

VERACITY

اختبار ما قبل الولادة
غير التوغلي (NIPT)

معلومات للنساء الحوامل



5 القيود

ومع ذلك، كما هو الحال مع أي اختبار مسح طبي، حيث المخاطر تحت سن الـ 35 عامًا/ منخفضة، من المتوقع أن يكون الحصول على نتائج إيجابية خاطئة أكثر تكرارًا، أي أن يشير الاختبار إلى وجود خلل لم يتم تأكيده عند فحصه بواسطة طريقة تشخيص أخرى، على سبيل المثال، فحص السائل الأمنيوسي.

6 فسيفساء (تبرقش) الكروموزومات

لا يوجد تغيير في الكروموزومات في جميع خلايا الكائن الحي. يمكن أن تكون الفسيفساء الموجودة في المشيمة سببًا لنتيجة "سلبية خاطئة"، أي لا يمكن اكتشاف عيب في الكروموزومات عن طريق اختبار ما قبل الولادة غير التوغلي NIPT.

1 التثلث الصبغي

يملك كل كائن بشري 23 زوجًا من الكروموزومات، أي 46 كروموزومًا فرديًا، تحتوي على معلومات وراثية (DNA)؛ نصف هذه الكروموزومات هو من الأم، والنصف الآخر من الأب. في حال تواجد كروموزوم ما، في ثلاث نسخ بدلاً من نسخة مزدوجة، كما هو شائع، يُشار إلى ذلك باسم التثلث الصبغي. يحدث التثلث الصبغي بشكل أكثر تكرارًا مع تقدم عمر الأم، ويمكنه أن يؤدي إلى اضطراب في النمو في مرحلة الطفولة، كما إلى انخفاض متوسط العمر المتوقع للطفل.

2 الكروموزومات الجنسية (الغونوزومات)

تُحدّد الكروموزومات الجنسية X و Y جنس الإنسان. تحدث اختلالات كروموزومية عند وجود نسخ مفقودة، أو إضافية، أو غير مكتملة من هذه الكروموزومات. تشمل المتلازمات التي تتركز على سوء توزيع الكروموزومات الجنسية، متلازمة كلاينفيلتر (XXY) ومتلازمة أولريش تيرنر (XO)، التي تُعرّف أيضًا باسم أحاد الصبغي (X).

3 عملية الحذف الدقيق

لا يمكن اكتشاف تبلور تجزيئي لكروموزوم صغير جدًا عن طريق التحليل العادي للكروموزومات.

كذلك لا توصي الجمعيات المتخصصة حاليًا بالمسح الصحي للحذف الدقيق، ولا باختبار الانحرافات في الكروموزومات الجنسية، إلا بعد استشارة مُفضّلة ودقيقة.

4 المسح الطبي للثلث الأول من الحمل (ETS)

بين الأسبوع العاشر والثاني عشر من الحمل، يمكن كشف عامل خطر شذوذ كروموزومي لدى الجنين عن طريق قياس شفافية الطية القفوية بالموجات فوق الصوتية، وإثبات قيمتين كيميائيتين بيولوجيتين من دم الأم.

اتصل بنا



مركز علم الجينات البشرية
والتشخيص المخبري (MVZ)
د. كلاين، د. روست وزملاء

MVZ Martinsried GmbH
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

هاتف: 0 - 49 89 89 55 78
فاكس: 780 - 49 89 89 55 78
بريد الكتروني: info@medizinische-genetik.de

MEDICOVER
GENETICS

لا شيء تتمناه المرأة الحامل أكثر من طفل سليم. السعادة، التوقعات، وكذلك القلق وعدم اليقين، جميعها ترافق فترة الحمل.

إضافة إلى الرعاية التقليدية التي تسبق الولادة، سيسعد طبيبك أن ينصحك بخيارات تشخيص أخرى.

حاليًا، ثمة طرق موثوقة للكشف عن التغيرات الكروموزومية في الجنين. حتى وقت قريب، كانت هذه الطرق تتضمن تقنيات البزل التشخيصية، مثل سحب عينة من السائل الأمنيوسي (AC) أو أخذ عينات من الخلايا المشيمية (CVS). على الرغم من انخفاض معدل مضاعفات هذه الإجراءات التوغلية بشكل مُطرد، إلا أنها لا تزال تنطوي على مخاطر، ولو منخفضة، للإجهاض. يمكن استخدام اختبار ما قبل الولادة غير التوغلي (NIPT) لتحديد مخاطر اضطرابات الكروموزومات الجينية الأكثر شيوعًا (التثلث الصبغي¹ 21 و 18 و 13، وربما الاضطرابات في عدد الكروموزومات الجنسية² وبعض الحذف الدقيق³). عند الاقتضاء، يمكن أن يتجنب التشخيص تقنية البزل المشار إليها في حالة نتيجة مسح غير طبيعي في الثلث الأول من الحمل⁴ (ETS).

يسمح اختبار فيراسيتي لما قبل الولادة غير التوغلي-NIPT VERA CITY بالكشف الموثوق به عن بعض عيوب الكروموزومات الجينية من عينة دم الأم. يمكن إجراء الاختبار أيضًا في حالات الحمل المزدوج (توائم) وبعد الإخصاب خارج الرحم – الانابيب (IVF)، والإخصاب بحقن الحيوانات المنوية في البويضة (ICSI). كما يمكن استخدام الاختبار لتحديد جنس الجنين، ولكن وفقًا لقانون التشخيص الجيني، لا يمكن الكشف عن الجنس إلا بعد الأسبوع الرابع عشر من الحمل (بعد الحيض).

متى يكون الاختبار مُجدياً؟

- الأم في الـ35 من العمر أو أكثر (خطر الإصابة بالتثلث الصبغي)
- نتيجة المسح الطبي في الثلث الأول من الحمل غير طبيعية.
- نتيجة التصوير بالموجات فوق الصوتية غير طبيعية.

في كافة الأحوال، ومن حيث المبدأ، يمكن لأي⁵ امرأة حامل الاستفادة من إجراء هذا الاختبار.

كيف يمكن الكشف عن اضطرابات الكروموزومات الجينية في دم الأم؟

تنتشر شظايا الحمض النووي (DNA) الحرة التي مصدرها الجنين، وخاصة المشيمة، في دم الأم. بعد عزل الأجزاء وفصلها عن دم الأم، يمكن استخدام طرق تحليلية حديثة لتحديد الانحرافات العددية عن العدد الطبيعي البالغ 46 كروموزومًا على أساس الحمض النووي الخالي من الخلايا.

كيف يتم اختبار فيراسيتي

1. الايضاح والاستشارة الجينية

سيتم توفير المعلومات الشاملة والاستشارة الجينية (المتخصصة) من قبل أخصائي طبي مؤهل؛ سيظل هذا الشخص، المسؤول عن رعايتك، جهة اتصالك الرئيسية طوال اختبار فيراسيتي. إذا لم يكن طبيبك قادرًا على إجراء الاستشارة الجينية بنفسه، فسيعدنا مساعدتك في العثور على مركز استشارات جينية في منطقتك.

2. أخذ عينة الدم

بعد إعطاء موافقتك الخطية، يتم أخذ عينة الدم (20 مل) من قبل الطبيب الذي يتابعك.

3. التحليل

يتم إرسال عينة الدم إلى مركز Martinsried للرعاية الطبية، في صناديق شحن خاصة وعبر خدمة البريد السريع، حيث سيتم تحليلها باستخدام أحدث الطرق التحليلية.

4. النتائج

بعد حوالي 5-10 أيام عمل (من الإثنين إلى الجمعة)، يتلقى طبيبك النتائج التي بموجبها سيكون قادرًا على إيضاحها لك والإجابة على أي أسئلة تتعلق بها، معك شخصيًا.

نظرًا لأن اختبار فيراسيتي هو تحليل جيني بالمعنى المقصود في قانون التشخيص الجيني الوراثي، فلن يتم إجراؤه إلا بعد أن يقوم الطبيب المسؤول بشرح الإجراء، تقديم المشورة الجينية، والحصول على موافقتك الخطية.

ما النتائج المُحتملة؟

نتائج غير واضحة: رعاية طبيعية قبل الولادة من ضمنها المسح بالموجات فوق الصوتية.

نتائج واضحة مُلغطة: يفضل الاستشارة والمراجعة، إضافة إلى فحص السائل الأمنيوسي.

ما القيود؟

عيوب الكروموزومات غير تلك المذكورة، فسيءاء⁶ وطفرات الجينات الفردية، لا يمكن اكتشافها في الوقت الحاضر.

في حالات نادرة، قد لا يسفر التحليل عن نتيجة قابلة للتقييم بسبب عدم كفاية كمية الحمض النووي للجنين (أقل من 3%) وسيتمين تكرار الاختبار بمجرد أخذ عينة دم جديدة. فقط في حالات نادرة جدًا يكون من المستحيل الحصول على نتيجة.

ما مزايا اختبار فيراسيتي؟

- التقييم المبكر للمخاطر (يتم إجراؤه ابتداءً من الأسبوع العاشر من الحمل) للتثلث الصبغي 21 و 18 و 13، واضطرابات الكروموزومات الجنسية إن وجدت، والحذف الدقيق إن وجد.
- لا مخاطر تَدخُل جراحي.
- يتم إجراء الاختبار وتقييمه حصريًا في ألمانيا.
- التشخيص والاستشارة في مختبر تحت إشراف طبيب وإدارته.