

LaDR Ihr Labor
vor Ort

معلومات تهتم المرضى

التشخيص المبكر
أثناء الحمل:
تقدير مخاطر الإصابة
بالأمراض الوراثية



استشارة شاملة لاتخاذ القرار بإرادة حرة

إلا أن هناك عدد من الأطفال يموتون بعد الأسبوع 12 من الحمل، لذا فإن احتمالية الإصابة بالنتثلث الصبغي 21 في الأسبوع 13 من الحمل تُقدَّر بنسبة أعلى من 1 : 350. كما أن هناك تشوهات كروموسومية أخرى مثل التثلث الصبغي 18 المعروف بمتلازمة إدوارد، والتثلث الصبغي 13 المعروف بمتلازمة باتو، إلا أنه لا يُؤد من الأطفال المصابين بهذه المتلازمة أحياء سوى عدد قليل.

حالات أسرية سابقة

يُعدُّ من عوامل الخطر أيضًا إصابة أي من أفراد الأسرة بعيوب الأنبوب العصبي أو بمتلازمة داون، أو إصابة أحد الأقارب الأقربين بمواء الرأس، المعرف باستسقاء الدماغ، أو ولادة طفل سابق مصاب بعيوب خلقية أو سبق حدوث إجهاض أو ولادة جنين ميت.

يرغب العديد من الآباء والأمهات قبل الولادة الحصول على معلومة أكيدة من طبيبهم عما إذا كان كل شيء يسير بالفعل على ما يرام. إذ يمكن تقدير مخاطر احتمالية إصابة الطفل بعيوب خلقية ناجمة عن عوامل جينية من خلال استخدام وسائل التشخيص الحديثة. لذا استشير طبيبك، فالاستشارة الشاملة مهمة للغاية حتى تتمكني من اتخاذ قرار بشأن الفحوصات التي ترغبين في إجرائها. وقد تفيدك بعض المعلومات التالية.

العوامل المسببة للخطر

العمر

يزداد خطر حدوث خلل للكروموسومات بتقدم عمر الوالدين. ويُعدُّ التثلث الصبغي 21، المعروف أيضًا بمتلازمة داون، أشهر خلل كروموسومي. ويقدر خطر إنجاب طفل مصاب بالتثلث الصبغي 21 في حالة حمل سيدة تبلغ من العمر 35 عامًا بنسبة 1 : 350. هذا يعني أن: من بين كل 350 سيدة تُحمل في عمر 35، تنجب سيدة واحدة طفلًا يعاني من متلازمة داون.

يلعب العمر والإصابات الأسرية السابقة دورًا كبيرًا في حدوث خلل بالكروموسومات.

هل تريدین الوضوح؟

هناك اختباران معملیان: فحص الثلث الأول من الحمل واختبار ما قبل الولادة بدون جراحة. هذان الفحصان یمكنان طبيبك من تقديم استشارة أفضل وأكثر دقة بشأن المخاطر والنتائج المترتبة عليها.

فحص الثلث الأول من الحمل

11-14 أسبوعًا من الحمل

يُجرى في المختبر تحليل مادتين من مصل دم الأم وبروتين أ المرتبط بالحمل (PAPP-A) وهرمون الحمل (β -HCG). علاوة على ذلك يقوم الطبيب بإجراء ما يُسمى بالفحص القفوي للطفل بالموجات فوق الصوتية. ويتضح من الربط بين النتائج مدى احتمالية إصابة الطفل بالنتثلث الصبغي 21 أو 18 أو 13. فإذا تجاوزت النتائج قيمًا معينة، يمكن للطبيب حينئذ إجراء فحوصات إضافية للحصول على بيانات أكثر دقة.

اختبار ما قبل الولادة بدون جراحة

يمكن إجراؤه بدءًا من الأسبوع العاشر إذا كان هناك خطر وراثي معين أو كانت نتائج الموجات فوق الصوتية أو اختبارات الدم مثيرة للشك، فقد يكون من المفيد إجراء اختبار ما قبل الولادة بدون جراحة المعروف اختصارًا بـ (NIPT). تُجرى مختبرات LADR بالتعاون مع مركز علم الوراثة البشرية والتشخيص المختبري (MVZ) د. كلاين ود. روست والزملاء في مارتنسريد، ما تُسمى باختبارات ما قبل الولادة. يمكن من خلال هذا الاختبار الحديث للغاية إجراء فحص التركيب الجيني للطفل فيما يتعلق بالنتثلث الصبغي 13 و 18 و 21. ويكفي لإجراء هذا الفحص سحب عينة دم من الوريد بطريقة عادية للغاية نظرًا لاحتواء دم الأم على المكون الجيني للطفل. يمكن إجراء هذا الفحص بدءًا من الأسبوع العاشر للحمل. ويمكن الحصول على نتيجة الفحص بعد مرور حوالي سبعة أيام عمل. ويُعدُّ هذا الاختبار فحصًا دقيقًا للغاية ومكملًا لتقييم المخاطر.

قياس

الشفافية القفوي

باستخدام الموجات فوق الصوتية





فحوصات إضافية للكروموسومات

انظر الصورة أعلاه:
سحب عينة البزل
السلي

السلي (بزل السائل الأمنيوسي) أو أخذ عينات
من الحبل السري. بيد أن استخراج عينات
للفحص بهذه الوسائل لا يخلو تمامًا من
المخاطر.

يلزم اتخاذ وسائل أخرى أكثر دقة لفحص
الكروموسومات إذا كانت قيم المخاطر في
فحص الثلث الأول من الحمل مرتفعة للغاية.
ومن ثم يمكن إجراء فحص لأنسجة المشيمة
(فحص الزغابات المشيمية) أو فحص البزل

خدمات صحية فردية

ونحن سنتولى مهمة إرسال نتائج المعمل إلى طبيبك المعالج / طبيبتك المعالجة.

توجهي بالسؤال إلى طبيبك عن تكاليف الفحص المطلوب، واستعلمي في شركة التأمين الصحي عن قدر التكاليف التي سيغطونها.

لمزيد من المعلومات المهمة للمرضى حول العديد من المواضيع الصحية الأخرى يرجى زيارة الموقع الإلكتروني:

www.LADR.de/patienteninformation

لا تشمل فحوصات الوقاية التي لا بد أن تجربها الأمهات أثناء الحمل طبقاً لسجل الحمل تلك الفحوصات الخاصة بتقييم مخاطر الإصابة بخلل في الكروموسومات. ولأنك تتمتعين بالتأمين الصحي القانوني يمكنك إجراء الفحوصات ضمن الخدمات الصحية الفردية (IGeL). وسوف تحصلين على فاتورة تُسدّد بشكل منفرد. فإذا رأى الطبيب ضرورة طبية، فقد يغطي التأمين الصحي في بعض الحالات الفردية كافة التكاليف أو جزء منها.

**Informationen zu den regionalen Facharztlaboren im deutschlandweiten
LADR Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen unter www.LADR.de**

LADR Der Laborverbund Dr. Kramer & Kollegen GbR
Lauenburger Str. 67, 21502 Geesthacht, T: 04152 803-0, F: 04152 803-369, interesse@LADR.de

Diese GbR dient ausschließlich der Präsentation des LADR Laborverbundes unabhängiger LADR Einzelgesellschaften.

LADR