

LADR

تخصص علم الوراثة البشرية

مركز المختبرات
LADR Laborzentrum Recklinghausen
المركز الطبي
LADR MVZ Dres. Bachg, Haselhorst & Kollegen
Recklinghausen GbR



Berghäuser Straße 295
45659 Recklinghausen
الهاتف: 02361 30 00-201
الفاكس: 02361 30 00-211
www.LADR.de

معلومات تهم المريضة

الاستشارة الوراثة البشرية أيضًا في بيليفيلد:
مركز إسداء المشورة التابع لجمعية pro familia

مسؤولو التواصل:

Bianca Mitterski الطبيبة المختصة بالوراثة البشرية
المديرة الطبية لقسم الوراثة البشرية

Klaus Zerres الأستاذ الدكتور الطبيب
طبيب مختص في علم الوراثة البشرية

Beatrix Böckmann دكتورة العلوم الطبيعية
عالمة أحياء حاصلة على دبلوم في الوراثة الجزيئية

Larissa Arning-Bünder المحاضرة الخاصة بدكتوراه العلوم الطبيعية
أخصائية علم الوراثة البشرية

humangenetik@LADR.de

لمن يُخصص اختبار ما قبل الولادة NATALIA؟

هذا الاختبار مخصص لجميع النساء الحوامل اللاتي أُخبرنَ بمعلومات شاملة حول أهميته ونتائجه المحتملة. إذ يستطيع أن يقدم اختبار ما قبل الولادة NaTALIA معلومات قيمة بشأن التغيرات الكروموسومية المختبرة لدى النساء الحوامل اللاتي يظهرن نتائج غير طبيعية أثناء إجراء فحص الثلث الأول من الحمل. ونظرًا لأن الاختبار لا يحلل جميع التغيرات الكروموسومية التي يمكن أن تؤدي إلى ظهور نتائج غير طبيعية في فحص الثلث الأول من الحمل، فلا ينبغي إجراء هذا الاختبار في هذه الحالة إلا بعد استشارة طبيبك باستفاضة. وتنطبق نفس هذه الاعتبارات على النساء الحوامل اللاتي يظهرن نتائج غير طبيعية أثناء إجراء فحوصات بالموجات فوق الصوتية للجنين.

ما هي حدود اختبار ما قبل الولادة NATALIA؟

لا يُجرى هذا الاختبار إلا للنظر في التغيرات التي لا تمثل سوى جزءًا من التغيرات الكروموسومية قبل الولادة (بما يقرب من 70%). فهو لا يحل محل الفحوصات الوقائية الدورية أو الفحوصات بالموجات فوق الصوتية الدقيقة للجنين.

ماذا لو لم تعط اختبارات ما قبل الولادة NATALIA أي نتيجة؟

في جميع طرق اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي (NIPT) قد يتعذر تحقيق نتائج موثوقة ومؤكدة لدى نسبة صغيرة من الحالات التي تخضع للاختبارات، والسبب الأكثر شيوعًا لحدوث ذلك هو انخفاض مستوى الحمض النووي للجنين (DNA) في دم الأم. وعندئذ لا يمكن تأكيد أو استبعاد الأمور غير الطبيعية المختبرة. أما أثناء إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA فيكون معدل الإخفاق منخفضًا للغاية، حيث يبلغ ما بين 1 إلى 2%. وفي مثل هذه الحالات يجب إعادة الاختبار مرة أخرى مجانًا من عينة دم جديدة. وبناءً على نتائج الفحوصات السابقة الأخرى وبعد التشاور مع طبيبك يمكن أيضًا التفكير في إجراء تشخيصات بتدخلات جراحية. يغطي التأمين الصحي تكاليف إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA للثلث الصبغي 13 و 18 و 21، إذا كانت هناك أسباب مبررة لذلك. غير أن هناك اختبارات اختيارية لتحديد جنس الجنين (بمبلغ 29.14 يورو) واختبار اختلال توزيع الكروموسومات الجنسية (بمبلغ 58.28 يورو) تتحمل تكاليفها الحامل. يمكنك الاطلاع على مزيد من المعلومات وكذلك مشاهدة مقطع فيديو توضيحي بشأن اختبار ما قبل الولادة NaTALIA على الموقع الإلكتروني www.LADR.de/nipt

فحص الدم غير الجراحي للكشف عن اختلالات الكروموسومات لدى الجنين - معلومات تهم الحوامل



لماذا ينبغي إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA؟

يتيح اختبار ما قبل الولادة NaTALIA إجراء تقييم مبكر وموثوق للغاية لخطر وجود أكثر الاختلالات الكروموسومية شيوعاً لدى جنينك.

ما هي الاختلالات الكروموسومية التي تُفحص؟

يهدف هذا الاختبار إلى تحديد مخاطر وجود التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون) والتثلث الصبغي 18 (متلازمة إدوارد) والتثلث الصبغي 13 (متلازمة باتو). وتتميز هذه التغيرات بعدد نسخ من الكروموسومات يختلف عن المقدار الطبيعي، وهذا الأمر يرتبط باختلالات جسدية و/أو تأخر في النمو. ويزداد مدى شيوع هذه التثلثات الصبغية مع تقدم عمر الأم. إذ تبلغ نسبة خطر إصابة امرأة حامل تبلغ من العمر 20 عاماً بالتثلث الصبغي 21 حوالي 1:2000، في حين تبلغ نسبة خطر إصابة امرأة حامل تبلغ من العمر 40 عاماً حوالي 1:100.

في حالة الحمل في طفل واحد يمكن أيضاً إجراء فحص اختلال توزيع الكروموسومات الجنسية عن طريق اختبار ما قبل الولادة NaTALIA. وهو يرتبط بشكل عام باختلال ضئيل نسبياً في النمو مقارنةً بالتثلث الصبغي 21 و 13 و 18.

ما هي المواد المطلوبة لإجراء الاختبار؟

يكفي لإجراء هذا الاختبار سحب عينة دم منك، حيث يحتوي دمك أيضاً على أجزاء من المادة الوراثية لجنينك. ومن ثم يُطلق على هذا الاختبار اسم اختبار ما قبل الولادة غير الجراحي (NIPT). وعلى عكس التدخلات الجراحية (مثل بزل السلى أو السائل الأمنيوسي) لا توجد مخاطر متعلقة بتدخلات جراحية بالنسبة لك أو لجنينك.

متى يمكن إجراء الاختبار؟

يمكن إجراء الاختبار بدءاً من الأسبوع العاشر من الحمل. كما يمكن إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA للحامل في توأم وكذلك بعد التدخل العلاجي من أجل الإنجاب (مثل التلقيح الصناعي والحقن المجهرية).

هل يحدد الفحص جنس الطفل أيضاً؟

يمكن أيضاً إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA لتحديد جنس الجنين. إذا قررت اتباع هذا الخيار فسوف تُبلّغين بالنتيجة بعد الأسبوع 14 من الحمل بموجب أحكام قانون فحوصات الجينات البشرية.

ما هي خطوات إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA؟

أولاً يوضح لك طبيبك أو أخصائي علم الوراثة البشرية إمكانيات هذا الاختبار وحدوده. وبعد الحصول على موافقتك الخفية تُسحب عينة دم (10 مل). وتُرسل عينة الدم إلى مختبر الجينات البشرية الخاص بنا في ألمانيا. وتظهر نتيجة الاختبار بعد مرور ما يقرب من 7 أيام عمل ثم تُرسل إلى طبيبك الذي يناقش معك جميع الاستفسارات.

ما هي نتائج اختبار ما قبل الولادة NaTALIA - وماذا تعني؟

يتلقى طبيبك تقريراً مكتوباً بالنتائج يشير إلى مخاطر منخفضة أو مرتفعة بشأن وجود اختلالات في الكروموسومات المخترية.

تشير المخاطر المنخفضة إلى إمكانية استبعاد اختلال الكروموسومات المخترية بشكل شبه مؤكد.

تشير المخاطر المرتفعة إلى احتمالية كبيرة لوجود خلل محدد في الكروموسومات. ونظراً لأن هذه النتيجة قد تظهر أيضاً عند الحمل في جنين سليم، فيلزم إجراء مزيد من الاختبارات للتأكد من النتيجة إذا كانت غير طبيعية (عادةً باتباع إجراءات اختبار بتدخل جراحي مثل تحليل السائل الأمنيوسي)، وذلك قبل اتخاذ قرارات لا رجعة فيها بشأن الحمل. وسوف يقدم طبيبك المشورة اللازمة بشأن الخطوات التالية.

اختلالات الكروموسومات المخترية

الأعراض	مدى الشيع	
اختلالات في النمو العقلي والجسدي وعيوب خلقية بالقلب	700:1	التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)
اختلالات حادة في النمو العقلي ومشكلات جسدية مختلفة، وأغلب هذه الحالات يكون متوسط أعمارها أقل من عام واحد	5000:1	التثلث الصبغي 13 (متلازمة باتو)
	3000:1	التثلث الصبغي 18 (متلازمة إدوارد)

اختلالات كروموسومية مخترية للكروموسومات الجنسية

الأعراض	مدى الشيع	
عقم، قصر القامة، عيوب بالقلب	+3000:1	أحاد الصبغي X (متلازمة تيرنر؛ XO)
في كثير من الأحيان لا تُكتشف، عقم، خطر حدوث صعوبات طفيفة في التعلم	*1000:1	متلازمة كلاينفيلتر (XXY)
غالباً لا تكون ملفتة	*1000:1	متلازمة جاكوب (XYY)
غالباً لا تكون ملفتة	+1000:1	التثلث الصبغي X (XXX)

*لدى الإناث حديثات الولادة، *لدى الذكور حديثي الولادة