

## נוזג מוואףة لفحص رفاقه وراثي قبل الولادة لإكتشاف نقص أو إضافات طفيفة (CMA)

**خلفية:** فحص CMA (Chromosomal Microarray Analysis) هي طريقة جديدة لإكتشاف نقص وإضافات في المادة الوراثية (DNA).

يتم حزم ال DNA في هياكل تسمى الكروموسومات، والتي هي واضحة تحت المجهر. في الوضع الطبيعي، كل خلية تحتوي على 46 كروموسوم (23 زوج). عندما أظهر الكروموسوم، أو جزء صغير منه، وجود فائض أو نقص، عندها هناك خطر كبير لحدوث مشاكل بالتطور ( بما في ذلك العقليه) والعيوب الخلقية.

الأسلوب الشائع والتقليدي لدراسة الكروموسومات كان بواسطة الفحص المجهرى ، مما يُدعى بإختبار النمط النووي (كاربوتيب). هناك حد لدقة الاختبار. بواسطة فحص ال CMA يتم فحص الكروموسومات بمستوى عالٍ من التفاصيل، مما يُمكن اكتشاف تغييرات صغيرة فيما كانت نقص أو اضافة، الشيء غير ممكن اكتشافه بواسطة الفحص التقليدي المجهرى. يرجى الملاحظة بأن فحص ال CMA لا يُمكنه اكتشاف تغييرات هيكلية متوازنة (مثل نقل المواقع)، أو اكتشاف الفسيفساء التي تظهر بنسبة صغيرة من الخلايا.

### لمن يلائم الفحص؟

يلائم هذا الفحص النساء الحوامل، بهدف التشخيص قبل الولادة لمشاكل الكمية للكروموسومات، أي نقص أو إضافة بالكروموسومات. يمكن تنفيذ الفحص بواسطة عينه من المشيمة ومن سائل الرحم (السائل الذي يحيط بالجنين).

### الاستشارة الوراثية قبل إجراء الفحص

الأسر الذين يرغبون في إجراء فحص ال CMA في فترة الحمل يوصى بإجراء استشارة وراثية أولية ، والتي من خلالها سوف يتم الحصول على معلومات عن الفحص، فوائده وعيوبه.

### مراحل الفحص

أ. يتوجب عليك اعطاء الموافقة على إجراء فحص ال CMA وتوثيق ذلك من خلال التوقيع على استمارة الموافقة.

ب. اخذ عينه من المشيمة او من سائل الرحم- هذا الإجراء يتم بوحدة الموجات فوق الصوتية في قسم التوليد وأمراض النساء. أثناء الإجراء يتم اخذ عينة من الجنين. بشكل عام، كلما كانت كمية العينة التي حُصل عليها في المختبر اكبر، كلما زادت فرص النجاح في إنجاز التشخيص في مختبر. ان كنت تمرين بإجراء اخذ عينه من المشيمة، سيقوم الطبيب النسائي بأخذ 10-15 ملغم اخرى من اجل إجراء الفحص. ان كنت تمرين بإجراء اخذ عينه من سائل الرحم، سيقوم الطبيب النسائي بأخذ حقنه اخرى من السائل من اجل إجراء الفحص. كميته السائل المأخوذة تُقرر من قبل الطبيب المتخصص بالتوليد والنساء، وهذا يتوقف على مستوى المخاطر. إذا كانت الكمية قليلة بالإمكان أداء الاختبار، ولكن يجب أن يؤخذ بعين الاعتبار احتمال بعدم المقدرة على استكمال الفحص التشخيصي بنجاح في المختبر أو سيتم تمديد الوقت للإجابة.

ג. **עמלולת الفحص في المختبر.** يُجرى الفحص في معهد مركز علم الوراثة الطبلية "هعميك". في بعض الحالات, يُمكن أداء الفحص مباشرةً على العينة التي تم الحصول عليها (فحص مباشر), ولكن في حالاتٍ أخرى هناك حاجة بزراع العينة للحصول على كمية DNA كافية (فحص على خلايا منمّاه). الفترة الزمنية حتى تحصل على الجواب يعتمد إلى حد كبير على الزمن حتى الحصول على الخلايا المزروعة, إذا لزم الأمر بها. يُجدر الإشارة إلى أن المختبر هو مختبر مرخص من قبل وزارة الصحة.

### تقرير الأجوبة

الفترة الزمنية للحصول على نتائج فحص ال CMA هي ما بين 4-6 أسابيع من استلام العينة بالمختبر. كما ذكر أعلاه, طول الفترة الزمنية لتقديم النتيجة يتوقف على كمية العينة المستلمة في المختبر, وإذا كان هناك حاجة بزراع الخلايا ام لا, وإذا كانت هناك حاجة لفحص الأبوين كجزء من تحليل فحص الجنين. مستشاره وراثيه ستبلغكم بالنتيجة.

قد يكون هناك عدد من الخيارات فيما يتعلق بنتائج فحص ال CMA:

1. نتيجة طبيعية - لا يتواجد تغيير المعروف كمسبب لمرض.
  2. نتيجة غير طبيعية- تغيير من المعروف أن يسبب ضرر للجنين.
  3. نتيجة غير طبيعية, تغيير يؤثر على صحة الجنين فقط كشخص بالغ, أو أن لها معنى في سياق تنظيم الأسرة المستقبلية للجنين. هذه النتيجة لن تبلغ لكم, الا بناء على طلبكم.
- نتيجة غير طبيعية, والتي تأثيرها على نمو الجنين وتطوره غير معروف. يتم الكشف عن مثل هذا الاستنتاج ب 10% من الاختبارات. في هذه الحالة نوصي بفحص الاهل. إذا وراث هذا التغيير من أحد الوالدين والوالد بصحة جيدة, فإنه من غير المحتمل ان هذا التغيير ذو اهمية. إذا لم يتم توريث هذا التغيير, قد يكون لها تأثير صحي والتي في بعض الأحيان لا يمكننا تحديد ما هي شدة التأثير.

إذا وجدت نتيجة غير طبيعية في فحص ال CMA, او اذا وجدت نتيجة ذو معنى غير معروف, سوف يطلب منك المجيء لتلقي الاستشارة الوراثية. لهذا الغرض يطلب من الأبوين البيولوجيين إعطاء عينة من الدم للفحص في هذه الحالات, إذا كانت هذه النتيجة متوارثة من أحد الوالدين.

### سياسة افادة النتائج

- أ. سيتم إبلاغ التغييرات بتقريباً - 600 من المناطق التي تحتوي على الجينات المرتبطة بالتغييرات بما في ذلك النتائج السريرية, بما في ذلك حوالي - 460 المناطق التي أوصت بها الرابطة الدولية لعلم الوراثة الخلوية ISCA. سيتم إبلاغ عن اضافات و/او نقصان ذو حجم أكبر من 1.5 مليون قاعده أو أكثر.
- ب. سيتم إبلاغ عن التغييرات المذكورة حتى في الحالات التي يكون فيها تأثيرها على الحالة الصحية للجنين غير واضح.
- ج. لا يتم الإبلاغ عن التغييرات التي يمكن أن تؤدي إلى أمراض في سن الشيخوخة في تقرير النتائج للفحص ما قبل الولادة.
- د. في الحالات التي يكون فيها مؤشرا طبي محدد من الممكن إجراء تحليل لتحديد التغييرات الصغيرة من المذكورة أعلاه.

## حدود الفحص

- أ. حتى لو لم يتم العثور على تغير الذي قد يسبب ضرر للجنين, من الممكن ان يولد الجنين مع عيب خلقي او تخلف عقلي, وذلك بسبب تغير غير مفحوص بفحص ال CMA.
- ب. فحص ال CMA دقيق جدا, ولكن لا يمكنه الكشف عن جميع المتلازمات الوراثية. الفحص ليس بإمكانه تحديد المتلازمات الوراثية الناجمة عن نقص او اضافات اصغر من المبلغ عنه, تغيرات تقطيه بالجينات, أو التغيرات التي لا علاقة لها بإضافات أو نقصان المادة الوراثية (مثل تغيرات متوازنة, أو هيكلية في الكروموسوم). وهناك مناطق من المادة الوراثية التي لا يمكن فحصها كجزء من فحص ال CMA.
- ج. لا يستبعد الفحص حالات من الفسيفساء المنخفضة (الحالات حيث لا يوجد سوى بعض الخلايا غير طبيعية).
- د. إذا كان سائل الرحم دموي, قد لا نستطيع التوصل الى نتيجة واضحة.
- ه. الفحص قد يحدد تغيير ذو معنى غير واضح, كما ذكر أعلاه.
- و. بعض التغيرات لديها نفاذية منخفضة, بما معناه, بتواجدها ممكن ان تتطور حاله مرضيه خطيره, سهله او لا تتطور اي حاله على الاطلاق.
- ز. كما هو الحال مع أي فحص معلمي, وأحيانا يكون هناك تأخير في الانتهاء من الفحص لأسباب فنية. في حالات نادرة جدا, لا يمكنك إكمال الفحص بسبب مشاكل فنية أو عينة صغيرة. إذا كان هناك مشكلة من هذا القبيل, سوف يتم إعلامك في أقرب وقت ممكن.

## مزايا الفحص

الفحص يسمح بتحديد التغيرات الكروموسومية, بما في ذلك التغيرات الطفيفة. في كل حمل هناك مخاطر 2-3% من مشكلة خلقية كبيرة, ولكن جزءا كبيرا من هذه المشاكل لا يمكن الكشف عنه بواسطة الرقاقة الخلوية CMA.

الموافقة:

أقر بأنني تلقيت شرحا لفحص ال CMA مع فهم فوائده وحدوده.

أنا مهتمة في إجراء الفحص.

\_\_\_\_\_ أطلب عدم الحصول على معلومات ذو معنى سريري غير واضح حاليا.

(Variants of unknown significance)

\_\_\_\_\_ سبب إجراء الفحص:

\_\_\_\_\_ التاريخ: \_\_\_\_\_ الاسم: \_\_\_\_\_ رقم الهوية: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ التوقيع

\_\_\_\_\_ اسم المستشار / ه: \_\_\_\_\_ التوقيع: \_\_\_\_\_