التوعية

PraenaTest®

فحص قبل الولادة غير الباضع (NIPT)

يبقى في العيادة الطبية

التعريف بفحص PraenaTest® والموافقة على إجرائه

فحص قبل الولادة غير الباضع لتحديد
اضطرابات الكروموسومات لدى الجنين

عزيزتي المريضة،

يجلب الحمل معه الكثير من مشاعر السعادة، وربما يكون أكثر الأوقات إثارة وأهمية في حياتكِ، ولا شك أن المشاعر تكون مختلطة في هذه المرحلة، وقد تشعرين ببعض الارتباك، وغالبًا يكون من غير الواضح -خاصةً مع الطفل الأول- ما الذي ستأتي به الفترة المقبلة، وما قد يتعين عليكِ مواجهته، وكيف يمكن أن تفعلي ما هو أفضل لكِ ولجنينكِ.

وخلال هذه الفترة، سيساندكِ طبيبكِ بالقول والفعل. حيث يتابع معكِ نمو صغيركِ، ويقدم لكِ المشورة في جميع الفحوصات الوقائية المتعلقة بحملكِ.

ويوفر الطب الحديث خيارات متعددة لتحديد ما إذا كان هناك مخاطر صحية في مرحلة مبكرة من الحمل، عن طريق فحوصات غير ضارة لكِ أو لجنينكِ. يمكن لفحص PraenaTest® غير الباضع تحديد ما إذا كان طفلكِ يعاني من اضطرابات كروموسومات، فور اكتمال الأسبوع التاسع من الحمل.

وقبل إجراء الفحص وسحب الدم اللازم منكِ، من المهم أن تكوني على علم بالإمكانات التي تتمتع بها طريقة الفحص هذه، فضلاً عن حدودها ومخاطرها.

ما الذي يمكن أن يحدده فحص ®PraenaTest لدى جنيني؟

فحص ®PraenaTest هو فحص حديث، يمكن استخدامه للكشف عن اضطرابات الكروموسومات، أي التغيُّرات في المادة الوراثية للجنين. إذ تحتوي كل خلية بشرية تقريبًا على مادة وراثية (في شكل DNA)، تُنظَّم في الكروموسومات الموجودة في نواة الخلية. كما تحتوي
خلايا الجسم البشرية عادةً على 46 كروموسوم. وتتوفر نسختان من الكروموسومات من 1 إلى 22 (الصبغيات الجسمية)، حيث يأتي أحد الكروموسومات من الأم والآخر من الأب. بالإضافة إلى ذلك، تحتوي الخلايا البشرية على اثنين من الكروموسومات الجنسية (الجونوسومات): للإناث اثنان من كروموسوم X، وللذكور كروموسوم X وكروموسوم Y. هنا أيضًا يأتي أحد الكروموسومات الجنسية من الأم، والآخر من الأب.

وفي حالات نادرة، قد لا تتوفر نسختان من بعض هذه الكروموسومات، بل تتواجد منها ثلاث نسخ في نواة خلية الجنين. ويسمى وجود ثلاث نسخ من كروموسوم ما بالتثلث الصبغي، ويشير الرقم المجاور إلى الكروموسوم المعني، على سبيل المثال التثلث الصبغي 21. وعلى الرغم من ندرة حالات التثلث الصبغي، فإن الخطر يزداد مع تقدم عمر الأم (وأحيانًا الأب أيضًا). وكقاعدة عامة، يرتبط التثلث الصبغي بالتشوهات السريرية أو القيود الصحية للجنين. وبفضل فحص ®PraenaTest يمكن الكشف عن اضطرابات الكروموسومات التالية:

التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)
اضطراب الكروموسومات الأكثر شيوعًا هو التثلث الصبغي 21، والذي يؤدي إلى متلازمة داون، حيث يتأثر الأطفال المصابون بمتلازمة داون بدرجات متفاوتة من الإعاقات الجسدية والعقلية.
مرات الحدوث: 1:700 إلى 1:800

التثلث الصبغي 18 (متلازمة إدوارد)
في حالة وجود اضطراب الكروموسومات النادر جدًّا هذا، يزيد خطر الإجهاض بشكل كبير، ونظرًا لشدة هذا المرض، يموت نحو 90% من الأطفال حديثي الولادة خلال الأيام القليلة الأولى من عمرهم. ومن النادر أن يصل المصابون إلى سن الرشد، ويعتمدون بشكل كامل على المساعدة الخارجية؛ بسبب الإعاقات الشديدة التي يعانون منها.
مرات الحدوث: 1:6.000 إلى 1:8.000

التثلث الصبغي 13 (متلازمة باتو)
أندر أنواع التثلث الصبغي هو متلازمة باتو، حيث تحدث عيوب خلقية شديدة في الأعضاء، ويزداد خطر الإجهاض بشكل كبير. وتجعل العيوب الخلقية في أعضاء الجسم من المستحيل تقريبًا أن يبقى المولود على قيد الحياة بعد السنة الأولى من العمر.
مرات الحدوث: 1:12.000

أحادي الكروموسوم (X0) / X (متلازمة أولريش تيرنر)
في أحادي الكروموسوم X، يوجد كروموسوم X واحد فقط، في حين يغيب الكروموسوم الجنسي الثاني. وهو أحادي الكروموسوم الوحيد القادر على الحياة، ويصيب الإناث فقط. ويُعد العقم، وقصر القامة، وخطر الإصابة بعيوب خلقية في القلب، من الأمور الشائع حدوثها لحاملته. وفي الغالب، لا تكون هناك مشكلات عقلية.
مرات الحدوث: 1:2.500

XXX (متلازمة ثلاثية إكس)
متلازمة ثلاثية إكس أو التثلث الصبغي X هو اضطراب الكروموسومات الأكثر شيوعًا عند الإناث. وفي الغالب، تظل هذه المتلازمة غير مكتشفة مدى الحياة؛ لأنه من النادر أن تسبب أي تشوهات ذات صلة سريريًّا.
مرات الحدوث: 1:1.000

XXY (متلازمة كلينفلتر)
تحدث متلازمة كلينفلتر عند الذكور حديثي الولادة، وفي الغالب يكون حجم المصابين أكبر من المتوسط، وتُسبِّب العقم عادةً.
مرات الحدوث: 1:600

XYY (متلازمة ديبلو واي / متلازمة جاكوبس)
في متلازمة ديبلو واي، يوجد كروموسوم Y إضافي في الخلايا. وتظل هذه المتلازمة -غالبًا- غير مكتشفة مدى الحياة. عادةً يكون مستوى ذكاء الأولاد طبيعيًا، لكن حجمهم أعلى من المتوسط.
مرات الحدوث: 1:1.000

RAAs – اختلال الصيغة الصبغية الجسدية النادر (Seltene autosomale Aneuploidien)

RAAs هي حالات نادرة من سوء توزيع الكروموسومات الكاملة للصبغيات الجسمية. وبواسطة تحليل RAA الذي يقوم به فحص PraenaTest®، يمكن أيضًا فحص الكروسومات من 1 إلى 12 ومن 14 إلى 17 والكروموسومات 19 و 20 و 22 بحثًا عن أحاديات الكروموسوم والتثلث الصبغي، وفحص الكروموسومات 13 و 18 و 21 بحثًا عن أحاديات الكروموسوم. وإذا تم اكتشاف اختلال صيغة صبغية جسدية نادر في حمل حالي، فغالبًا يُسمى هذا الاكتشاف بالفسيفساء. وفي هذه الحالة، لا تتأثر جميع خلايا الجنين (الفسيفساء الجنينية) و/ أو تتأثر فقط أجزاء من المشيمة (الفسيفساء المشيمية). يمكن أن يكون المظهر السريري للفسيفساء مختلفًا تمامًا، ويعتمد على ماهية الكروموسوم المتأثر، وما هي -أو كم عدد- الخلايا التي تعاني من اضطراب الكروموسومات. ويمكن أن تظل الفسيفساء المشيمية بلا تأثُّر إلى حدٍّ كبير، أو أن تكون مصحوبة أيضًا بقصور في المشيمة. وفي بعض الحالات، يؤدي الأخير إلى قصور في تغذية الجنين. عادةً، تُظهِر الأجنة المصابة خلاياها باختلال صيغة صبغية جسدية نادر من نمط الفسيفساء عيوبًا خلقية جسدية واضطرابات في النمو العقلي. ولكن في بعض الحالات، يكون المظهر السريري طبيعيًّا أيضًا.

CNV (التعدد النُّسخي للجينات)

فيما يسمى التعدد النُّسخي للجينات، يتأثر جزء واحد فقط من الكروموسوم، بحيث يكون هناك عدد متزايد من النُّسخ (الازدواج) أو عدد أقل منها (الحذف). وتعتمد شدة خصائص المرض على موضع المنطقة المصابة وحجمها. ويمكن أن يؤدي هذا إلى عيوب خلقية في الأعضاء الداخلية، أو اضطرابات في النمو العقلي. وتُجرى فحوصات لوجود تعدد نُسَخي للجينات ≤ 7 ميغا بايت باستخدام فحص Prae-naTest®.

مرات الحدوث: 1:10.000

متلازمة الحذف المجهري الدقيق q11.222 (متلازمة دي جورج)

تتضمن هذه المتلازمة تغيُّرًا في الكروموسوم 22، والتي يمكن أن يؤثر على نمو الجنين. ويحدث هذا بشكل عفوي بنسبة 90%، ويحدث في واحد من كل 4000 مولود جديد تقريبًا. يمكن إجراء هذا الفحص بشكل اختياري، ومن المفيد المعقول أيضًا أن يكشف طبيبكِ عن أي تشوهات تم تحديدها في أثناء فحص الأعضاء بالموجات فوق الصوتية مثلاً، والتي يمكن أن ترتبط بمتلازمة دي جورج أو متلازمة فيلو كارديو للوجه.

مرات الحدوث: 1:4.000

يرجى مراعاة ما يلي

لا تكشف معظم الفحوصات السابقة للولادة عن أي تشوهات، ومع ذلك، إذا كانت النتيجة غير طبيعية، فمن المفهوم تمامًا أنكِ ستشعرين بالارتباك في البداية، ومن المهم أن تستعلمي لدى طبيبكِ عن كل شيء، حيث تساعد المشورة النفسية المقدمة في مثل هذه المواقف.

مزيد من المعلومات حول فحص PraenaTest®

هل يمكن إجراء فحص PraenaTest® أيضًا في حالة الحمل بتوأم؟
يمكن إجراء فحص PraenaTest® أيضًا في حالة الحمل بتوأم، دون تحمل أي تكاليف إضافية.

هل يفلح فحص PraenaTest® بعد الخضوع لعلاج خصوبة؟
يمكن استخدام فحص PraenaTest® دون قيود، بعد الخضوع لعلاج خصوبة (التبرع بالبويضات أو التلقيح الاصطناعي أو الحقن المجهري).

كيف يُجرى فحص PraenaTest®؟
لا يستغرق الأمر سوى بضع خطوات حتى تُرسل النتيجة إلى طبيبكِ المعالج، في غضون أيام عمل قليلة:

1. مشورة وتوعية شاملة من طبيبكِ الخاص
2. سحب عينة دم بسيطة من قبل طبيبكِ
3. تحليل الدم في ألمانيا؛ إرسال النتيجة في غضون أيام قليلة إلى عيادة طبيبكِ
4. مناقشة النتيجة مع طبيبكِ

كيف تُقيَّم نتيجة الفحص الطبيعية؟
تعني نتيجة الاختبار الطبيعية (أي السلبية) أنه من المستبعد للغاية وجود اضطرابات الكروموسومات التي تم فحصها في جنينك. ولا تُسجَّل بواسطة PraenaTest® اضطرابات كروموسومات غير المطلوبة في طلب الفحص، ومن ثم لا يمكن تقديم معلومات حولها. لذلك، لا يمكن تسجيل الانحرافات الجينية التي تتجاوز ذلك. لا يستطيع فحص PraenaTest® أيضًا تحديد أشكال خاصة معينة من اضطرابات الكروموسومات. يرجى أيضًا قراءة قسم "حدود الفحص"، والتحدث إلى طبيبكِ. حتى لو جاءت نتيجة اختباركِ طبيعية، فيجب عليكِ حضور الفحوصات الوقائية الموصى بها، وخاصةً فحوصات الموجات فوق الصوتية.

كيف تُقيَّم نتيجة الفحص غير الطبيعية؟
نتيجة الاختبار غير الطبيعية (أي الإيجابية) هي مؤشر واضح على أن جنينكِ يحمل اضطراب الكروموسوم المعني.
ووفقًا للتوصيات الطبية، يجب توضيح نتيجة الاختبار الإيجابية بشكل أكبر، عن طريق فحص باضع. في حالات نادرة جدًا، يكون اضطراب الكروموسومات المكتشف في خلايا المشيمة، ولا يتأثر الجنين به.

التكاليف
ناقشي مع طبيبكِ الفحوصات المفيدة لكِ ولوضعكِ الشخصي. منذ 1 يوليو 2022، يُحتسب التحديد غير الباضع قبل الولادة لأنواع التثلث الثلاثة 21 و 18 و 13 ضمن الخدمات الخاضعة للتأمين من قِبَل شركات التأمين الصحي القانوني. بالإضافة إلى مجموعة الخدمات الخاضعة للتأمين، يمكن لكل مريضة -بالتشاور مع طبيبها- أن تقرر بشكل فردي تحديد اضطرابات كروموسومات أخرى شريطة تحمل نفقاتها بنفسها. يمكن العثور على الأسعار الحالية لمن يدفعون تكلفة الحساب على نفقتهم الخاصة على www.praenatest.de/preise.

إلى أي مدى يُعد فحص PraenaTest® فحصًا حاسمًا؟

أثبتت الدراسات السريرية الدقة العالية لفحص PraenaTest®. تشير الحساسية إلى الاحتمالية التي يمكن من خلالها اكتشاف وجود اضطراب كروموسومات معين في الفحص لتصبح النتيجة إيجابية ("غير طبيعية"). في حين تشير النوعية إلى الاحتمالية التي يمكن من خلالها اكتشاف عدم وجود اضطراب كروموسومات ما لتصبح النتيجة سلبية ("طبيعية").

القدرة على الحسم التي يتمتع بها فحص PraenaTest® في تحديد اختلال الصيغة الصبغية الجسدية

فحص® [1]	التعدد النَّسَخي للجينات	اختلال الصيغة الصبغية الجسدية النادر	التثلث الصبغي 13	التثلث الصبغي 18	التثلث الصبغي 21
الحساسية	74,1% (20/27)	96,4% (27/28)	>99,9% (26/26)	>99,9% (41/41)	>99,9% (130/130)
النوعية	99,8% (2000/2004)	99,8% (2001/2005)	99,9% (2000/2002)	99,9% (1995/1997)	99,9% (1982/1984)

القدرة على الحسم في تحديد الجونوسومات أو اختلال الصيغة الصبغية التناسلية

من بين 1963 مولودًا تم فحصهم، تم تحديد أنهم ذكور أو إناث بشكل صحيح بنسبة 1.100% ويُعرض مدى التطابق في حالة اكتشاف اختلال الصيغة الصبغية التناسلي في الجدول أدناه.

مدى التطابق عند تصنيف جنس الجنين في الدراسات السريرية، في حالة وجود اختلال صيغة صبغية تناسلية مؤكدة وراثيًا[1]

	XYY	XXY	XXX	X0
التطابق مع نتيجة فحص قبل الولادة غير الباضع (NIPT)	91,7% (11/12)	100% (23/23)	100% (17/17)	90,5% (19/21)

[1] VeriSeq NIPT Solution v2 Packungsbeilage 1000000078751 v06 August 2021

القدرة على الحسم في تحديد الحذف المجهري الدقيق q11.222

أُجريت دراسة داخلية مُعمَّاة تشمل عينة إيجابية، في إطار التقييم، وصُنفت جميع العينات المحللة -التي استوفت معايير الجودة- بشكل صحيح. وتبلغ الحساسية المتوقعة 85%، في حين تبلغ النوعية 99,65%.

NIPT هو فحص غير باضع يمكن أن يحدد -بسرعة وبشكل آمن على الأم والطفل- مخاطر إصابة الجنين بأحد اضطرابات الكروموسومات المذكورة هنا. وفي حالات نادرة جدًّا، يمكن أن تكون النتائج الإيجابية غير صحيحة أو السلبية غير صحيحة أيضًا.

حدود الفحص

لا يستطيع فحص PraenaTest® اكتشاف حالات حذف/ازدواج الكروموسومات التي يقل حجمها عن 7 ميجا بايت (باستثناء الحذف المجهري الدقيق q11.222)، ولا يُحدَّد تثلث الصيغة الصبغية وتعدد الصيغ الصبغية باستخدام فحص PraenaTest®، ولا يمكن أيضًا اكتشاف الفسيفساء على وجه اليقين، ففي حالة وجود فسيفساء، تحمل خلايا النسيج أو خلايا الكائن الحي بأكمله معلومات وراثية مختلفة. يمكن أن يؤدي وجود توأم متلاشي (schwindender Zwilling) –إذا كان مصابًا باضطراب كروموسومات– إلى نتيجة غير طبيعية في فحص PraenaTest®، وهذا لا يمثل مسارًا سليمًا للحمل. ويمكن أن يكون التوأم المتلاشي سببًا أيضًا في التضارب الجنسي بين الجنس المرصود للجنين وتحديد الجنس بواسطة PraenaTest®.

يمكنك الحصول على مزيد من المعلومات حول حدود فحص PraenaTest® من طبيبك.

تعدد الصيغ الصبغية / تثلث الصيغة الصبغية

في حالة وجود تعدد صيغ صبغية، تتوفر أكثر من نسختين من مجموعة الكروموسومات بالكامل (سابقة "poly-" اليونانية = متعدد). وفي حالة وجود تثلث صيغة صبغية -على سبيل المثال- تتوفر ثلاث نسخ من الكروموسومات (السابقة اللاتينية "tri-"). وبدلاً من الكروموسومات التي يبلغ عددها 46 كروموسوم عادةً، تحتوي خلايا الجسم في حالة تثلث الصيغة الصبغية على 69 كروموسوم.

التوأم المتلاشي

التوأم المتلاشي (schwindenden Zwilling) هو جنين من حمل متعدد، حيث يموت أحد التوأمين خلال الأسابيع الأولى من الحمل، ولكن بدلاً من الإجهاض مع النزيف، يمتصه جسم الأم. ومع ذلك، يمكن أن تظل أجزاء من التركيب الوراثي للتوأم المتلاشي في مجرى دم الأم، ممَّا قد يؤثر على نتيجة فحص PraenaTest®.

المشورة الوراثية

بالإضافة إلى هذه التوعية، ستتلقين مشورة جينية وفقًا لقانون التشخيص الجيني (GenDG)، قبل إجراء مزيد من الفحوصات، وبعد توفر نتائج الفحص. تتضمن المشورة التي تُقدَّم قبل إجراء أي فحص جيني وفقًا لقانون التشخيص الجيني ما يلي:

- توضيح لاستفساراتكِ الشخصية
- تقييم النتائج أو التقارير الطبية الموجودة
- استبيان خاص بالفحص حول الاختلالات الموجودة في سجلكِ الصحي الشخصي والأسري (السيرة المرضية)
- معلومات حول الحاجة إلى فحص جيني؛ تبعًا لأسئلتكِ أو سجلكِ الطبي
- معلومات حول الخيارات والحدود والمخاطر المرتبطة بسحب العينات والناجمة عن إجراءات الفحص الذي يتم التطرُّق إليها عند الاستعلام
- تقييم المخاطر الجينية، بما في ذلك مناقشة أهمية كافة المعلومات بالنسبة لتنظيم حياتكِ وتنظيم أسرتكِ، وربما بالنسبة لصحتكِ
- خيارات الدعم في حالة وجود أعباء جسدية ونفسية بسبب الفحص ونتيجته
- تقييم الحاجة إلى مشورة جينية تفصيلية من قِبَل متخصص في علم الجينات البشرية

تُقدَّم المشورة الجينية من قِبَل طبيبكِ بعد التثقيف
وبعد موافقتك على الفحص الجيني.

إقرار بالموافقة على إجراء فحص PraenaTest® بموجب المادة 9 من قانون التشخيص الجيني

لقد تلقيتُ التوعية الكتابية العامة (وأي توعية كتابية خاصة إضافية) حول التحاليل الجينية وفقًا لقانون التشخيص الجيني، وقرأتُها وفهمتُها.
وبموجب توقيعي هذا، أوافق على إجراء فحص PraenaTest®، وسحب عينة الدم المطلوبة لهذا الغرض.

وكانت لدي فرصة كافية لمناقشة الأسئلة العالقة. لقد تم إبلاغي بأنه يمكنني إلغاء موافقتي كليًّا أو جزئيًّا في أي وقت، دون إبداء أسباب، ودون أن تقع عليَّ أضرار، وأن لي الحق في ألا يطَّلع أحد على نتائج الفحص.

ملاحظات إضافية حول التوعية والمشورة (يملؤها الطبيب)

المكان / التاريخ

اسم عائلة المريضة واسمها الأول (بأحرف كبيرة)

توقيع المريضة
✗

أُدرك أنه يمكنني وقف إجراءات الفحص التي بدأت حتى موعد ظهور النتيجة في أي وقت، وأنه يمكنني طلب إتلاف عينات الفحص، بما في ذلك جميع المكونات التي تم الحصول عليها منها، وكافة النتائج التي جُمعت حتى ذلك الحين. يجب أن يتم إلغاء الموافقة كتابةً.

WM-1335-AR-001

هذا نموذج خدمة من مجموعة أويروفينس لطب قبل الولادة (Eurofins Pränatal-Medizin).
وهو دليل توعية للمعالج الطبي المسؤول، ويظل في العيادة الطبية.
ولا يتم افتراض أي مسؤولية عن اكتماله.

eurofins | Pränatal-Medizin