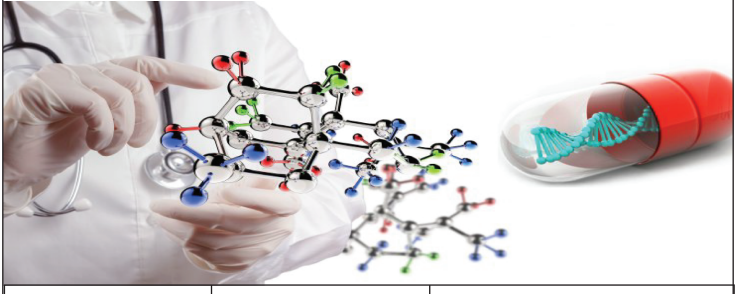
كتيب شرح:
استشارة وراثية بموضوع تشخيص مشكلة في مبنى قلب الجنين

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



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

كتيب شرح: تشخيص مشكلة في مبنى قلب الجنين

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

يتكون القلب في الثلث الاول للحمل. خلال الأسبوع الخامس والسادس يبدأ بالنبض وبالأسبوع العاشر يكتمل مبناه الاساسي. في الأسابيع المقبلة للحمل يتم اكتمال مبناه النهائي .

يتكون القلب من أربعة اقسام: بطينين واذينين.

مشكلة في مبنى القلب تعتبر من أكثر التشوهات الخلقية انتشارا لدى الأطفال. تشير الاحصائيات بان واحدا من بين 125 طفلا قد يولد مع مثل هذه المشكلة.

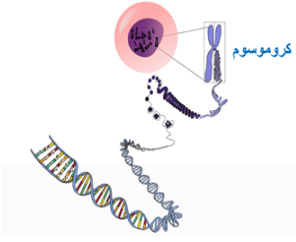
في اغلبية الحالات يتم تشخيص هذه المشكلة لوحدها بدون وجود عوارض طبية أخرى. ولكن أحيانا يمكنها ان تتطور كجزء من متلازمة وراثيه تشمل مشاكل صحية أخرى مثل مشاكل في التطور, تخلف عقلي وتشوهات خلقية أخرى في أعضاء مختلفة من الجسم.

مشاكل في مبنى القلب يمكنها ان تنتج من عدة عوامل منها بيئية وأخرى وراثية. العوامل الوراثية متنوعة جدا وقسم منها ينتقل بالوراثة من جيل لآخر.

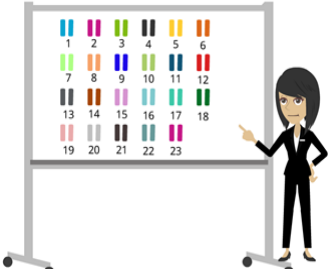
في هذا الكتيب سنتطرق بالشرح عن العوامل الوراثية. نبدأ بمقدمة قصيرة عن الموضوع:

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.

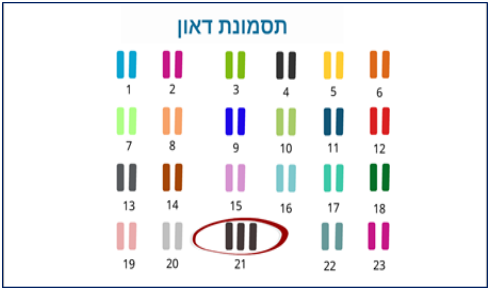


لكلّ إنسان معافى يوجد ثلاثة وعشرون زوجًا من الكروموسومات، أي **46 كروموسومًا بالمجموع**.



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 بالقلب وغيرها.

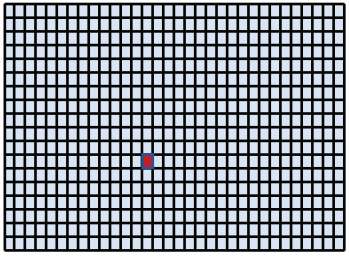
مشكلة في القلب يمكنها أن تتطور نتيجة خلل في المادة الوراثية الكروموسومات, ولهذا عندما يتم تشخيص تشوه في القلب ينصح بإجراء فحص وراثي للجنين.

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 بنتيجة هذا الفحص، وينصح بالتوجه الى الطبيب المرافق للحمل لمتابعة الحمل. 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 - فحص "رقاقة اختبار الجينات"- ال "שבב ציטוגנטי" 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 القلب. لتشخيص قسم من هذا الحالات من الممكن استعمال تقنية متطورة تدعىNext Generation Sequencing أو باختصار NGS. يمكن التوجه للطبيب المعالج والمستشار الوراثي لتلقي معلومات اضافية عنها.

هل هناك توصيات أخرى؟

- التوجه الى الطبيب المرافق للحمل لمتابعة الحمل ومناقشة الامكانيات والطرق المطروحة امام الزوجين.
- التوجه لاستشارة لدى طبيب أطفال مختص بأمراض القلب وحسب توصياته يمكن أيضا التوجه لاستشارة لدى طبيب مختص في جراحه للقلب.
- اجراء فحص التراساوند موجه لفحص مبنى وعمل القلب هذا الفحص يدعى بالعبرية "בדיקת אקו לב עובר".
- اجراء فحص التراساوند موسع لفحص صحة مبنى الأعضاء الأخرى لدى الجنين واجراء فحوصات التراساوند لمتابعة تطور الجنين وسلامة الحمل.

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

نتمنّى لكم دوام الصحّة والعافية

طاقم المركز الوراثيّ- المركز الطبي هعيمق- عفولة

מרכז רפואי העמק