

اختبار ما قبل الولادة غير التوغلي (NIPT)

معلومات للنساء الحوامل



(5) القيود

عند النساء الأقل عرضة للخطر (تحت سن ال 35) كما هي الحال مع أي اختبار مسح طبي يمكن في كثير من الأحيان أن تتكرر النتائج «الإيجابية الخاطئة» وهذا يعني أن الاختبار يشير إلى خلل لا يمكن تأكيده عند فحصه من خلال طريقة تشخيصية أخرى مثل بزل السائل الأمنيوسي.

(6) فسيفساء صبغوية

تغير صبغي غير موجود في كل خلايا الكائن. الفسيفساء في المشيمة يمكن ان تسبب نتيجة «سلبية خاطئة هذا يعني لا يمكن الكشف عن الخلل الصبغي في حالة وجوده عن طريق اختبار ما قبل الولادة غير التوغلي (NITP).

(1) التثلث الصبغي

كل شخص لديه 23 زوجا من الكروموسومات، أي 46 كروموسوم فردي، تحتوي على معلومات جينية (DNA) نصفها من الأم و النصف الاخر من الأب. إذا كان كروموسوم معين موجود ثلاث مرات بدلاً من مرتين، فننكلم في تلك الحالة عن التثلث الصبغي. كلما كان سن المرأة الحامل متقدماً يزداد خطر حصول هذا الاختلال في الكروموسومات. الشيء الذي ممكن ان يتسبب في اضطراب في النمو في مرحلة الطفولة وفي انخفاض متوسط العمر المتوقع للطفل.

(2) الكروموسومات الجنسية

الكروموسومات الجنسية X و Y تحدد جنس الإنسان. تحدث الاضطرابات الكروموسومية X و Y عند غياب او وجود نسخ اضافية أو نسخ غير مكتملة لكروموسوم جنسي. يعد سوء توزيع الكروموسومات الجنسية احد أسباب متلازمة كلاينفلتر وتتضمن المتلازمات الناجمة عن التوزيع غير الصحيح للكروموسومات الجنسية متلازمة كلاينفلتر (XXY) ومتلازمة أولريش تيرنر (XO) المعروفة أيضا باسم أحاد الصبغي (X).

(3) عملية الحذف الدقيق

فقدان جزء من كروموسوم صغير جدا لا يمكن اكتشافه بواسطة تحليل الكروموسوم العادي ولا توصي الجمعيات المتخصصة حالياً بالمشح الصحي للحذف الدقيق، ولا يوصى بالتحقيق في انحرافات الكروموسومات الجنسية إلا بعد استشارة مفصلة وعميقة.

(4) فحص المسح الطبي (ETS)

في الثلث الاول من الحمل يمكن كشف عامل خطورة الشذوذ الكروموسومي للجنين عن طريق قياس الشفافية القفوية بالموجات فوق الصوتية مع تحديد قيمتين كيميائيتين بيولوجيتين من دم الأم بين الأسبوع العاشر والثاني عشر من الحمل.

اتصل بنا



مركز علم الجينات البشرية
والتشخيص المخبري (MVZ)

MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

الهاتف: +49 89 89 55 78 - 0

الفاكس: +49 89 89 55 78 - 780

البريد الإلكتروني: info@medizinische-genetik.de

اول امنية المرأة الحامل قبل كل شيء هي مولود سليم. السعادة والامال لكن حتى الغموض وعدم اليقين ترافق المرأة الحامل.

فضلا عن توفير الرعاية التقليدية للحوامل قبل الولادة، يستطيع طبيبك أن يقدم لك المشورة بشأن الخيارات التشخيصية الإضافية.

في غضون ذلك هناك طرق موثوقة لتشخيص التغيرات الكروموسومية في الجنين. حتى وقت قريب، كانت هذه تقنيات البزل التشخيصية:مثل سحب عينة من السائل الامنيوسي (AC) وأخذ خزعة من خلايا المشيمة (CVS). على الرغم من أن معدل المضاعفات لهذه الإجراءات في تنازل دائم الا ان فيه نسبة خفيفة من الاجهاض.

اختبار ما قبل الولادة غير التوغلي (NITP) أن يحدد خطر تشوهات الكروموسومية للجنين الأكثر شيوعا (التثلث 1) 21، 18، 13، اذا لزم الامر عدد الاضطرابات الكروموزومات الجنسية (2) بالإضافة إلى بعض عمليات الحذف الدقيقة (3) ومن المحتمل أن يتجنب التشخيص تقنية البزل المشار إليها نتيجة فحص المسح الطبي (4) (ETS) في الشهر الثالث من الحمل.

بفضل اختبار فيراستي قبل الولادة غير التوغلي عن طريق عينة دم المرأة الحامل يمكن إجراء كشف موثوق عن بعض الاضطرابات الكروموسومية للجنين. كما أن الاختبار مناسب للحمل المزدوج وبعد الإخصاب خارج الرحم – الأنابيب – (IVF)/الإخصاب بحقن الحيوانات المنوية في البويضة (ICSI). كما يمكن أيضا للاختبار معرفة جنس الجنين؛ إلا أنه امتثالا لقانون التشخيص الجيني يمكن الكشف عن هذه المعلومات ابتداء من الأسبوع الرابع عشر من الحمل (ما بعد الحيض).

متى يكون الاختبار مجديا؟

- عند سن يساوي او يفوق 35 سنة (خطر التثلث الصبغي)
- اذا كانت نتيجة فحص المسح الطبي (ETS) ملفتة للانتباه
- اذا كانت نتيجة التصوير بالأموح فوق الصوتية (الترازاوند) ملفتة للانتباه
- مبدئيا يمكن لأي (5) امرأة حامل اجراء هذا الاختبار.

كيف يستخدم دم الأم لتحديد التشوهات الكروموسومية؟

أجزاء من الحمض النووي الحر التي تأتي أساسا من المشيمة تتوزع في دم الأم. وبعد عزلها من دم الأم، يمكن أن تحدد تقنيات التحليل الحديثة عدديا انحرافات عن العدد الطبيعي ل 46 كروموسوما.

كيف يتم اختبار فيراستي؟

1. الإستشارة الجينية

يجب على الشخص الطبي المؤهل تأهيلا مناسباً أن يقدم شرحا شاملا واستشارة جينية (مهنية) يظل الشخص الطبي هو المسؤول الرئيسي عن الاتصال بك طوال عملية اختبار فيراستي إذا كان طبيبك غير قادر على إجراء الاستشارات الجينية فنحن سعداء بمساعدتك في العثور على مركز الاستشارات الجينية قريب من مقر سكنك.

2. سحب عينة من الدم

بعد الموافقة الخطية على الاختبار الجيني يتم سحب الدم (20 مليلتر) من طرف الطبيب.

3. تحليل

يتم إرسال عينة الدم إلى مركز الجينات البشرية والتشخيص المخبري MVZ Martinsried في صناديق الإرسال الخاصة عبر خدمة البريد السريع وفحصها باستخدام أحدث الطرق التحليلية.

4. النتيجة

بعد تقريبا 10/5 أيام عمل (الاثنين-الجمعة) سيتلقى طبيبك التقرير ويمكنه توضيح النتيجة بالإضافة إلى أي أسئلة متعلقة بها معك شخصياً. بما ان اختبار فيراستي تحليل وراثي بالمعنى المقصود في قانون التشخيص الجيني الوراثي، فإنه يتم فقط بعد توضيح من قبل الطبيب المسؤول ، والمشورة الوراثية وبموافقتك الخطية.

ما هي النتيجة المحتملة؟

نتيجة غير واضحة: فحص الحمل العادي بما في ذلك فحص بالامواج فوق الصوتية.

نتيجة ملفتة للانتباه: إستشارة ويفضل التحقق بفحص السائل السلوي.

ما هي القيود؟

لا يمكن الكشف عن اضطرابات كروموسومات أخرى غير تلك المذكورة، أي متلازمة داون الفسفيسائي(6) متعدد الخلايا والتحويلات في الجينات الفردية. في حالات نادرة، النتيجة غير ممكنة بسبب قلة كمية الحمض النووي للجنين (أقل من 4%) ويجب تكرار الاختبار بعد فحص عينة دم جديدة. من النادر جدا، عدم الحصول على نتيجة.

ما هي مزايا اختبار فيراستي؟

• التقييم المبكر لمخاطر التثلث الصبغي 21، 18 و 13 ابتداء من الاسبوع 10 من الحمل اذا لزم الامر عدد الاضطرابات الكروموسومات الجنسية واذا لزم الامر الحذف الجزئي للكروموسومات.

• خطر التدخل الجراحي منعدم

• الإجراءات والتحليل حصريا في ألمانيا

• تقييم النتائج والإستشارات في مختبر تحت اشراف طبيب