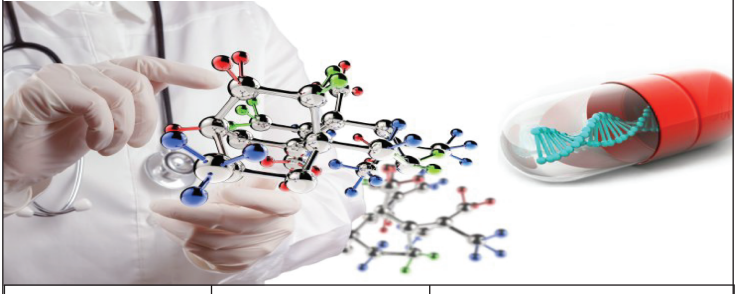
كتيب شرح:
استشارة وراثية بخصوص
نتيجة غير سليمة لفحص شفافيّة الرقبة

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



גרסה 2.0 ערבי ת	תאריך גרסה	
חוברת מידע שקיפות עורפית	31.10.2019	EMC0010-16

كتب شرح: استشارة وراثية بخصوص نتيجة غير سليمة لفحص شفافيّة الرقبة

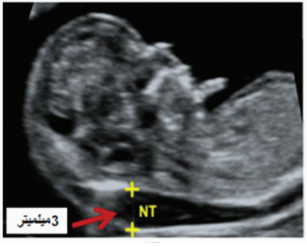
وُجّهتم لاستشارة وراثيّة بسبب نتيجة غير سليمة لفحص التراساوند لشفافيّة الرقبة الّذي أُجري في هذا الحمل.
في هذا الكتيب سوف نوفر لكم معلومات عن هذا المعطى، تأثيرِهِ والخيارات المطروحة أمامكم.

ما هو فحص شفافية الرقبة؟

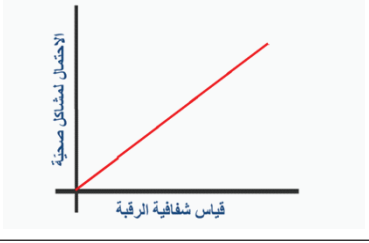
هو فحص ألتراساوند يتمّ إجراؤه ما بين الأسبوع الحادي عشر حتى والثالث عشر للحمل. في هذه الفترة تتجمع كمية من السوائل في القسم الخلفيّ لعنق ولجمجمة الجنين. هذا الفحص يقيس سمك عنق الرقبة الخلفي. يسمى هذا الفحص بالعبرية "בדיקת שקיפות עורפית".

مَتى تعتبر نتيجة الفحص غير سليمة؟

عندما يكون القياس 3 ميليمتر وأكثر فهنالك احتمال لوجود مشاكل خلقية عند الجنين.



من الجدير ذكره, أنه بوجود نتيجة غير سليمة بفحص شفافية الرقبة, فانه لا تزال هنالك امكانية أن يكون الجنين معافا بدون أي مشاكل صحيةٍ, مع ذلك, وجود نتيجة غير سليمة بهذا الفحص لها علاقة أيضا بوجود مشاكل صحية عند الجنين. كلّما ازداد سمك قياس شفافية الرقبة, يزداد الاحتمال لمشاكل صحيّة عند الجنين.



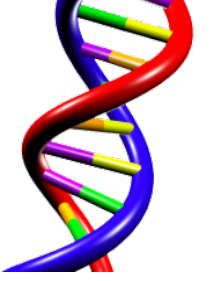
ما هي المشاكل الصحيّة الّتي يمكن أن تكون عند الجنين عندما يكون فحص "شفافيّة الرقبة" غير سليم؟

- تجمّع السوائل في جسم وأنسجة الجنين, الشيء الذي قد يسبب مشاكل صعبة قد تشكل خطرًا على حياة الجنين أو حتّى موته بعد الولادة.
- وجود فيروس يدعى بارفو- Parvo Virus داخل الرحم. لهذا ننصح بالتوجّه للطبيب المختصّ بالحمل لإجراء فحوصات خاصّة بهذا الموضوع.
- تشوّهات مختلفة في أعضاء الجنين. بالأساس تشوهات خلقيه في مبنى القلب. لهذا ننصح بإجراء فحص ألتراساوند خاصّ لفحص أعضاء الجنين يدعى هذا الفحص "بفحص الأعضاء الموسّع"، كما ننصح بإجراء ألتراساوند خاصّ لفحص مبنى وعمل القلب. هذا الفحص يدعى بالعبريّة "בדיקת אקו לב עוברי".
- خلل بالمادّة الوراثيّة- الكروموسومات مثل متلازمة داون وغيرها.

ما هي المادة الوراثيّة؟

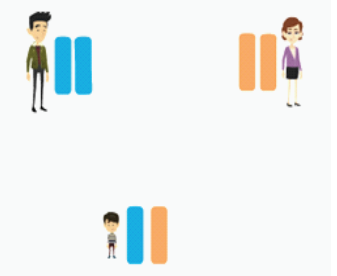
المادّة الوراثيّة الخاصّة بنا تتواجد في كلّ خليّة من خلايا جسمِنا في تركيب خاصّ يدعى الحامض النووي, ال- DNA.

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 تأخُّر في التطوّر، تأخُّر 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؟

هنالك طريقتين أساسيتين:

فحص خلايا المشيمة (الرفيقة) أو ما يسمّى في العبريّة "בדיקת סיסי שליה". هدف هذا الفحص هو أخذ عيّنه صغيرة من المشيمة. يمكن إجراء هذا الفحص بين الأسبوع الحادي عشر حتى الثالث عشر من الحمل، بمساعدة الألتراساوند تؤخذ عيّنة من المشيمة بواسطة إبرة. هذه العيّنة تُرسل إلى المُختبر الوراثي لإجراء الفحوصات عليها. هنالك احتمال للإجهاض من هذا الفحص بنسبة 0.5%. بمعنى انه هناك فحص واحد من كل 200 فحص يمكن ان ينتهي بإجهاض.

فحص ماء السلى أو ما يُسمى في العبريّة "ניקור מי שפיר". هذا الفحص يمكن إجراؤه من الأسبوع السادس عشر للحمل. الاحتمال لإجهاض من هذا الفحص يصل الى نسبة حتى 1:400.

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 تتعلق بنتائج الفحوصات الوراثية وبقرارتكم. 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 Noonan.
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