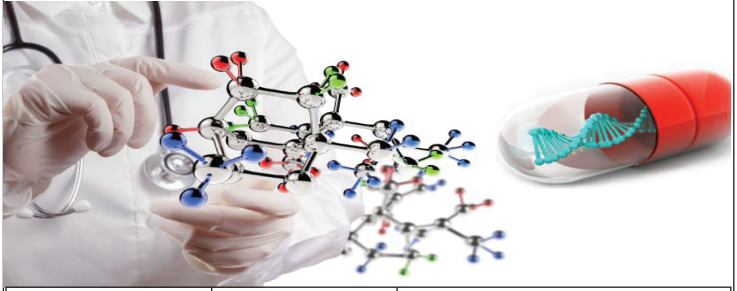
كتيب شرح:
نتيجة غير سليمة في فحص الدم الذي يتنبأ امكانية وجود متلازمة داون في الحمل

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



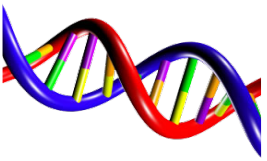
	תאריך גרסה	גרסה 2.0 ערבית
EMC0010-16	31.10.2019	תוצאה חריגה בבדיקת סינון לתסמנת דאון

نتيجة غير سليمة في فحص الدم الذي يتنبأ امكانية وجود متلازمة داون في الحمل

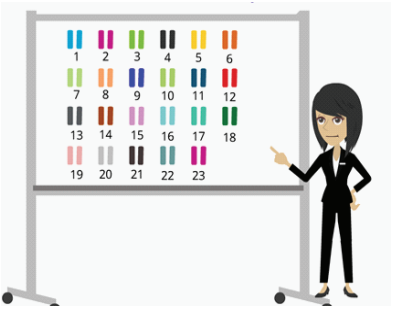
وُجّهتم لاستشارة وراثيّة بسبب نتيجة غير سليمة في فحص الدم الذي يتنبأ امكانية وجود متلازمة داون في الحمل. يسمى هذا الفحص بالعبرية (בדיקת סינון לתסמונת דאון).

خلال هذا الكتيب سوف نوفرلكم معلومات عن هذا المعطى، تأثيرِهِ والخيارات المطروحة أمامكم.

أل DNA هو المادّة الوراثيّة الخاصّة بنا والذي يتواجد في كلّ خليّة من خلايا جسمِنا. انه يحتوي على معلومات 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 23 زوجًا من الكروموسومات، أي ستة وأربعون - 46 كروموسومًا بالمجموع.



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

تغيير في مبنى الكروموسومات يمكنه أن يسبب مشاكل صحيّة.
على سبيل المثال, وجود ثلاث نسخ من كروموسوم معين بدلا من أن يكون اثنان كما هو في الوضع الطبيعيّ يدعى "تريزوميا". تريزوميا من كروموسوم رقم 21 تسبب متلازمة داون.

لأطفال مع متلازمة داون يوجد تفاصيل وجه مميّزة، ومشاكل صحيّة اضافية منها تأخُر في التطوّر، تأخُر عقليّ, تشوّهات خلقيّة بالقلب وغيرها.

الاحتمال لحدوث مشاكل في المادة الوراثية (الكروموسومات) مثل متلازمة داون يرتفع بالتلاؤم مع جيل الام. يجدر التنويه انه لكل امرأة حامل يوجد احتمال كهذا.

لهذا طورت فحوصات لإمكانية تنبؤ حالات حمل مع احتمال مرتفع لمتلازمة داون.

ينصح بإجراء هذه الفحوصات لكل النساء الحوامل, بغض النظر عن جيلهن.
نتيجة هذه الفحوصات تشكل ركيزة اساسية لحساب الاحتمالات لمتلازمة داون في الحمل.
هذه الفحوصات تدعى ايضا بفحوصات "مسح" او ما يسمى بالعبرية "בדיקות סקר".

في البلاد تجرى هذه الفحوصات على مرحلتين:

1. فحص التنبؤ لإمكانية وجود متلازمة داون في الثلث الاول للحمل او ما يسمى بالعبرية (סקר **שליש ראשון**). يتم اجراء هذا الفحص بين الاسابيع 11 حتى 13 للحمل, وهو يتضمن فحص التراساوند لشفافية رقبة الجنين وفحص دم لقياس نسبة مادتين:PAPPA و- free HCG في دم الام.

2. فحص التنبؤ لإمكانية وجود متلازمة داون في الثلث الثاني للحمل او ما يسمى بالعبرية (סקר **שליש שני**), يتم اجراء هذا الفحص بين الاسابيع 16 حتى 20 للحمل, وهو يتضمن فحص ثلاث مواد في دم الام: AFP, HCG, E3.

هنالك اهمية طبية لنسبة كل واحد من هذه المواد ولهذا ينصح باستشارة الطبيب المعالج والمستشار الوراثي بالنسبة لنتيجة كل واحد منهم. قسم من النساء الحوامل يتوجهن لاستشارة وراثية بعد نتيجة غير سليمة لفحص التنبؤ لمتلازمة داون في الثلث الاول للحمل والقسم الاخر يتوجهن بعد نتيجة دمج نتائج الفحوصات في الثلثين الاول والثاني.

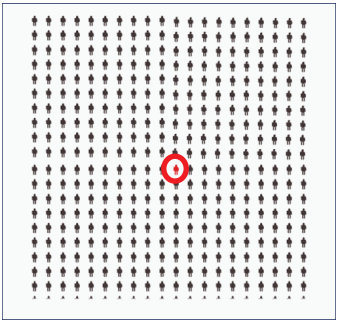
نتائج الفحوصات بالإضافة لمعطيات اخرى مثل جيل الام يحددون احتمال نسبة حدوث متلازمة داون عند الجنين.

نسبة دقة هذا الفحص الذي يدمج بين نتائج فحص التنبؤ الاول والثاني, ما يسمى بالعبرية (בדיקה משולבת) تقدر بنسبة 94%.

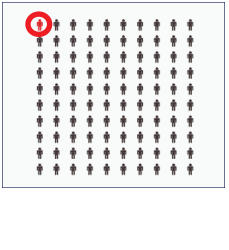
عند الحصول على نتيجة غير سليمة ينصح بإجراء فحوصات اضافية سنتطرق اليها لاحقا.

متى تعتبر نتيجة الفحص غير سليمة؟

عندما يكون الاحتمال لمتلازمة داون اعلى من نسبة 1:380.
مثلا خطورة بنسبة 1:100 اعلى من نسبة 1:380.



1:380



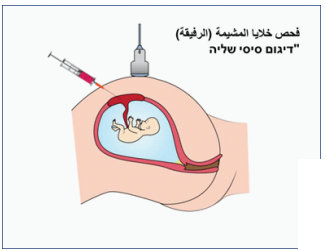
1:100

يجدر بالذكر, انه يوجد اليوم فحص تنبؤ اضافي يدعى بالإنجليزية:
NIPS -Non Invasive Prenatal Screening. وجد الباحثون ان في دم الام الحامل تتواجد عينات صغيرة من المادة الوراثية, ال DNA الخاصة بالجنين وهكذا عن طريق فحص دم للام يمكننا ان نفحص اذا كانت هناك خطورة لمتلازمة داون او امراض وراثية اخرى في الحمل.
حتّى الان لا يمَوّل هذا الفحص من قبل سلّة الخدمات الطبيّة ويمكن التوجه للطبيب المعالج لتلقي معلومات اضافية عنه.

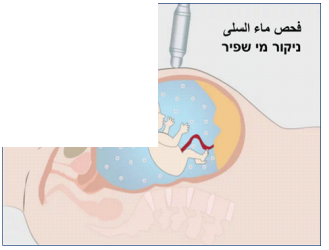
في كل حمل تبين بفحوصات التنبؤ وجود إحتمال مرتفع لمتلازمة داون, ينصح بإجراء فحص تشخيصي الذي يحدد اذا كان الجنين مع متلازمة داون أو لا. يتم التشخيص بواسطة فحص الكروموسومات وليس عن طريق حساب للاحتمالات.

كيف يمكننا الحصول على عينة من الجنين؟

هنالك طريقتان أساسيتان: فحص خلايا المشيمة (الرفيقة) أو ما يسمّى في العبريّة "בדיקת סיסי שליה" من الاسابيع 13-11 للحمل او فحص ماء السلى أو ما يُسمى في العبريّة "ניקור מי שפיר". هذا الفحص يمكن إجراؤه من الأسبوع السادس عشر للحمل.



فحص المشيمة يتم عن طريق أخذ عيّنه صغيرة من المشيمة بواسطة ابرة وبمساعدة الألتراساوند.
هنالك احتمال للإجهاض من هذا الفحص بنسبة 0.5%. بمعنى انه هناك فحص واحد من كل 200 فحص يمكن ان ين



س ماء السلى يُدخل الطبيب إبرة عن طريق
ـ الرحم إلى كيس السلى. يتمّ سحب كميّة
يرة من السائل الذي يحتوي على خلايا جلد
طت بشكل طبيعي من الجنين. هذا الفحص
يتم بمساعدة الالتراساوند.
الاحتمال لإجهاض من هذا الفحص يصل الى
نسبة حتى 1:400.

فحص خلايا المشيمة (الرفيقة) وفحص ماء السلى هما طريقتان مختلفتان للحصول على عينة للمادّة الوراثيّة ال DNA الخاصة بالجنين, والتي تفحص بالمختبر الوراثي.

كيف يتم فحص المادة الوراثية (الكروموسومات)؟

في الماضي بشكل روتيني تم فحص الكروموسومات عن طريق المجهر. سمي هذا الفحص بفحص "الكريوتيب". اليوم يتم هذا الفحص بمساعدة تقنيات جديدة متطورة بواسطة فحص "رقاقة اختبار الجينات" او ما يسمى بالعبرية "בדיקת שבב ציטוגנטי"، و بالأجنبيّة CMA Chromosomal-Micro-Array.

بمساعدة هذا الفحص يمكننا ان نشخص نقصا أو زيادة في المادّة الوراثيّة ال DNA الخاصة بالجنين في كل الكروموسومات. هذا الفحص يستطيع تشخيص زيادة كروموسوما كاملا مثالا على ذلك متلازمة داون, وبامكانه ان يشخص ايضا نقص او زيادة مقطع صغير الذي لا يمكننا تشخيصه بواسطة المجهر.

يتم اعلام العائلة بنتيجة الفحص, وينصح بالتوجه الى الطبيب المرافق للحمل لمتابعة الحمل. اذا تم تشخيص نتيجة غير سليمة بفحص الكروموسومات, ينصح بالتوجه للاستشارة وراثية لمناقشة الامكانيات والطرق المطروحة امام الزوجين بالنسبة لتخطيط العائلة.

مجال علم الوراثة متطور جدا وتوجد فحوصات وراثية اضافية يمكن اجراؤها في الحمل. على سبيل المثال تقنية Next Generation Sequencing أو باختصار تدعى هذه التقنية ب NGS. حتّى الان لا يمَوّل هذا الفحص من قبل سلّة الخدمات الطبيّة ويمكن التوجه للطبيب المعالج والمستشار الوراثي لتلقي معلومات اضافية عنه.

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