هل يجري التحقق من جنس الجنين تلقائيًا؟

لا، هذا أمرٌ اختياريّ في الفحص وهي خدمة معروضة مقابل سداد تكلفتها ذاتيًا. إذا اخترتِ هذا الخيار، فسوف تُبلَّغين بالنتيجة بعد الأسبوع الرابع عشر من الحمل وفقًا لاشتراطات قانون التشخيص الجيني.

متى يتحمل التأمين الصحي تكاليف فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة؟

لا تتحمل شركات التأمين الصحي القانونية والخاصة تكاليف الفحص، باعتباره فحصًا وقائيًا غير موصى به عمومًا في فترة الحمل، إلا إذا كان هناك دليل من فحوصات أخرى أو إذا كان يُنصح لوضعك الشخصي، بعد استشارة طبيبك الخاص، بتقييم المخاطر عبر فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة.

كيف تبدو الحياة الأسرية مع طفل مصاب بالتثلث الصبغي؟

يجب وفقًا لقانون التشخيص الجيني عمل استشارة مناسبة
لا يمكن تقديم إجابة عامة، لأنها تعتمد على عوامل مختلفة؛ إذ يلعب نوع التثلث الصبغي ومدى شدته دورًا في ذلك،
هذا من جهة، ومن جهة أخرى ثمة أهمية لدعم الأسرة وتفاعل الجميع.
ويمكن أن تكون مراكز الدعم المبكر ومراكز الاستشارة
وجمعيات الآباء مفيدة أيضًا. يمكنكِ هنا الحصول على نصائح لمواجهة تحدٍ جديد أو تبادل الخبرات.

معلوماتٌ أخرى

تحتوي نشرة المعلومات هذه على بعض المعلومات ولكنها لا تقدم الإجابة عن جميع الأسئلة المتعلقة بفحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة. وتهدف فقط لتشجيعكِ على عمل استشارة لدى طبيبك أو في أحد مراكز الاستشارة. ستجدين حقوقك في الحصول على التوعية والاستشارات موصوفة في قانون التشخيص الجيني وقانون النزاعات فيما يتعلق بالحمل.

نصيحة

محتوى هذه النشرة إعلامي بحتٌ ولا تُعد بديلاً عن الاستشارات الطبية على مستوى الفرد أو عن العلاج.

الناشر

Labor Dr. Heidrich & Kollegen MVZ GmbH
Klinikweg 23
22081 Hamburg
الهاتف: 0 - 999 07 97 / 040
info@labor-heidrich.de
www.labor-heidrich.de

يمكنك أيضًا تنزيل هذه النشرة من الإنترنت عبر الرابط التالي
www.labor-heidrich.de/fuer-patienten/downloads/
أو من خلال رمز الاستجابة السريعة الموضح

ختم العيادة

Fotos: iStock (Nikola Stojadinovic, tamaravidmar, andrei_r)

معلوماتٌ للسيدات الحوامل

NIPT

فحص التثلث الصبغي 13 و18 و21 أثناء الحمل بلا جراحة

مع تحديد جنس الجنين حسب الرغبة

LABOR HEIDRICH & KOLLEGEN

عزيزتي القارئة،

نُقدِّم لكِ في هذا المنشور أهم المعلومات حول فحص التثلث الصبغي 13 و18 و21 أثناء الحمل بلا جراحة (NIPT). يتيح لكِ فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة - المعترف به كأحد مزايا التأمين الصحي منذ 1 يوليو/تموز 2022 - إمكانية تحديد مخاطر اضطرابات الكروموسومات أو التثلث الصبغي 13 و18 و21 تحديدًا موثوقًا للغاية في جنينك. تؤثر هذه التغيرات الجينية على نمو الطفل الجسدي والعقلي بدرجاتٍ متفاوتة. ويعد التثلث الصبغي 21، أو متلازمة داون، هو الأكثر شهرة على الإطلاق.

يتمثَّل أحدُ عوامل زيادة خطر الإصابة بهذا الاضطراب الكروموسومي في عمر المرأة الحامل. تُصاب، على سبيل المثال، حالةٌ واحدةٌ من كل 1100 حالة من النساء الحوامل اللاتي يبلغن من العمر 20 عامًا، وواحدة من كل 300 حالة فوق سن 35 عامًا، وواحدة من كل 68 حالة من النساء الحوامل البالغات من العمر 40 عامًا.

يمكنكِ استشارة طبيبك لاتخاذ قرار مشترك حيال ما إذا كان إجراء فحص الدم باستخدام فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة مطلوب أم لا. ويلزم قبل اتخاذ القرار النهائي بشأن فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة، الحصول على استشارة وفقًا لما يقتضيه قانون التشخيص الجيني من طبيبك أو من مختبرنا.

يحقُّ لكِ كذلك الحصول على استشارة نفسية اجتماعية من مراكز استشارات الحمل. كما تتلقين الدعم هناك أيضًا في التعامل مع النتيجة غير الطبيعية. ولا يؤدي ذلك بالضرورة إلى الإجهاض، ولكنه قد يكون مدعاة للاستعداد لاستقبال طفل مصاب بالتثلث الصبغي.

ما هي التثلثات الصبغية (الكروموسومية)؟

نُقدِّم لكِ في هذا المنشور أهم المعلومات حول فحص التثلث الصبغي
توجد في حال التثلثات الصبغية كروموسوماتٌ مُعيَّنة تقع عليها
المعلومات الوراثية بمعدل ثلاثة أضعاف في خلايا
الطفل بدلاً من ضعفين، وهو ما يؤثر على نمو الطفل في
الرحم. ويزداد خطر الإصابة بالتثلث الصبغي مع تقدم عمر المرأة
الحامل.

يحدث التثلث الصبغي 13، المعروف أيضًا باسم متلازمة باتو، بمعدل
1-10 لكل 10,000 حالة حمل. ويمكن أن يؤدي ذلك إلى تشوهات
شديدة في القلب والدماغ، بالإضافة إلى الشفة المشقوقة والحنك
المشقوق والإعاقة العقلية. يموت معظم الأطفال في الرحم، ويعيش
أقل من 10% من الرُضَّع حتى عمر عام واحد.

تتراوح الحالات مع التثلث الصبغي 18، متلازمة إدوارد، ما بين 2-41
لكل 10,000 حالة حمل. قد يعاني الأطفال المصابون بهذا التشخيص
من تشوهات في الرأس والجسم والأعضاء الداخلية، ويمكن رؤيتها
بالموجات فوق الصوتية، بالإضافة إلى الإعاقة الذهنية. تؤدي أغلب
تلك التشوهات إلى الوفاة في الرحم أو بعد الولادة مباشرة. يعيش
حوالي 10 بالمائة فقط بإعاقات يسيرة حتى عمر خمس سنوات أو أكثر.

يُعد التثلث الصبغي 21، المعروف أيضًا باسم متلازمة داون، النوع
الأكثر شيوعًا بمعدل يصل إلى 163 لكل 10,000
حالة حمل. يمكن أن تشمل الأعراض الجسدية أمراض القلب
الخلقية، واضطرابات نمو الجهاز الهضمي، واضطرابات الجهاز
الهرموني، وأمراض الجهاز الهيكلي العظمي، وضعف السمع والبصر.
وقد يتأخر النمو الحركي واللغوي. ينتج عن التثلث الصبغي 21،
على وجه الخصوص، طيفٌ واسع من الأعراض. يمكن أن يعاني بعضُ
الأشخاص من إعاقاتٍ جسدية وعقلية بدرجةٍ كبيرة، بينما يستطيع
آخرون أن يعيشوا حياةً شبه طبيعية ويقرروا مصيرهم. ويمكن أن
يصل متوسط العمر المتوقع إلى 60 عامًا.

كيف يعمل فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة؟

يحتوي دم الأم بدءًا من الأسبوع العاشر للحمل تقريبًا، على ما يكفي
من المادة الوراثية للجنين،
بحيث يمكن فحصها في المختبر. يتطلب فحص التثلث الصبغي أثناء
الحمل بلا جراحة
عينة دم فقط، وهو ما لا يزيد من خطر الإجهاض. يمكن من خلال
تحليل تسلسل الحمض النووي المحدد
لكروموسومات فردية، اكتشاف نسخ الحمض النووي الإضافية وبالتالي
التثلث الصبغي بموثوقية عالية. ولا يمكن لفحص التثلث الصبغي أثناء
الحمل بلا جراحة تحديد ما إذا كان الجنين يعاني من أمراض أخرى أم لا.

ما مدى الأمان في فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة؟

نستخدم في مختبرنا أسلوب فانايديز (Vanadis®) من الشركة المُصنِّعة
ريفْتي (Revvity).
ويعتبر واحدًا من أفضل الأساليب (الدراسة: Conotte. Comparing 2
noninvasive prenatal testing methods.
Am J Ostet Gynecol, 2022). جرى تشخيص جميع الحالات بشكلٍ
صحيح بالنسبة للتثلث الصبغي 13 و21. وفي حالة التثلث الصبغي 18،
شُخِّصت 14 حالة من أصل 15 بشكلٍ صحيح.
(راجع الجدول أدناه)

الاختبار هو فحص مع تقدير للمخاطر؛ حيث يقدم تقييمًا لمخاطر إنجاب
طفل مصاب بالتثلث الصبغي. ويُجرى من ثم ما يُسمَّى تشخيص غير
جراحي موسّع لإجراء التشخيص، إذا كانت نتيجة الفحص غير طبيعية.
ويمكن عمل ذلك بأخذ عينة من الزغابات المشيمية أو فحص السائل
السلوي، مما يؤكد الخطر أو يستبعده بشكل مؤكد.

يتعذَّر في حالاتٍ نادرة التوصُّل لنتيجة للفحص. وقد تكون الأسباب هي
وجود عدد قليل جدًا
من الحمض النووي للطفل في العينة. يمكن للعوامل المؤثرة الأخرى أن
تؤدي لخلل في الفحص،
وبالتالي إلى نتائج غير صحيحة. ولكن ذلك نادر الحدوث. يشمل ذلك على
سبيل المثال العلاج
بالهيبارين (مضاد تخثر الدم)، أو زرع الأعضاء أو العلاج بالخلايا الجذعية
في الماضي،
أو تعدد المواليد، أو اختفاء التوأم (موت التوأم في الرحم)
أو حتى فرط الوزن.

الاضطراب الكروموسومي	التثلث الصبغي 13	التثلث الصبغي 18	التثلث الصبغي 21
معدل نجاح الفحص	> 99 %	> 93 %	> 99 %
المعدلات الإيجابية غير الصحيحة	0.1 %	0.2 %	0.04 %

ما حدود فحص التثلث الصبغي 13 و18 و21 أثناء الحمل بلا جراحة؟

يجري الفحص للتغيرات المذكورة حصرًا، والتي لا تشكل إلا
جزءًا واحدًا فقط من التغيرات الكروموسومية قبل الولادة. ولا
يحل ذلك محل الفحوصات الوقائية المنتظمة أو التشخيص
الدقيق للجنين باستخدام الموجات فوق الصوتية.

كيف ومتى تحصلين على النتائج؟

تُرسَل النتائج إلى طبيبك الخاص في غضون أسبوع. فالطبيب فقط
هو المُخوّل بإبلاغك بالنتيجة. ويمكن هنا أيضًا عرض النتائج بشكل
جزئي فقط - على سبيل المثال؛ نتائج التثلث الصبغي 13 و18
فقط، ولكن ليس متلازمة داون. يحظر قانونًا الإفصاح عن جنس
الجنين إلا بعد الأسبوع 14+0 من الحمل.

اشتراطات إجراء فحص التثلث الصبغي أثناء الحمل بلا جراحة؟

يجب وفقًا لقانون التشخيص الجيني عمل استشارة مناسبة لدى
طبيب مختص وتلقى التوعية المناسبة قبل إجراء الفحوصات
الجينية. ويجب على المرأة الحامل تقديم موافقة كتابية على
إجراء الفحص.