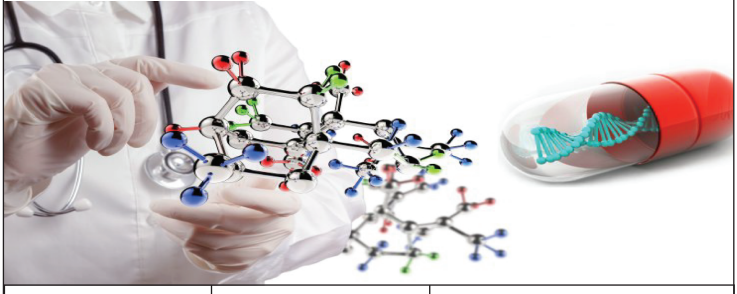
كتيب شرح:
استشارة وراثية بخصوص زيادة في كمية ماء السلى المحيطة بالجنين

المركز الوراثي
هاتف: 04-6495446/78
فاكس: 04-6494425
المركز الطبي هعيمق- عفولة



גרסה 2.0 ערבית	תאריך גרסה	
חוברת מידע ריבוי מי שפיר	31.10.2019	EMC0010-16

استشارة وراثية بخصوص زيادة في كمية ماء السلى المحيطة بالجنين

مرحبًا، وُجّهتم لاستشارة وراثيّة بسبب زيادة في كمية ماء السلى المحيطة بالجنين. في هذا الكتيب سوف نوفر لكم معلومات عن هذا المعطى، تأثيرِهِ والخيارات المطروحة أمامكم.

كيف تتحدد كمية ماء السلى المحيطة بالجنين؟

خلال الحمل يتواجد الجنين في بيئة مائية في كيس الرحم. الجنين يشرب هذه المياه ويفرزها عن طريق جهاز البول الى الكيس مرة اخرى. خلال فترة الحمل يتم المحافظة على كمية المياه المحيطة للجنين بشكل متواز بحيث يتناسب مع احتياجات نموه.

الاطباء المختصون بفحوصات الالتراساوند هم الذين يحددون وبحسب معايير طبية متفق عليها, متى تعتبر الزيادة في كمية الماء المحيطة بالجنين, بنتيجة غير سليمة.

في أغلب الحالات نتحدث عن وضع عابر وفي هذه الحالة يمكن أن يكون الجنين معافى. أما في حالات اخرى فان هذا المعطى قد يعكس وجود مشكلة صحية عند الام أو عند الجنين نفسه.

ما هي المشاكل الصحيّة المرتبطة بزيادة ماء السلى؟

• **مشاكل صحية عند الام**: على سبيل المثال وجود "مرض السكري". ولذلك، فإننا نوصي ان يتم معاينة وفحص هذه المسألة بالعيادة الخاصة بمتابعه الحمل.

• **خلل في وظيفة المشيمة**: هو عامل آخر يرتبط بزياده المياه المحيطة بالجنين، لذلك، نوصى بإجراء فحص التراساوند لفحص مبنى وعمل المشيمة.

• **مشاكل صحية عند الجنين**: الاحتمال لهذه المشاكل يقدر بنسبة 10٪ من بين حالات الحمل. في حالات الحمل التي يكون فيها مشكلة لدى الجنين، كمية المياه الزائدة التي تحيط به تبقى في معظم الحالات ثابته مع الامكانية أن تزداد سوءا, وكلما زادت نسبة المياه المحيطة بالجنين, يزداد الاحتمال لوجود مشاكل طبية عنده.

من بين المشاكل الصحية التي يمكن أن تكون عند الجنين:

* خلل في الجهاز الهضمي ، وبالأخص وجود انسداد يمنع عبور السوائل من خلال الجهاز الهضمي العلوي. هذا الانسداد يسبب ضعف في القدرة على البلع، ونتيجة لهذا تتراكم كمية كبيرة من السوائل في تجويف الرحم.

* خلل في جهاز الكلى وجهاز البول. مما يؤدي الى إفراز غير متواز للسوائل (مرض وراثي باسم Bartter هو أحد الامثلة لذلك).

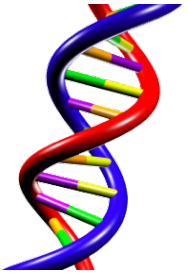
* اصابة في جهاز العضلات كإصابة العضلات المسؤولة عن البلع. هذا المشكلة في العضلات قد تنتج بسبب خلل في عمل الدماغ والجهاز العصبي، أو مرض آخر في العضلات نفسها. قائمة الامراض في هذه المجموعة طويلة جدا، وأحد الامثلة لهذه الامراض هو مرض يدعى SMA Spinal Muscular Atrophy. انه مرض وراثي صعب يسبب ضمور العضلات, وهو منتشر في كافة فئات المجتمع وينصح بإجرائه للجميع.

* خلل بالمادّة الوراثيّة- الكروموسومات ومثال على ذلك ,متلازمة داون وغيرها.

ما هي المادة الوراثية؟

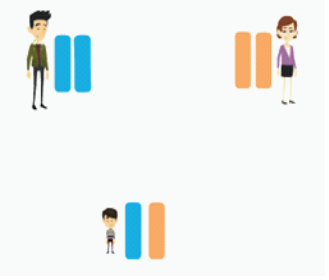
المادّة الوراثيّة الخاصّة بنا تتواجد في كلّ خليّة من خلايا جسمِنا في تركيب خاصّ يدعى الحامض النووي, ال-DNA.

أل- DNA ينتقل من الأهل إلى الأبناء وهو يحتوي على موادّ مسؤولة عن تحديد صفاتنا مثل لون العينين، فصيلة الدم وصفات وراثيّة عديدة أخرى.



أل DNA موجود في مبنى خاصّ يدعى الكروموسوم. ولكلّ إنسان معافى يوجد ثلاثة وعشرون زوجًا من الكروموسومات، أي ستة وأربعون كروموسومًا بالمجموع.

لكلّ إنسان يوجد نسختان من كلّ كروموسوم واحد انتقل من الأب والآخر من الأمّ.



تغيير في مبنى الكروموسومات يسبّب مشاكل صحيّة على سبيل المثال **متلازمة داون**.
بمتلازمة داون هنالك ثلاث نسخ من كروموسوم رقم 21 بدل أن يكون اثنان كما هو بالوضع الطبيعيّ.
لأطفال مع متلازمة داون يوجد تفاصيل وجه مميّزة، ومشاكل صحيّة إضافيّة منها تأخُر في التطوّر، تأخُر عقليّ تشوّهات خلقيّة بالقلب وغيرها.
هنالك خلل وتغيرات في كروموسومات أخرى. هذه التغييرات يمكن أن نُشخّصها بمساعدة فحص خاصّ يدعى بالعبرية "בדיקת שבב ציטוגנטי"، ينصح بإجراء هذا الفحص خلال الحمل.

ما هو هذا فحص ال שבב ציטוגנטי؟

باللغة الأجنبيّة CMA - Chromosomal Micro Array وهو عبارة عن تكنولوجيا متطوّرة تساعدنا على تشخيص نقص أو زيادة في المادّة الوراثيّة.

كيف يمكننا الحصول على عينة من الجنين من غير أن نسبّب له ضررًا؟

فحص ماء السلى أو ما يُسمى في العبريّة "**ניקור מי שפיר**". هذا الفحص يمكن إجراؤه من الأسبوع السادس عشر للحمل. قد يؤدي فحص ماء السلى الى إجهاض او لولادة مبكرة بنسبة تصل حتى 1:400 متعلقا بأسبوع الحمل. بمعنى انه هناك فحص واحد من كل 400 حتى 1000 فحص يمكنه ان ينتهي بإجهاض أو بولادة مبكرة.

كيف يمكن إجراء فحص ماء السلى؟

يُدخل الطبيب إبرة عن طريق الرحم إلى كيس السلى. تتمّ هذه العمليّة بمساعدة الألتراساوند يتمّ سحب كميّة صغيرة من سائل السلى. في داخل هذا السائل تتواجد خلايا الجنين, وفي المختبر يتمّ إخراج المادّة الوراثيّة ال DNA ويتم إجراء الفحوصات اللازمة عليها.

ما هي المراحل بعد إجراء الفحوصات الوراثيّة في الحمل؟

هذه الخطوات تتعلّق بنتائج الفحوصات الوراثية وبقراركم. إذا كان فحص ال CMA سليما, هذا لا ينفي وجود مرض وراثي عند الجنين, والذي لا يمكننا تشخيصه عن طريق هذا الفحص. مثال على ذلك متلازمة باسم Bartter, التي ذكرت سابقا.

في حالة وجود نتيجة غير سليمة في الفحوصات الوراثيّة يحصل الأهل على شرح عن العواقب الطبيّة ويقومون باتّخاذ القرارات بالنسبة لمصير الحمل.

يمكننا إجراء فحوصات وراثيّة أخرى كثيرة على عيّنة ال DNA الخاصّة بالجنين بمساعدة تكنولوجيا متطوّرة تدعى Next Generation Sequencing أو باختصار NGS.
حتّى الان لا يموّل هذا الفحص من قبل سلّة الخدمات الطبيّة وإذا قرّر الزوجان إجراء هذا الفحص فيتوجّب عليهم تمويله من حسابهم الخاص.

مع هذا فإنّ الفحوصات لا تضمن ولادة جنين معافى، ولهذا يتوجّب عليكم الحصول على شرح طبيّ حول الاحتمال المتبقي لولادة جنين مع مشاكل صحيّة، والخيارات الّتي أمامكم.

في النهاية, في حالة الحصول على نتائج غير سليمة إضافيّة خلال فحوصات الحمل, ننصحكم بالتوجّه إلى استشارة إضافيّة.

نتمنّى لكم دوام الصحّة والعافية
طاقم المركز الوراثيّ- المركز الطبي- هعيمق, عفولة

מרכז רפואי העמק