum Integrated: PAPP-A و Quad Marker
ه) Quad Marker (Quadruple test): HCG و AFP و uE3 و Inhibin-A
و) آزمایش تکمیلی NIPT: Non Invasive Prenatal Testsing
ز) In Vitro Fertilization: IVF
ح) Intracytoplasmic spermatozoa injection: ICSI
ط) آزمایشات تشخیص تهاجمی ناهنجاری جنین: آمنیوسنتز، CVS،
ی) نتیجه بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین نیازمند بررسی: خطر بیشتر از ۱/۲۵۰
ک) نتیجه بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین در محدوده طبیعی: خطر کمتر از ۱/۲۵۰

ماده ۲) الزامات اجرایی دستورالعمل حاضر به شرح ذیل میباشد:

- الف) شروع فرایند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین از مراجعه به متخصص زنان خواهد بود لذا ارجاع به این تستها از سوی خانه‌ها و مراکز بهداشت و بقیه کارکنان بهداشت و درمان، به آزمایشگاه و یا هر مرجع دیگری، نباید صورت گیرد.
ب) پیش از آنکه درخواست انجام بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین از سوی یکی از والدین مطرح شود، توصیه به ورود به روند بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین مجاز نیست.
ج) پزشک، در صورت اقدام برخلاف دستورالعمل، در صورت بروز هرگونه آسیب به جنین در قبال تجویز خود، مسئول خواهد بود.
د) متخصصین زنان، آزمایشگاهها و سونولوژیست ها در صورتی که زیرساخت مورد نیاز برای ثبت در سامانه را فراهم کنند امکان قرارگیری در این فرایند را خواهند داشت. (سامانه ماده ۵۴ موضوع این دستورالعمل با رعایت اصول محرمانگی محل ثبت اطلاعات مراجعین خواهد بود).
ه) هرگونه تجویز، ارجاع، اقدام، گزارش و تفسیر مراحل مختلف بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین از سوی ارائه دهندگان این تستها، خارج از این دستورالعمل و سامانه تعیین شده تخلف است و مرتکب، مطابق مفاد ماده ۷۱ قانون جوانی جمعیت و حمایت از خانواده، مجازات می‌شود.
و) نمونه‌های زیستی که برای انجام آزمایشات موضوع این دستورالعمل در اختیار آزمایشگاهها قرار می‌گیرند، بطور روتین نباید از کشور خارج شوند و تنها در صورتی که .

فصل دوم – چارچوب انجام فرایند بررسی ناهنجاری کروموزومی جنین در بارداری



ماده ۳) اصول کلی مربوط به متخصص زنان به شرح ذیل میباشد.

الف) بر اساس قانون، پزشک هیچ الزامی به تجویز و ارجاع مادر باردار به بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری نخواهد داشت.

ب) در صورت عدم تقاضای والدین برای بررسی های ناهنجاری های کروموزومی، مشاوره ای در این مورد نباید صورت گیرد.
ج) مطابق پیوست شماره ۱ در صورت درخواست یکی از والدین و صلاحدید پزشک متخصص زنان جهت انجام بررسی های ناهنجاری های کروموزومی، ابتدا لازمست اطلاعات مادر باردار شامل موارد ذیل وارد سامانه شود :

کد ملی و سن مادر، سن بارداری بر اساس اولین روز از آخرین دوره قاعدگی -LMP- یا اندازه CRL در سونوگرافی سه ماهه اول یا HC در سه ماهه دوم، سوابق زایمان و نوع آن، سوابق سقط جنین و نوع آن (خود بخودی، پزشکی، غیرقانونی) BMI، بارداری چندقلویی، سابقه داشتن فرزند یا جنین مبتلا به سندرم داون (با تایید مستند کاریوتایپ)، سابقه ترانسلوکاسیون ۲۱ در مادر یا همسر وی، استفاده از روش IVF و ICSI در همین بارداری، ترانسفیوژن در ۴ هفته اخیر، سابقه پیوند بافتی، تخمک اهدایی، رحم اجاره ای.

د) لازمست برای ثبت اطلاعات در سامانه، پزشک اطمینان حاصل نماید که شماره تماس فعال «مادر یا پدر» ثبت شود.
ه) اگر مادر متقاضی بررسی های ناهنجاری های کروموزومی، زیر ۳۵ سال باشد و سابقه فرزند مبتلا به سندرم داون نداشته باشد لازمست پزشک به مادر در خصوص عدم نیاز به انجام این بررسی ها مطابق با دستورالعمل کشوری بررسی ناهنجاری های کروموزومی اطلاع رسانی نماید و ادامه مراقبتهای بارداری پیگیری شود.

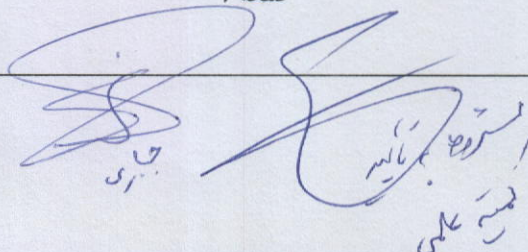
و) در صورتیکه مادر متقاضی انجام بررسی های ناهنجاری های کروموزومی زیر ۳۵ سال باشد و سابقه فرزند مبتلا به سندرم داون نداشته باشد وعلیرغم اطلاع رسانی و مشاوره پزشک مبنی بر عدم نیاز به انجام بررسی های ناهنجاری های کروموزومی، همچنان بر انجام این تستها اصرار داشته باشد، چنانچه پزشک انجام آنها را لازم تشخیص دهد، لازمست ضمن اخذ رضایت نامه (پیوست شماره ۲) تصویر آن را در سامانه ثبت نماید و در ادامه سونوگرافی و آزمایش بررسی های ناهنجاری های کروموزومی را مطابق دستورالعمل برای مادر در خواست نماید. بدنبال ثبت تستهای مرحله اول محتوای مشاوره ای بصورت پیامکی برای مادر ارسال میشود. در صورتی که مادر محتوا را مشاهده نمود و تمایل به انجام تستها داشت با ارسال کد رهگیری امکان انجام آن پس از ۱ روز برای وی فعال میشود.

ز) در صورتی که مادر متقاضی انجام بررسی های ناهنجاری های جنینی، ۳۵ ساله و بالاتر باشد یا سابقه ابتلا به ناهنجاری کروموزومی در فرزندان قبلی مستند به کاریوتایپ وجود داشته باشد، پزشک پس از اطلاع رسانی در خصوص فرایند بررسی های ناهنجاری های کروموزومی و اخذ فرم رضایت نامه (پیوست شماره ۲) و بارگذاری تصویر آن، با ثبت دلایل تجویز (از جمله در صورتی که علت درخواست انجام بررسی های ناهنجاری های کروموزومی وجود سابقه تریزومی ها باشد، بارگذاری مستندات آن در سامانه الزامیست) ، انجام سونوگرافی NT و آزمایش مربوطه را مطابق پیوست شماره ۳ برای مادر درخواست مینماید.

ح) در صورتی که نتیجه بررسی های ناهنجاری های کروموزومی «نیازمند بررسی» باشد در صورت تمایل مادر به ادامه فرایند ، متخصص زنان ضمن مشاوره، با وارد نمودن کد رهگیری که به دنبال دریافت محتوای آموزشی برای مادر پیامک شده است، تست NIPT را در سامانه درخواست و ثبت مینماید .

ط) در صورتی که نتیجه آزمایش NIPT «نیازمند بررسی» باشد اگر علیرغم مشاوره، مادر همچنان بر از بین بردن فرزندش اصرار داشته باشد، پزشک متخصص زنان با ثبت کد رهگیری که پس از ارسال محتوای مشاوره ای برای مادر پیامک میشود، درخواست او را در سامانه ثبت کرده و او را برای تصمیم گیری در خصوص ورود به مرحله آزمایشات تشخیصی به پزشکی قانونی ارجاع میدهد .

تبصره ۱: در تمام مراحل بررسی ناهنجاری های کروموزومی در بارداری انصراف از ادامه روند حق مادر می باشد و در هیچ مرحله ای کارکنان و ارائه کننده این تستها نباید به این فرایند توصیه، تشویق و ارجاع کنند.



Handwritten signatures and stamps are present at the bottom of the page. One signature is clearly legible as 'علی' (Ali). There are also some illegible stamps and other signatures.

تبصره ۲: چنانچه بر اساس مدارک تشخیصی ژنتیک، مادر دارای فرزند مبتلا به سندرم داون به دلیل ترانسلوکاسیون ۲۱ است، NIPT انجام نشده و مادر باید برای تعیین مستندات و اقدامات بعدی با ثبت در سامانه به پزشکی قانونی ارجاع داده شود.

ماده (۴) اصول کلی مربوط به نتایج آزمایشگاهی به شرح ذیل میباشد.

الف) انجام هرگونه آزمایش مرتبط با بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری بدون دستور پزشک متخصص، ممنوع است.

ب) هرگونه جواب دهی بدون ثبت در سامانه ممنوع بوده و تخلف است .

ج) در هر مرحله از پاسخدهی، آزمایشگاه باید تصویر کامل و خوانا از نتیجه آزمایش را در سامانه بارگذاری نماید

د) لازمست نتیجه آزمایشات بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری ، به صورت کمی در سامانه قابل رویت باشد اما گزارش آن بصورت کیفی (در محدوده طبیعی یا نیازمند بررسی) در اختیار مادر باردار قرار داده شود .

ه) در موارد «نیازمند بررسی» در هر مرحله ای از بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری ، باید بلافاصله پیامکی به مادر باردار ارسال شود و محتوای مشاوره ای مشخص دربردارنده تبیین بزرگی احتمال بیماری در جنین و خطرات آزمایشات تهاجمی برای مادر و جنین به مادر منتقل کند .

و) در صورتی که از نظر آزمایشهای اولیه بررسی های ناهنجاری های کروموزومی بر اساس استاندارد تعریف شده در دستور عمل، نتیجه آزمایش «در محدوده طبیعی» اعلام شود، انجام سایر آزمایشهای تکمیلی (NIPT و آمنیوسنتز و...) در این فرد مجاز نمی باشد.

ز) درخواست و انجام NIPT و تست های تشخیصی بعنوان آزمایش های اولیه خارج از دستور عمل و ممنوع است.

ماده (۵) اصول کلی مربوط به روشهای تشخیصی آمنیوسنتز، CVS به شرح ذیل میباشد.

الف) هرگونه انجام تستهای تشخیصی تهاجمی بدون مجوز پزشکی قانونی مجاز نمیباشد.

ب) مادرانی که با نتیجه NIPT «نیازمند بررسی» به پزشکی قانونی مراجعه نمودند در صورت دریافت مجوز جهت انجام آزمایش تشخیصی مطابق نامه شماره 15151 مورخ 1/7/98 و نامه شماره 18571 مورخ 4/8/98 معاونت درمان، باید انجام آمنیوسنتز توسط پریناتولوژیست و یا رادیولوژیستهای صاحب صلاحیت دارای گواهینامه معتبر از جانب وزارت بهداشت انجام شود.

ج) پیش از انجام آمنیوسنتز یا CVS ، باید خطرات و عوارض احتمالی آمنیوسنتز / CVS توضیح داده شود و رضایتنامه آگاهانه کتبی (پیوست شماره ۴) با امضا و اثر انگشت پدر و مادر از فرد متقاضی اخذ شده در سامانه بارگذاری شود.

تبصره: در موارد زیر اگر نتیجه بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری «نیازمند بررسی» باشد مادر به جای NIPT برای انجام آزمایشهای تشخیصی به پزشکی قانونی ارجاع می شود:

- بارداری بیش از دو قلوبی
- ترانسفیوژن در 4 هفته اخیر، سابقه پیوند بافتی، تخمک اهدایی، رحم اجاره ای.

فصل سوم - چارچوب فنی بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنین

Handwritten signatures and stamps at the bottom of the page. One signature is clearly visible on the left, and another is on the right with a stamp that includes the name 'محمد علی' (Mohammad Ali).

ماده ۶) بررسی ناهنجاری های جنینی در دو بازه زمانی سه ماهه اول و سه ماهه دوم به ترتیب ذیل صورت میگیرد.

الف) سه ماهه اول

۱. هفته 11 تا 13 هفته و 6 روز (و دسترسی به سونوگرافی NT)

در این سن بارداری (فاصله 11 تا 13 هفته و 6 روز) روش انتخابی Combined Test انجام می شود شامل موارد زیر:

۱-1- سونوگرافی NT

۲-1- آزمایشات تشخیص طبی (بیوشیمی): شامل آزمایشات دبل مارکر یعنی PAPP- A و Free β HCG

تبصره: انجام سونوگرافی NT بر آزمایشات بیوشیمی مقدم است و انجام آن لازمست توسط متخصص دارای گواهینامه معتبر از جانب وزارت بهداشت انجام شود.

۲. هفته 11 تا 13 هفته و 6 روز (و عدم دسترسی به سونوگرافی NT)

در صورتی که مادر که به سونوگرافی NT استاندارد دسترسی نداشته باشد روش انتخابی Serum Integrated می باشد که شامل موارد زیر است:

۱-2- اندازه گیری PAPP- A در 11 هفته تا 13 هفته و 6 روز بارداری

۲-2- اندازه گیری Quad Marker در 15 هفته تا 16 هفته و 6 روز بارداری در همان آزمایشگاه و محاسبه احتمال خطر با استفاده از مجموع نتایج دو مرحله

ب) سه ماهه دوم

۱- هفته 15 تا 16 هفته و 6 روز

۱-1- در این موارد از آزمایش Quad Marker استفاده می شود.

۲- سن بارداری بیش از 17 هفته

۱-2- برای این مادران باید با توجه به محدودیت های زمانی، در صورت تایید متخصص زنان برای ورود به فرایند بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری، آزمایش Quad Marker حداکثر تا سن بارداری 17 هفته و 5 روز قابل انجام خواهد بود.

فصل چهارم - تفسیر نتایج

ماده ۷) تفسیر نتایج بررسی ناهنجاری های جنین به شرح ذیل صورت میگیرد.

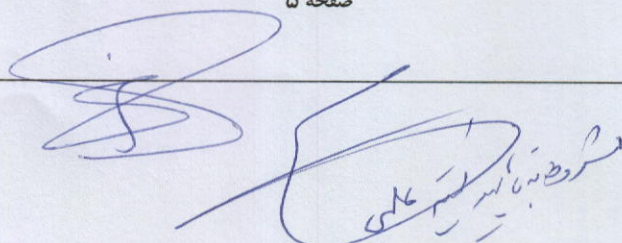
الف) نتیجه Combined Test

۱- نتیجه بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری در محدوده طبیعی است. ($1/250 \leq$ خطر)

اقدام بعدی: ادامه مراقبت های معمول بارداری

۲- نتیجه بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری نیازمند بررسی است. ($1/250 >$ خطر)

اقدام بعدی: در صورت اصرار مادر به ادامه فرایند بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری، متخصص زنان ضمن مشاوره، با وارد کردن کد رهگیری ارسال شده برای مادر، تست NIPT را در سامانه درخواست و ثبت میکند.



تبصره: در مورد تریزومی های 13 و 18 نیز نقطه برش (Cut Off) و اقدامات لازم برای بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری مشابه سندرم داون است.

ب) نتیجه NT و نسبت NT به CRL

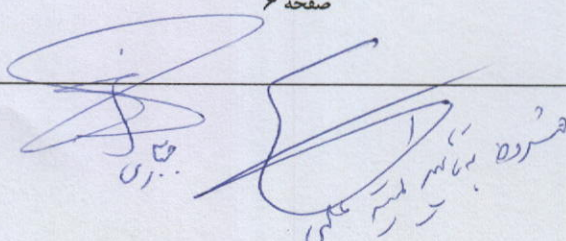
۱- اگر $NT < 3/5 \text{ mm}$ و نسبت اندازه NT به CRL کمتر از ۹۵ درصد باشد، ارجاع برای انجام آزمایشات به موقع بیوشیمی یعنی ادامه فرایند Combined Test (همان روز یا حداکثر روز بعد)
۲- اگر $NT \geq 3/5 \text{ mm}$ یا نسبت اندازه NT به CRL بیش از ۹۵ درصد باشد، NIPT به عنوان روش اولیه بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری میتواند جایگزین Combined Test شود.

ج) نتیجه NIPT

۱- نتیجه در محدوده طبیعی: ادامه مراقبت های معمول بارداری
۲- نتیجه نیازمند بررسی: در صورتی که نتیجه آزمایش NIPT «نیازمند بررسی» باشد. اگر علیرغم توضیحات پزشک برای انصراف مادر از سقط فرزند خود، مادر همچنان بر این امر اصرار کند، پزشک متخصص زنان با ثبت کد رهگیری که پس از ارسال محتوای آموزشی برای مادر پیامک میشود، درخواست مادر را در سامانه ثبت کرده و او را برای تصمیم گیری در خصوص ورود به مرحله آزمایشات تشخیصی به پزشکی قانونی ارجاع میدهد.
تبصره: در صورتی که پس از حصول نتیجه NIPT نیازمند بررسی، تصمیم زوجین، ادامه بارداری و تولد نوزادی که احتمالاً مبتلا به سندرم داون باشد، با توجه به لزوم مراقبت های لازم برای کنترل سلامتی نوزادان مبتلا به سندرم داون، مادر باردار باید به یک مرکز تخصصی سطح ۳ برای زایمان ارجاع شوند.
۳- نتیجه: No Cell آزمایش NIPT لازمست تکرار شود. در صورت تکرار آزمایش و تکرار نتیجه، محتوای مشاوره ای مربوطه برای مادر پیامک میشود و در صورت اصرار مادر با ثبت کد رهگیری ارسال شده برای وی پزشک مادر را برای انجام آزمایش تشخیصی به پزشکی قانونی ارجاع مینماید.

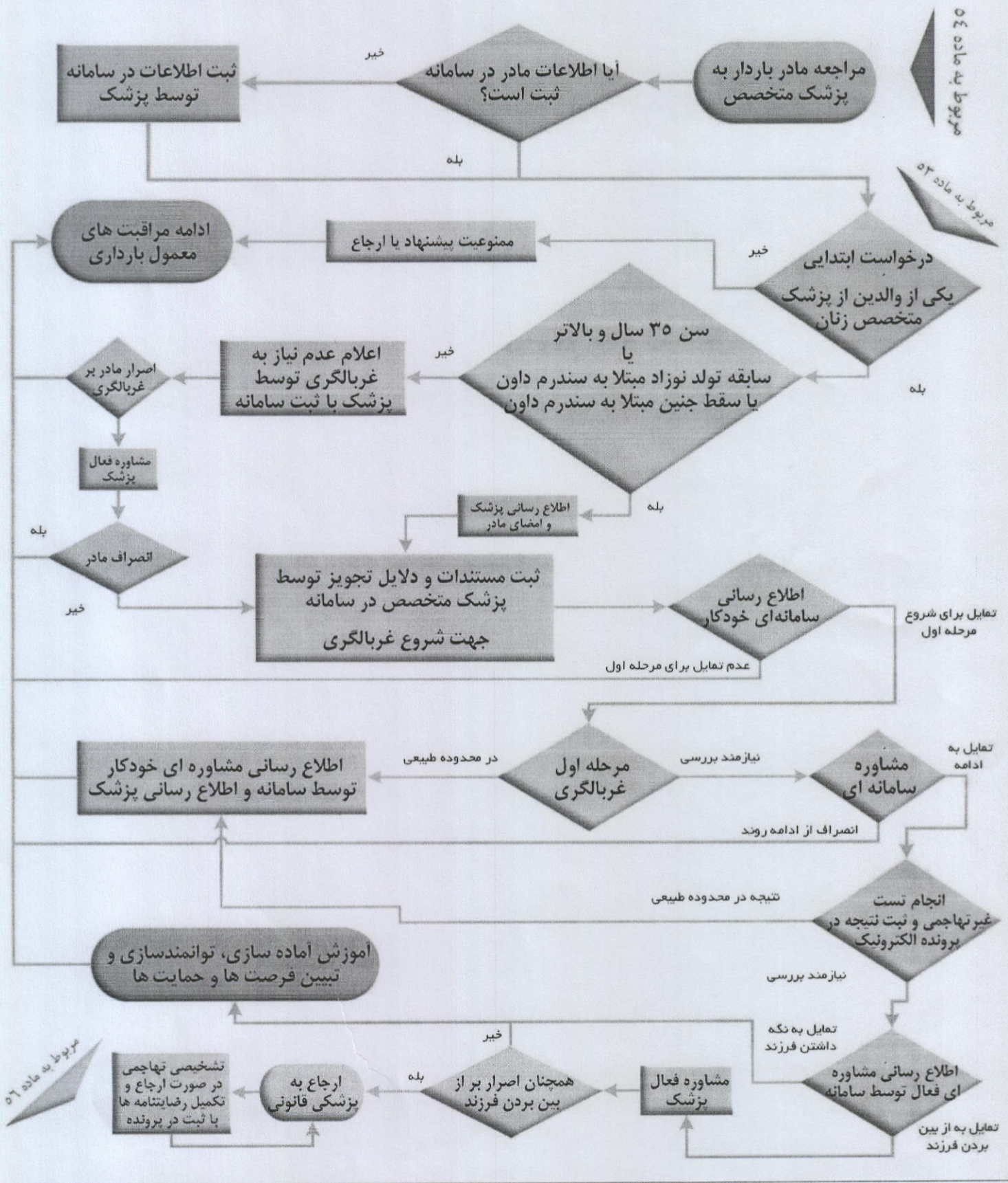
دستورالعمل حاضر مشتمل بر ۷ ماده و ۶ تبصره در مورخ ۱۴۰۱/۰۳/۲۲ به تصویب وزیر بهداشت درمان و آموزش پزشکی رسیده و از تاریخ ابلاغ، جایگزین دستورالعمل برنامه ساماندهی غربالگری ناهنجاری های کروموزومی جنین سندرم داون و تریزومی های ۱۳ و ۱۸ موضوع نامه ۱۰۰/۶۸۸ مورخ ۱۴۰۰/۰۵/۲۰ وزیر بهداشت میگردد.
پیوست ها

۱. روند نمای (فلوچارت) انجام آزمایش ناهنجاری های کروموزومی جنینی
۲. رضایت نامه انجام بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری
۳. الگوریتم مرور سریع و فوری فرایند بررسی های ناهنجاری های کروموزومی در بارداری
۴. رضایتنامه اطلاع از عوارض احتمالی تستهای تشخیصی



مهره بهنام علی
پزشک

روندنامای آزمایش ناهنجاری های کوروموزومی جنینی در مراجعه به پزشک متخصص



مربوط به ماده ۵۴

مربوط به ماده ۵۳

مربوط به ماده ۵۶

شرط به نام مستعمل علی

تاریخ

پیوست شماره ۴

رضایت نامه انجام تست تشخیصی آمنیوسنتز (نمونه برداری از مایع دور جنین) / CVS (نمونه برداری از پرزهای جفتی)

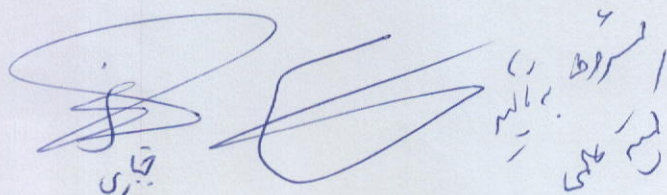
امضای مادر	امضای پدر	نکات مهم
		مطلع شدم تست تشخیصی آمنیوسنتز یا CVS دارای خطر <u>سقط جنین سالم</u> است.
		مطلع شدم تست تشخیصی آمنیوسنتز یا CVS دارای خطر <u>عفونت رحمی و انتقال عفونت به جنین</u> است.
		مطلع شدم تست تشخیصی آمنیوسنتز یا CVS دارای خطر <u>اصابت سوزن با جنین</u> است.
		مطلع شدم تست تشخیصی آمنیوسنتز یا CVS دارای خطر <u>نشت مایع دور جنین</u> است.
		مطلع شدم تست تشخیصی آمنیوسنتز یا CVS دارای خطر <u>حساسیت Rh</u> برای مادر با گروه خونی Rh منفی است.

متن رضایتنامه

اینجانبان مادر باردار بنام و همسر ایشان بنام اعلام می داریم که اطلاعات مربوط به تست تشخیصی آمنیوسنتز / CVS را دریافت نمودیم و در کمال آگاهی و اختیار با علم به عوارض احتمالی تستهای تشخیصی از جمله سقط جنین سالم، جهت انجام تست تشخیصی رضایت خود را اعلام می داریم .

امضا و اثر انگشت پدر

امضا و اثر انگشت مادر باردار


 چاری
 امیر علی

بسمه تعالی

متن رضایتنامه بررسی ناهنجاری های کروموزومی در بارداری

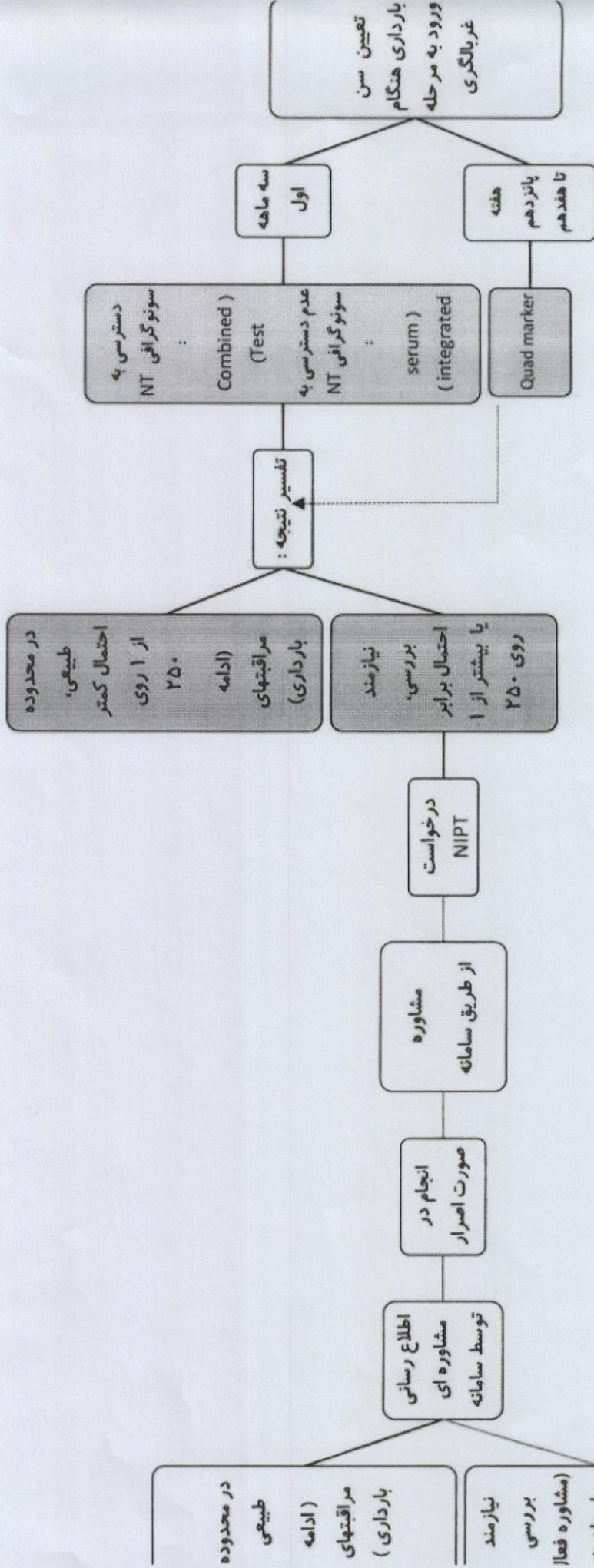
امضای یکی از والدین	نکات مهم
	این تستها تعداد بسیار محدودی از ناهنجاری ها را شناسایی میکند (تریزومی ۱۳ و ۱۸ و ۲۱ یا سندروم داون) و به جز سندرم داون، تریزومی ۱۳ و ۱۸ قابلیت حیات ندارند.
	شیوع سندروم داون در تولد زنده، بسیار پایین است (از هر ۱۰۰۰ مادر باردار ۹۹۸ نفر فرزندشان سالم است)
	غربالگری فقط جنبه تشخیصی دارد و امکان انجام اقدام درمانی برای جنین وجود ندارد.
	انجام تستهای مربوط به بررسی ناهنجاری های جنینی هیچ گونه اثری در سلامت و درمان مادر و جنین ندارد.
	آزمایش سه ماهه اول یا دوم بررسی ناهنجاری های کروموزومی جنینی فقط «احتمال» ابتلا به ناهنجاری را مطرح می کند و امکان تشخیص قطعی ناهنجاری جنینی را ندارند. در صورتی که آزمایش اولیه مثبت شود باز هم احتمال سالم بودن جنین بسیار بیشتر از ناهنجاری است. تشخیص قطعی بیماری با آزمایش های تکمیلی مشخص خواهد شد.
	ورود به این روند می تواند برای مادر و خانواده بار روانی و اضطراب داشته باشد چرا که آزمایش ها قطعی نیستند و نتایج آنها دارای خطای مثبت و منفی کاذب هستند.
	در صورت تشخیص سندرم داون در جنین، تصمیم نهایی در خصوص نحوه ادامه بارداری با پزشکی قانونی خواهد بود.
	از نظر شرع اسلام از بین بردن جنین در هر مرحله ای از بارداری حرام است مگر آن که ادامه بارداری برای مادر خطر جانی داشته باشد یا نگره داری از فرزند با سختی بسیار شدید غیرقابل تحمل همراه باشد. در مورد دوم تشخیص بیماری باید قطعی باشد، روح جنین دمیده نشده باشد و دیه سقط جنین پرداخت شود.

اینجانب فرزند به شماره ملی متولد گواهی می کنم تمامی موارد فوق را مطالعه کردم و با این وجود، مایل به ورود به روند غربالگری اولیه ناهنجاری های جنینی هستم.

تاریخ و امضا

سرکار خانم
.....
.....

الگوریتم مرور سریع فرایند غربالگری



مشاوره ژنتیک
دکتر ...