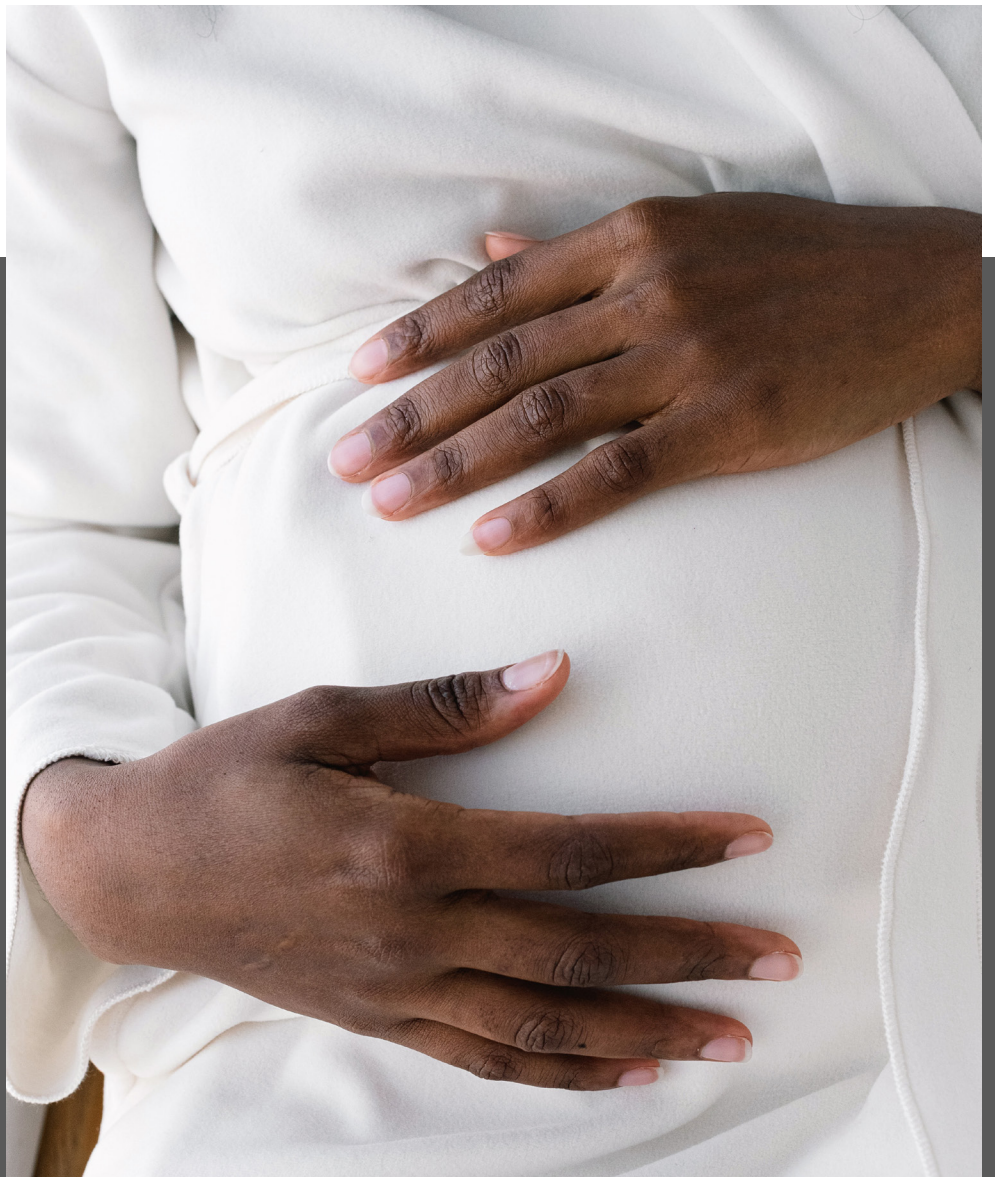

Henetikang Pagsusuri Bago Ang Panganganak

Paggawa ng mga desisyon

Ang pamphlet na ito ay nagpapaliwaag ng mga pangkaraniwang uri ng henetikang pagsusuri bago ang panganganak na makukuha sa Ontario. Hindi ito pumapalit sa pakikipag-usap sa iyong health-care practitioner tungkol sa kung ano ang kahulugan ng pagsusuri at paggawa ng mga desisyon na tama para sa iyo.



Mga pangunahing katotohanan



Habang binabasa mo ang pamphlet na ito, mahalagang maunawaan na ang ipagbibigay-alam lamang sa iyo ng henetikang pagsusuri bago ang panganganak ay kung ang panganib na magkaroon ng partikular na henetikang kondisyon ay mas mataas o mas mababa, at pagkatapos ay maisasaalang-alang mo ang iba pang mga pagsusuri na magbibigay ng katiyakan. Ang henetikang pagsusuri bago ang panganganak ay hindi nagsasabi sa iyo kung ang iyong sanggol ay talagang may isang henetikang kondisyon.

- ▶ Ang henetikang pagsusuri bago ang panganganak ay nakapokus sa panganib na ang iyong sanggol ay may trisomy 18 (Edwards syndrome) o trisomy 21 (Down syndrome), dalawang henetikang kondisyon na nagdutulot ng disabilidad na pangkaisipan at mga hamon sa kalusugan.
- ▶ Ang pagsusuri ay hindi nagpapakita ng panganib sa pagbubuntis dahil ito ay ginagawa sa pamamagitan ng ultrasound at gawain sa dugo.
- ▶ Ang henetikang pagsusuri bago ang panganganak ay makukuha ng lahat ng buntis na tao sa Ontario; ikaw ang pipili kung sasailalim ka rito o hindi.
- ▶ Sinumang tao ay maaaring magkaroon ng sanggol na may trisomy 18 o trisomy 21 (kahit na walang ibang mayroon nito sa kanilang pamilya). Tumataas ang panganib na ito ay mangyari habang tumatanda ang buntis na tao.

Ano ang trisomy 18 at trisomy 21?

Ang trisomy 18 at trisomy 21 ay mga henetikang pagbabago na karaniwang nangyayari sa itlog o sa sperm bago ang conception sa sanggol. Sa karamihan ng mga kaso ng trisomy 18, ang isang sanggol ay may tatlong kopya ng chromosome 18 sa halip na dalawa. Sa trisomy 21, ang ekstrang kopya ay chromosome 21.

Trisomy 18 (Edwards syndrome)

Ang trisomy 18 ay nakakaapekto kung paano ang iba't ibang mga bahagi ng katawan ay umuunlad at maraming sanggol na may trisomy 18 ang namamatay bago isilang; karamihan ng isinisilang ay namamatay sa loob ng isang taon. Ang mga isinilang nang buhay ay karaniwang may malulubhang problemang pangkalusugan at pangkaisipan. Ang isang maliit na bilang ng mga sanggol na may trisomy 18 ay nabubuhay nang lampas sa unang taon ng kanilang buhay at nangangailangan ng maraming pangangalaga.

Trisomy 21 (Down syndrome)

Bawat isang may trisomy 21 ay natatangi at may sariling mga lakas at hamon, pero lahat sila ay may ilang antas ng disabilidad na pangkaisipan na nangangahulugang karamihan ay mas matagal matuto. Habang tumatanda sila, ang mga taong may trisomy 21 ay maaaring mangailangan ng suporta sa paggawa ng personal na pangangalaga at pang-araw-araw na mga gawain. Ang antas ng suportang kailangan ay magkakaiba sa mga tao.

Ang mga taong may trisomy 21 ay mas malamang na magkaroon ng partikular na mga isyu sa kalusugan, kabilang ang:

- mga depekto sa puso
- mga problema sa paningin at pandinig
- mga problema sa pagkain at pantunaw ng pagkain
- mga isyu sa pagtulog
- sakit na Alzheimer's sa bandang huli ng buhay

Ang ilang taong may trisomy 21 ay walang mga ganitong isyu, habang ang iba ay may ilan. May paggamot at suporta upang tulungan ang mga taong may trisomy 21, pero walang lunas.

Ang mga taong may trisomy 21 ay karaniwang nabubuhay hanggang 60 taon, at karamihan ay namumuhay nang mas independiyente ngayon kaysa noon. Maraming may sapat na gulang na may trisomy 21 ang namumuhay nang matagumpay at nakakalahok sa buhay sa paaralan, trabaho at komunidad.



Tama ba para sa akin ang henetikang pagsusuri bago ang panganganak?

Ang pagpapasya kung sasailalim sa henetikang pagsusuri bago ang panganganak ay nasa iyo at walang tama o maling pagpili. Ang pag-iisip tungkol sa mga tanong na ito ay maaaring makatulong sa iyo sa paggawa ng desisyon.

▶ Gusto mo bang malaman kung may tumaas na panganib na magkaroon ang iyong sanggol ng isang henetikang kondisyon na makakaapekto sa kalusugan at pag-unlad?

Maraming magulang, pero hindi lahat, ang gustong malaman ang panganib na ang sanggol ay magkaroon ng trisomy 18 o 21. Ang ilan ay gustong malaman kung may mas mataas na panganib na magkaroon ng henetikang kondisyon ang sanggol upang makapagpasya sila kung ano ang susunod na gagawin, habang ang iba ay umaasang sabihan na mababa ang panganib. Ang ilan ay nag-aalala na tatanggap sila ng maling positibo, kung saan ang pagsusuri ay nagsasabi na ang sanggol ay may tumaas na panganib na magkaroon ng henetikang kondisyon pero kabaligtaran ang totoo. Iyon ay nangyayari nang mas madalas sa dalawa ng mga pagsusuring inilarawan dito (pinahusay na Pagsusuri sa Unang Trimester at Pagsusuri sa Ikalawang Trimester).

▶ Sasailalim ka ba sa higit pang pagsusuri kung ang mga resulta ng pagsusuri sa iyo ay nagpapakita na mas mataas ang panganib para sa trisomy 18 o 21?

May maliit na panganib na ang pagsusuring nagpakita ng trisomy 18 at 21 (chorionic villus sampling at amniocentesis) ay magdudulot ng pagkalaglag, pero ang mga ito lamang ang paraan upang masiguro kung ang sanggol ay nagtataglay ng alinman sa mga kondisyon.

▶ Ano ang iyong iniisip tungkol sa pagpapatuloy o pagtatapos ng pagbubuntis na may trisomy 18 o 21?

Ang iyong desisyon ay kailangang maging tama para sa iyo, depende sa kalagayan ng iyong buhay, mga pinahalagahan at paniniwala. Ang pakikipag-usap sa mga health-care practitioner, pamilya, kaibigan o tagapayo at pag-aaral tungkol sa iba pang mga pagsusuri ay maaaring makatulong sa iyo sa paggawa ng iyong pagpili.

▶ Ang pag-alam ng tungkol sa isa sa mga henetikang kondisyon na ito ay makakatulong ba sa iyo na maghanda para rito?

Sa ilang taong ipinagpapatuloy ang kanilang pagbubuntis nakakatulong ang ekstrang panahon upang matuto pa tungkol sa trisomy 18 o 21, at ang mga lokal na tagatulong na nakahanda o upang gumawa ng plano sa pag-ampon para sa sanggol.

▶ Ano ang maaaring maging kahulugan ng resulta para sa iyong pangangalaga sa pagbubuntis?

Ang henetikang pagsusuri bago ang panganganak ay maaaring mauwi sa iba pang pangangalaga at pagsubaybay bago ang panganganak. Kahit na wala kang kasunod na diyagnostikong pagsusuri pero may mga palatandaan ng isang henetikang kondisyon o ibang mga inaalala, ang pangangalaga sa iyo ay maaaring baguhin.

Anu-ano ang aking mga opsyon?

Kung ipinasya mo na magkaroon ng henetikang pagsusuri bago ang panganganak para sa trisomy 18 at 21, ang iyong health-care practitioner ay makakatulong na organisahin ito para sa iyo.



Mga makukuhang pagsusuri

01

Enhanced First Trimester Screening (eFTS)

Ang pagsusuring ito ay binabayaran ng Ontario Health Insurance Plan (OHIP) mula 11 linggo at 2 araw hanggang 13 linggo at 3 araw ng pagbubuntis. Ito ay binubuo ng isang espesyal na ultrasound na tinatawag ng 11-14 week (nuchal translucency) ultrasound at pagsusuri ng dugo at nakakakita ng karamihan ng mga pagbubuntis na may trisomy 18 at 21, pero hindi lahat.

02

Second Trimester Screening (STS)

Binabayaran din ng OHIP, ang STS ay isang opsyon kung ang eFTS ay hindi makukuha. Ang STS ay isinasagawa sa pamamagitan ng pagsusuri ng dugo mula 14 na linggo hanggang 20 linggo at 6 na araw ng pagbubuntis. Tulad ng eFTS, nakakakita ito ng karamihan sa mga pagbubuntis na may trisomy 18 at 21, pero hindi lahat.

03

Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Isa ring pagsusuri ng dugo, ang NIPT ay magagawa kahit kailan pagkaraan ng 9 o 10 linggo ng pagbubuntis, depende sa laboratoryo. Ito ay maaaring makahanap ng mas maraming pagbubuntis na may trisomy 18 at 21 kaysa mga pagsusuring nasa itaas. Ang NIPT ay nagsusuri rin para sa ibang henetikang kondisyon na tinatawag na trisomy 13.

Ang NIPT ay pinopondohan ng OHIP kung natutugunan mo ang isa sa mga pamantayan sa pagpopondo na nasa aming website, na kinabibilangan ng:

- Ikaw ay magiging 40 o mas matanda sa panahon ng panganganak.
- Ikaw ay may nakaraang pagbubuntis na may trisomy 18, 21, o 13.
- Kambal ang iyong ipinagbubuntis.

Kung hindi ka nakakatugon sa pamantayan pero gusto pa rin ng NIPT, maaaring ikaw mismo ang magbayad nito. Kailangan pa ring organisahin ito para sa iyo ng iyong health-care practitioner.

Kung pinili mo ang NIPT, hindi mo kailangan ng pinahusay na una o ikalawang trimester na pagsusuri, pero inirerekomenda pa rin na sumailalim ka sa 11-14 week ultrasound (walang pagsusuri ng dugo) para sa karagdagang impormasyon tungkol sa kalusugan ng sanggol.

Ano ang kahulugan ng aking mga resulta?

Mga Resulta ng Enhanced First Trimester Screening (eFTS) at Second Trimester Screening (STS)

Ang mga resulta ay ipapadala sa iyong health-care practitioner mga 5 araw ng trabaho pagkatapos ng iyong pagsusuri ng dugo. Ang mga resulta ay magsasabi sa iyo kung may mas mataas na panganib ("positibong pagsusuri") o mas mababang panganib ("negatibong pagsusuri") na ang sanggol ay magkakaroon ng trisomy 18 o 21.

► Negatibong pagsusuri

Karamihan ng mga tao ay tumatanggap ng negatibong resulta, nagpapakita na ang sanggol ay may mas mababang panganib na magkaroon ng trisomy 18 o 21. Ang isang negatibong resulta ay hindi nangangahulugan na walang panganib na ang sanggol ay may isa sa mga kondisyong ito, hindi lamang ito malamang na mangyari. Ang paraan ng pangangalaga ng iyong health-care practitioner sa iyong pagbubuntis ay malamang na hindi magbago.

► Positibong pagsusuri

Ang isang positibong resulta ay nangangahulugang may mas mataas na panganib na ang sanggol ay magkaroon ng trisomy 18 o 21, pero hindi naman siguradong magkakaroon. Ang totoo, karamihan ng mga taong may ganitong resulta ay hindi aktuwal na nagkakaroon ng sanggol na may isa sa mga kondisyong ito. Upang mas makasiguro, maaari kang sumailalim sa isa pang pagsusuri, ang mas tumpak na NIPT, na binabayaran ng OHIP kung ang alinman sa eFTS o STS ay bumalik na positibo.

Ang isa pang opsyon ay magkaroon ng diyagnostikong pagsusuri, alinman sa chorionic villus sampling (CVS) na nagsusuri ng isang sampol ng placental tissue, o amniocentesis, na sumusuri ng amniotic fluid. Ang alinman ay magpapakita nang may katiyakan kung ang iyong sanggol ay may pagbabago ng chromosome (pero ang alinman ay nagdadala ng maliit na panganib ng pagkalaglag). Makakapili ka rin hindi na sumailalim sa karagdagang pagsusuri.



Mga resulta ng Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Nangangailangan ng mga 10 araw ng trabaho upang makuha ang mga resulta ng NIPT, na iniuulat bilang "mataas na panganib" o "mababang panganib". Tulad ng ibang dalawang pagsusuri, ang mga resulta ay hindi masasabing tiyak kung ang sanggol ay may henetikang kondisyon, pero ito ay mas tumpak. Karamihan ng mga taong tumanggap ng resultang "mataas na panganib" ay may sanggol na may trisomy 18, 21 o 13, pero kakailanganin mo pa rin ng CVS o amniocentesis upang makasiguro. Makakabuting makipag-usap sa isang espesyalista sa henetika upang talakayin ang iyong resultang "mataas na panganib" at ang mga opsyon para sa mga karagdagang pagsusuri.

Walang resulta — Kung minsan, ang NIPT ay nabibigong magbigay ng resulta. Ito ay bihirang mangyari sa ibang dalawang pagsusuri. Kapag nabigo ang NIPT, hindi ito nangangahulugan na ang sanggol ay may henetikang kondisyon. Maaaring mayroon kang opsyon na ulitin ang NIPT. Ang ibang mga opsyon ay kinabibilangan ng isa sa ibang mga pagsusuri, ultrasound o diyagnostikong pagsusuri (CVS o amniocentesis).

Tandaan: ang mga terminong "positibong pagsusuri", "negatibong pagsusuri", "mataas na panganib" at "mababang panganib" ay ang mga terminong ginagamit sa mga ulat mula sa mga laboratoryo ng Ontario.



May karagdagang mga tanong? Narito kami upang tumulong.

Bisitahin ang aming website upang matuto pa ng tungkol sa pagsusuri bago ang panganganak.

Makipag-ugnayan sa aming sertipikadong tagapayo sa pamamagitan ng telepono o email.

Impormasyon Tungkol sa Matatawagan



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



1-833-351-6490 (toll-free) / 613-737-2281



PSO@BORNOntario.ca

