الفحص الجيني قبل الولادة

اتخاذ القرارات

يشرح هذا الكتيب الأنواع الشائعة من الفحص الجيني التي يمكن القيام بها والمتاحة قبل الولادة في أونتاريو. وهو لا يحل محل التحدث إلى ممارسي الرعاية الصحية العاملين معكم بشأن معنى الفحص واتخاذ القرارات المناسبة لكم.

Funded by:

Ontario

PRENATAL SCREENING
DÉPISTAGE PRÉNATAL
ONTARIO

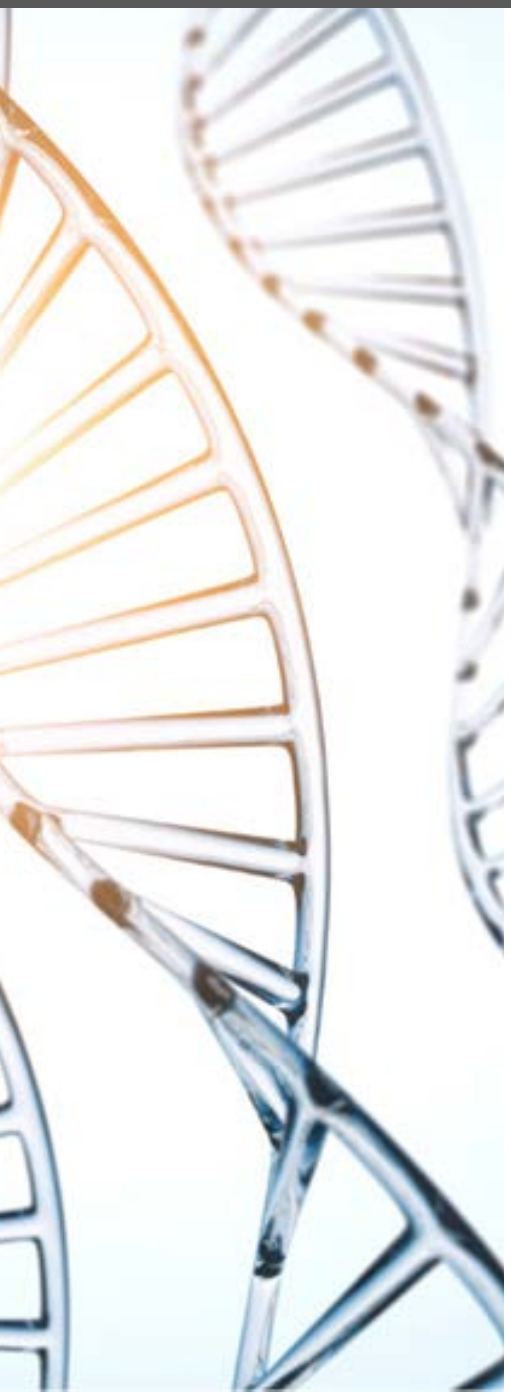
حقائق أساسية

أثناء قراءة هذا الكتيب، من الهام فهم أن الفحص الجيني قبل الولادة يتيح لكم فقط معرفة الاحتمالات العالية أو المنخفضة لإصابة الجنين بأمراض وراثية. بعد ذلك، يمكنكم التفكير في إجراء المزيد من الاختبارات التي ستؤكد لكم هذه الاحتمالات. لا يخبركم الفحص الجيني قبل الولادة ما إذا كان طفلكم بالتأكيد لديه مرض وراثي.

- تركز اختبارات الفحص الجيني قبل الولادة على احتمال إصابة الجنين بالتثلث الصبغي 18 (متلازمة إدواردز) أو التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)، وهما مرضان وراثيين يسببان إعاقة ذهنية وتحديات صحية.
- لا يمثل الفحص أي خطر على الحمل لأنه يتم عن طريق الموجات فوق الصوتية وتحليل الدم.
- الفحص الجيني قبل الولادة متاح لجميع الأفراد الحوامل في أونتاريو. **إنه** اختياركم، إذا كنتم تريدون الخضوع له أم لا.
- يمكن لأي شخص أن ينجب طفلا مصابا بالتثلث الصبغي 18 أو التثلث الصبغي 21 (حتى لو لم يكن لدى أي شخص آخر في عائلته). تزداد فرصة حدوث ذلك مع تقدم السن للحامل.

ما هو التثلث الصبغي 18 والتثلث الصبغي 21؟

التثلث الصبغي 18 والتثلث الصبغي 21 هي اختلافات وراثية تحدث عادة في البويضة أو الحيوان المنوي قبل أن يحدث الحمل. في معظم حالات التثلث الصبغي 18، يكون لدى الأطفال ثلاث نسخ من الكروموسوم 18 بدلا من نسختين. في حالة التثلث الصبغي 21، تكون النسخة الثالثة الإضافية هي للكروموسوم 21.



التثلث الصبغي 18 (متلازمة إدواردز)

يؤثر التثلث الصبغي 18 على كيفية تطور أجزاء مختلفة من الجسم ويموت العديد من الأطفال المصابين بالتثلث الصبغي 18 قبل الولادة. ومعظم الذين يولدون به، يموتون في غضون عام من الولادة. أولئك الذين يولدون أحياء عادة ما يعانون من مشاكل صحية وفكرية حادة. عدد قليل من الأطفال المصابين بالتثلث الصبغي 18 يعيش بعد عامهم الأول من حياتهم ويحتاجون إلى الكثير من الرعاية.

التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)

كل شخص مصاب بالتثلث الصبغي 21 فريد من نوعه ولديه نقاط قوته وتحدياته الخاصة، لكن لديهم جميعا درجة معينة من الإعاقة الذهنية، مما يعني أن معظمهم سيستغرقون وقتا أطول للتعلم. ومع تقدمهم في السن، قد يحتاج الأشخاص المصابون بالتثلث الصبغي 21 إلى الدعم في العناية الشخصية والمهام اليومية. يختلف مستوى الدعم المطلوب من شخص لآخر.

الأشخاص المصابون بالتثلث الصبغي 21 هم أكثر عرضة للإصابة بمشاكل صحية معينة، بما في ذلك:

- عيوب في القلب
- مشاكل في البصر والسمع
- مشاكل في التغذية والهضم
- مشاكل في النوم
- الإصابة بمرض الزهايمر في وقت لاحق من الحياة

بعض الأشخاص المصابين بالتثلث الصبغي 21 ليس لديهم أي من هذه المشكلات، بينما يعاني البعض الآخر من العديد منها. هناك علاج ودعم لمساعدة الأشخاص المصابين بالتثلث الصبغي 21، ولكن لا يوجد شفاء.

عادة ما يعيش الأشخاص المصابون بالتثلث الصبغي 21 لما بعد سن الـ 60 ومعظمهم يعيشون بشكل مستقل الآن أكثر من أي وقت مضى. يعيش العديد من البالغين المصابين بالتثلث الصبغي 21 حياة كاملة ويمكنهم المشاركة في المدرسة والعمل والحياة المجتمعية.

هل الفحص الجيني قبل الولادة مناسب لنا؟

إن اتخاذ قرار بشأن إجراء الفحص الجيني قبل الولادة أمر متروك لكم ولا يوجد خيار صحيح أو خاطئ. قد تساعدكم الأسئلة التالية وإجاباتها في اتخاذ قرار.

هل تريدون معرفة ما إذا كانت هناك فرص متزايدة لإصابة أطفالكم بمرض وراثي يمكن أن يؤثر على صحتهم ونموهم؟

يرغب العديد من الوالدين، ولكن ليس جميعهم، في معرفة احتمال إصابة طفلهم بالتثلث الصبغي 18 أو 21. وقد يريد البعض معرفة ما إذا كان هناك احتمال كبير لإصابة الجنين بمرض وراثي حتى يتمكنوا من تحديد ما يجب فعله بعد ذلك، بينما يأمل البعض الآخر في الاطمئنان إلى إخبارهم بأن هناك احتمالا ضئيلا. يشعر البعض بالقلق من أن يحصلوا على نتيجة إيجابية كاذبة، حيث يقول الفحص إن الأجنة لديها فرصة متزايدة للإصابة بمرض وراثي، لكنهم في الواقع لن يُصابوا بأي مرض. يحدث ذلك في كثير من الأحيان مع اثنين من الفحوصات الموصوفة هنا (الفحص المعزز في الثلث الأول من الحمل وفحص الثلث الثاني من الحمل).

هل سترغبون في الخضوع لمزيد من الاختبارات التشخيصية إذا أظهرت نتائج الفحص أن هناك فرصة أكبر للإصابة بالتثلث الصبغي 18 أو 21؟

هناك خطر ضئيل من أن الاختبارات التي تُشخص التثلث الصبغي 18 و21 (أخذ عينات من الزُّغاباتِ المَشيمائِيَّة وبَزْلُ السَّلَى أو بزل السائل الأمنيوسي) ستسبب الإجهاض، ولكنها الطريقة الوحيدة للتأكد مما إذا كانت الأجنة تعاني من أي من الحالتين.

ما رأيكما في مواصلة الحمل أو إنهائه إذا كان الجنين مصاب بالتثلث الصبغي 18 أو 21؟

يجب أن يكون قراركم مناسب لكم، اعتمادا على وضع حياتكم وقيمكم ومعتقداتكم. قد يساعدكما التحدث مع ممارسي الرعاية الصحية أو العائلة أو الأصدقاء أو المستشارين ومعرفة نوعية الاختبارات الأخرى التي سوف تساعدكم في تحديد اختياركم.

هل ستساعدكم معرفة إحدى هذه الأمراض الوراثية على الاستعداد لها؟

يجد بعض الأشخاص الذين يواصلون حملهم أن حصولهم على هذا الوقت يساعدهم على معرفة المزيد عن التثلث الصبغي 18 أو 21، ومعرفة ما هي الموارد المحلية المتاحة أو ربما لوضع خطة تبني للأطفال.

ماذا يمكن أن تعني النتيجة لرعايتكم أثناء الحمل؟

يمكن أن يؤدي الفحص الجيني قبل الولادة إلى مزيد من الرعاية والمتابعة قبل الولادة. حتى إذا لم يكن لديكم اختبار تشخيصي للمتابعة ولكن هناك علامات على وجود حالة وراثية أو مخاوف أخرى، فقد يتغير أسلوب رعايتكم.

ما هي خياراتنا؟

إذا قررتم إجراء الفحص الجيني قبل الولادة للتثلث الصبغي 18 و21، فيمكن لممارسي الرعاية الصحية خاصتكم المساعدة في ترتيبه لكم.

الاختبارات المتاحة للفحص

01 الفحص المعزز في الثلث الأول من الحمل (eFTS)

تقوم خطة التأمين الصحي في أونتاريو (OHIP) بتغطية تكلفة هذا الفحص، ويمكن الخضوع له ابتداء من الأسبوع الـ11 ويومين إلى الأسبوع الـ 13 و 3 أيام من الحمل. والفحص عبارة عن موجات فوق صوتية خاصة تسمى الموجات فوق الصوتية 11-14 أسبوعا (الشفافية القفوية) وفحص للدم. هذا الفحص يجد معظم حالات الحمل المصابة بالتثلث الصبغي 18 و 21، ولكن ليس كلها.

02 فحص الثلث الثاني من الحمل (STS)

وأيضاً، تقوم خطة التأمين الصحي في أونتاريو (OHIP) بتغطية تكلفة هذا الفحص، وهو خيار إذا لم يكن eFTS متاحاً. يتم إجراء STS عن طريق فحص للدم من الأسبوع الـ 14 إلى الأسبوع الـ 20 و 6 أيام من الحمل. ومثل eFTS، فإنه يجد معظم حالات الحمل المصابة بالتثلث الصبغي 18 و 21، ولكن ليس كلها.

03 فحص ما قبل الولادة غير الاجتياحي (NIPT)

هو أيضا فحص للدم، يمكن إجراء NIPT في أي وقت بعد 9 أو 10 أسابيع من الحمل، اعتمادا على المختبر. يمكن أن يجد هذا الفحص حالات إصابة أكثر بالتثلث الصبغي 18 و 21 من الفحوصات المذكورة أعلاه. يقوم NIPT أيضا بفحص مرض وراثي آخر يسمى التثلث الصبغي 13.

يتم تمويل NIPT من خطة التأمين الصحي في أونتاريو (OHIP) إذا كنتم تستوفون أحد معايير التمويل الموجودة على موقعنا الإلكتروني، والتي تشمل:

- أن يكون العمر 40 عاما أو أكثر وقت الولادة.
- كان لديكم حمل سابق والجنين كان مصاباً بالتثلث الصبغي 18 أو 21 أو 13.
- الحمل بتوأم.

إذا كنتم لا تستوفون المعايير ولكن لازلتم ترغبون في الخضوع لفحص NIPT، فيمكنكم دفع ثمنه من جيبكم الخاص. على ممارسي الرعاية الصحية خاصتكم ترتيبه لكم أيضاً في هذه الحالة.

إذا اخترتم فحص NIPT، فلن تحتاجوا إلى الفحص المعزز في الثلث الأول أو الثاني من الحمل، ولكن لا يزال من المستحسن إجراء فحص بالموجات فوق الصوتية لمدة 11-14 أسبوعا (بدون فحص للدم) لمزيد من المعلومات حول صحة الجنين.

ماذا تعني النتائج؟

نتائج الفحص المعزز في الثلث الأول (eFTS) وفحص الثلث الثاني (STS)

سيتم إرسال نتائج فحص الدم إلى ممارسي الرعاية الصحية خاصتكم بعد حوالي 5 أيام عمل من القيام بها. ستخبركم النتائج ما إذا كان هناك احتمال أكبر ("فحص إيجابي") أو احتمال أقل ("فحص سلبي") أن يكون الجنين مصاباً بالتثلث الصبغي 18 أو 21.

فحص سلبي

يحصل معظم الناس على نتيجة سلبية، مما يدل على أن الجنين لديه احتمال أقل للإصابة بالتثلث الصبغي 18 أو 21. النتيجة السلبية لا تعني أنه لا يوجد احتمال لإصابة الجنين بأحد هذه الحالات، فقط أنه من غير المحتمل. من المحتمل ألا تتغير طريقة رعايتكم أثناء الحمل من قبل ممارس الرعاية الصحية.

فحص إيجابي

تعني النتيجة الإيجابية أن هناك احتمالا أكبر لإصابة الجنين بالتثلث الصبغي 18 أو 21، ولكن ليس مؤكداً. في الواقع، إن معظم الأشخاص الذين يحصلون على هذه النتيجة ليس لديهم بالفعل طفل مصاب بإحدى هذه الحالات. لكي تكونوا أكثر يقينا، فيمكنكم الخضوع لفحص آخر، وهو فحص NIPT الأكثر دقة، والذي يتم دفع تكلفته من قبل OHIP إذا كانت نتيجة eFTS أو STS إيجابية.

خيار آخر هو إجراء فحص تشخيصي، إما أخذ عينات من الزُّغاباتِ المَشيمائِيَّة (CVS) التي تفحص عينة من أنسجة المشيمة، أو بَزْلُ السَّلَى أو بزل السائل الأمنيوسي، الذي يفحص السائل الأمنيوسي. سُيظهر أي منهما على وجه اليقين ما إذا كان أطفالكم يعانون من تغير في الكروموسوم (أي من الفحصين يمكن أن ينتج عنه خطر ضئيل للإجهاض). يمكنكم أيضا اختيار عدم إجراء المزيد من الفحوصات.

نتائج فحص ما قبل الولادة غير الاجتياحي (NIPT)

يستغرق الأمر حوالي 10 أيام عمل للحصول على نتائج NIPT، والتي يتم الإبلاغ عنها على أنها "عالية المخاطر" أو "منخفضة المخاطر". ومثل الفحصين الأخريين، لا يمكن للنتائج أن تقول على وجه اليقين ما إذا كانت الأجنة تعاني من مرض وراثي، لكنه أكثر دقة. معظم الحالات التي تحصل على نتيجة "عالية الخطورة" تكون الأجنة مصابة بالتثلث الصبغي 18 أو 21 أو 13، لكنكم ستظلون بحاجة إلى أخذ عينات من الزُّغاباتِ المَشيمائِيَّة (CVS أو بَزْلُ السَّلَى أو بزل السائل الأمنيوسي) لمعرفة ذلك على وجه اليقين. قد ترغبون في التحدث إلى أخصائي علم الوراثة لمناقشة نتيجة "المخاطر العالية" وخيارات إجراء المزيد من الفحوصات.

لا توجد نتيجة

في بعض الأحيان، يفشل NIPT في إعطاء نتيجة. نادرا ما يحدث هذا مع الفحصين الأخريين. عندما يفشل فحص NIPT، هذا لا يعني أن الجنين به مرض وراثي. قد يكون لديكم خيار تكرار NIPT. تشمل الخيارات الأخرى الخضوع لأي من الفحوصات الأخرى سواء الموجات فوق الصوتية أو الفحوصات التشخيصية (CVS أو بَزْلُ السَّلَى أو بزل السائل الأمنيوسي).

ملاحظة: المصطلحات "فحص إيجابي" و "فحص سلبي" و"عالية المخاطر" و"منخفضة المخاطر" هي المصطلحات المستخدمة في التقارير الواردة من مختبرات أونتاريو.

هل لديكم المزيد من الأسئلة؟ نحن هنا للمساعدة

قوموا بزيارة موقعنا على الإنترنت لقراءة المزيد عن فحص ما قبل الولادة.

اتصلوا بمستشارينا الوراثيين المعتمدين عبر الهاتف أو البريد الإلكتروني.

معلومات الاتصال

PrenatalScreeningOntario.ca

1-833-351-6490 (رقم مجاني) / 613-737-2281

PSO@BORNOntario.ca

ARABIC – PRENATAL GENETIC SCREENING. Publication No. (301032).
ISBN 978-1-4868-6329-7. PDF. December 2023.

© King's Printer for Ontario, 2023.