لمن يُخصص اختبار ما قبل الولادة NaTALIA؟

هذا الاختبار مخصص لجميع النساء الحوامل اللائي أُخْبِرْنَ بمعلومات شاملة حول أهميته ونتائجه المحتملة. إذ يستطيع أن يقدم اختبار ما قبل الولادة NaTALIA معلومات قيمة بشأن التغيرات الكروموسومية المختبرة لدى النساء الحوامل اللائي 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 اللائي 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. وعندئذٍ 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 طبيبكِ يمكن أيضًا التفكير في إجراء تشخيصات بتدخلات جراحية. يغطي التأمين الصحي تكاليف إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA للتثلث 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. يمكنكِ الاطلاع على مزيد من المعلومات وكذلك مشاهدة مقطع فيديو توضيحي بشأن اختبار ما قبل الولادة NaTALIA على الموقع الإلكتروني www.LADR.de/nipt

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

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

مسؤولو التواصل:

المحاضرة الخاصة الدكتورة الطبيبة Bianca Miterski
طبيبة مختصة في علم الوراثة البشرية
المديرة الطبية لقسم الوراثة البشرية

الأستاذ الدكتور الطبيب Klaus Zerres
طبيب مختص في علم الوراثة البشرية

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

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

humangenetik@LADR.de

إصدار 06/2022

LADR تخصص علم الوراثة البشرية

معلومات تهم المريضات

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 شيوعًا 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 عامًا بالتثلث الصبغي 21 حوالي 1 : 2000، في حين تبلغ نسبة خطر إصابة امرأة حامل تبلغ من العمر 40 عامًا حوالي 1 : 100.

في حالة الحمل في طفل واحد يمكن أيضًا إجراء فحص اختلال توزيع الكروموسومات الجنسية عن طريق اختبار ما قبل الولادة NaTALIA. وهو يرتبط بشكلٍ عام باختلال ضئيل نسبيًا 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 أيضًا 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 بدءًا 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 المجهري).

هل يحدد الفحص جنس الطفل أيضًا؟

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

ما هي خطوات إجراء اختبار ما قبل الولادة NaTALIA؟

أولاً يوضح لكِ طبيبك أو أخصائي علم الوراثة البشرية إمكانيات هذا الاختبار وحدوده. وبعد الحصول على موافقتكِ الخطية تُسحَب 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 طبيبكِ الذي يناقش معكِ جميع الاستفسارات.

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

يتلقى طبيبكِ تقريرًا مكتوبًا بالنتائج يشير إلى مخاطر منخفضة أو مرتفعة بشأن وجود اختلالات في الكروموسومات المختبرة.

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

تشير **المخاطر المرتفعة** إلى احتمالية كبيرة لوجود خلل محدد في الكروموسومات. ونظرًا لأن هذه النتيجة قد تظهر أيضًا 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 طبيبكِ المشورة اللازمة بشأن الخطوات التالية.

اختلالات الكروموسومات المختبرة

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

اختلالات كروموسومية مختبرة للكروموسومات الجنسية

	مدى الشيوع	الأعراض
أُحاد الصبغي X (متلازمة تيرنر؛ X0)	1 : 3000+	عقم، قصر القامة، عيوب بالقلب
متلازمة كلاينفيلتر (XXY)	1 : 1000*	في كثير من الأحيان لا تُكتشف، عقم، خطر حدوث صعوبات طفيفة في التعلم
متلازمة جاكوب (XYY)	1 : 1000*	غالبًا لا تكون ملفتة
التثلث الصبغي X (XXX)	1 : 1000+	غالبًا لا تكون ملفتة

+لدى الإناث حديثات الولادة، *لدى الذكور حديثي الولادة