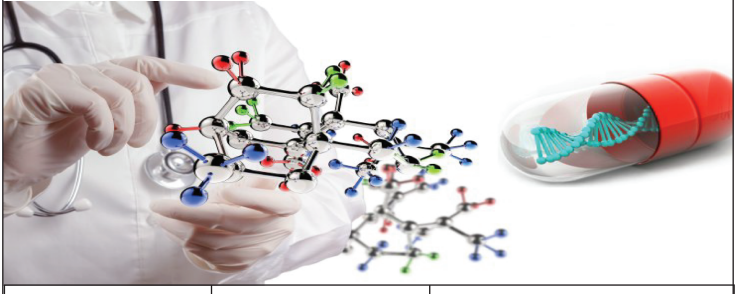
كتيب شرح:
استشارة وراثية بموضوع مشكلة في مبنى كلية الجنين

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

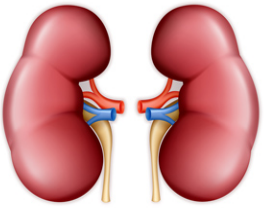


גרסה 1.0 ערבית	תאריך גרסה	
חוברת מידע מום כילייתי בהריון	01.04.2019	EMC0010-16

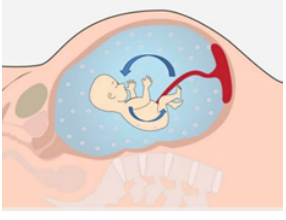
كتيب شرح: مشكلة في مبنى كلية الجنين

وُجّهتم لاستشارة وراثيّة بسبب تشخيص مشكلة في مبنى كلية الجنين. في هذا الكتيب سوف نوفّر لكم معلومات عن هذا المعطى، تأثيرِهِ والخيارات المطروحة أمامكم.

تعتبر الكليتين من الأعضاء المهمة في جسمنا. انهما تعملان من اجل تصفية الدم من الفضلات الى خارج الجسم عن طريق جهاز البول وإعادة المواد المهمة للجسم. انهما مهمتان أيضا في عملية تنظيم نسبة السوائل والأملاح في الجسم.



خلال فترة الحمل يتواجد الجنين في بيئة مائية مغلقة حيث انه يشرب ماء السلى التي تحيط به. هذه السوائل تصل الى الدورة الدموية الخاصة به ومنها تنتقل الى الكليتين وجهاز البول لإفرازها خارجا الى كيس السلى. هكذا يتم الحفاظ على حجم ماء السلى بصورة متوازية ومتناسبة مع احتياجات نمو الجنين. تنتقل الفضلات من دم الجنين الى المشيمة ومن هناك الى كليتي الام للتخلص منها.

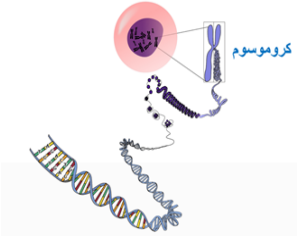


في اغلبية الحالات يتم تشخيص هذه المشكلة لوحدها بدون وجود عوارض طبية أخرى. ولكن أحيانا يمكنها ان تتطور كجزء من متلازمة وراثيه تشمل مشاكل صحية أخرى مثل مشاكل في التطور, تخلف عقلي وتشوهات خلقية أخرى في أعضاء مختلفة من الجسم.
مشاكل في مبنى الكلية يمكنها ان تنتج من عدة عوامل منها بيئية وأخرى وراثية. العوامل الوراثية متنوعة جدا وقسم منها ينتقل بالوراثة من جيل.

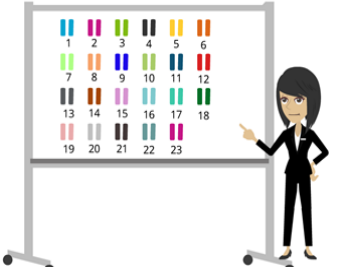
في هذا الكتيب سنتطرق بالشرح عن العوامل الوراثية. نبدأ بمقدمة قصيرة عن الموضوع:

أل DNA هو المادّة الوراثيّة الخاصّة بنا والذي يتواجد في كلّ خليّة من خلايا جسمنا. 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.

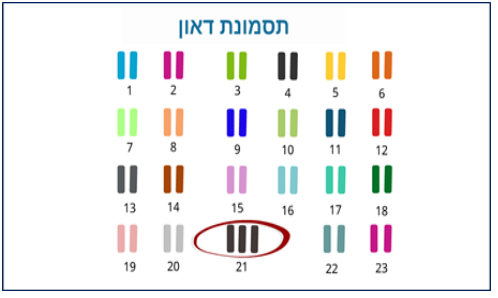


لكلّ إنسان معافى يوجد ثلاثة وعشرون زوجًا من الكروموسومات، أي **46 كروموسومًا بالمجموع**.



تغيير في مبنى الكروموسومات يمكنه أن يسبب مشاكل صحيّة.

على سبيل المثال، بمتلازمة داون تتواجد ثلاث نسخ من كروموسوم 21 بدل أن يكون اثنان كما هو في الوضع الطبيعيّ.



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

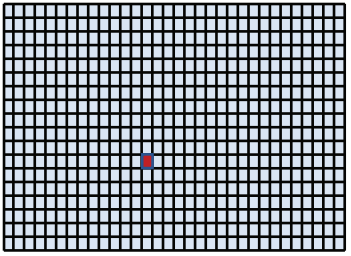
مشكلة في الكلية يمكنها أن تتطور نتيجة خلل في المادة الوراثية الكروموسومات, ولهذا عندما يتم تشخيص تشوه في الكلية ينصح بإجراء فحص وراثي للجنين.

كيف يمكن الحصول على عينة من الجنين؟

على سبيل المثال بمساعدة فحص ماء السلى أو ما يُسمى بالعبريّة "ניקור מי שפיר". هذا الفحص يمكن إجراءه من الأسبوع السادس عشر للحمل.

بفحص ماء السلى يُدخل الطبيب إبرة عن طريق جدار الرحم إلى كيس السلى. يتمّ سحب كميّة صغيرة من السائل الذي يحتوي على خلايا جلد تساقطت بشكل طبيعي من الجنين. يتم هذا الفحص بمساعدة الالتراساوند وترسل العينة للمختبر لإجراء فحص وراثي للجنين.

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 يتم اجراء فحص وراثي؟

على الخلايا التي تم استخراجها من سائل ماء السلى يجرى فحص وراثي يدعى فحص "رقاقة اختبار الجينات" او ما يسمى بالعبرية "בדיקת שבב ציטוגנטי"، وبالأجنبيّة 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, وبإمكانه ان يشخص ايضا نقص او زيادة مقطع صغير جدا.

ما هي المراحل بعد اجراء فحص "رقاقة اختبار الجينات"- ال "שבב ציטוגנטי" ؟

يتم اعلام العائلة والطبيب المرافق للحمل بنتيجة هذا الفحص. اذا تم تشخيص نتيجة غير سليمة بفحص المادة الوراثية، ينصح بالتوجه لاستشارة وراثية لمناقشة الامكانيات والطرق المطروحة امام الزوجين بالنسبة لتخطيط العائلة.

وفي حالة عدم وجود نتيجة غير سليمة بالفحص؟

الفحص الوراثي الذي تم اجراؤه بالحمل لا ينفي تماما وجود مشكلة وراثية بسبب خلفية تغيير وراثي اخر لدى الجنين, على سبيل المثال تغير وراثي في جين معين.
هنالك عدة حالات وراثية مرتبطة بوجود مشكلة في مبنى الكلية. لتشخيص قسم من هذا الحالات من الممكن استعمال تقنية متطورة تدعى Next Generation Sequencing أو باختصار NGS.
يمكن التوجه للطبيب المعالج والمستشار الوراثي لتلقي معلومات اضافية عنها.

هل هناك توصيات أخرى؟

هناك عدة توصيات:

- التوجه الى الطبيب المرافق للحمل لمتابعة الحمل ومناقشة الامكانيات والطرق المطروحة امام الزوجين.
- التوجه لاستشارة لدى طبيب أطفال مختص بأمراض الكلى.

- اجراء فحص التراساوند موسع لفحص صحة مبنى الأعضاء الأخرى لدى الجنين وبالأخص اجراء فحص موجه ومحدد لمبنى وعمل الكليتين وجهاز البول.
- اجراء فحوصات التراساوند لمتابعة تطور الجنين وحجم ماء السلى وسلامة الحمل.

- الاستفسار بالنسبة للمركز الطبي الذي ستتم فيه عملية الولادة وملائمة العلاجات التي قد تكون مطلوبة بعد الولادة.
- إعلام أطباء الأطفال بالنسبة لتشخيص مشكلة في مبنى الكلية خلال الحمل.

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

מרכז רפואי העמק