

مع PreNata® NIPT (الاختبار غير الباضع قبل الولادة)، يُجرى الفحص قبل الولادة دون تعرضك أنت أو طفلك للخطر، لمعرفة ما إذا كان طفلك مصابًا بتغيرات جينية يمكن أن تؤثر على نموه أم لا. كل ما هو مطلوب لذلك هو عينة دم منك بصفحتك الأم. اختبار PreNata® NIPT هو اختبار تشخيصي يقوم بفحص الحمض النووي الجنيني في دم الأم بحثًا عن أي تغيرات في الكروموسومات.

كيف يتم إجراء PreNata® NIPT؟

يمكن اكتشاف الحمض النووي الجنيني الكافي في دم الأم اعتبارًا من الأسبوع العاشر من الحمل. وعندئذ يمكن فحص هذا الحمض النووي الخالي من الخلايا (cfDNA) من أصل مشيمي عن طريق التسلسل عالي الإنتاجية (NGS). عند استخدام طريقة VeriSeq-NIPT-v2 من Illumina، يمكن إجراء فحص على مستوى الجينوم لـ cfDNA للجنين. ونظرًا للاختلافات في طول وحدات الحمض النووي للأم والجنين، يمكن التمييز بينهما. ويتم تحليل تسلسلات الحمض النووي الجنيني كميًا، حيث يمكن من خلال ذلك اكتشاف كروموسومات إضافية أو مفقودة أو حتى وجود تغيرات جزئية ($\leq 7 \text{ Mb}$). وعندئذ يتم حساب الاحتمالية اعتمادًا على برمجيات بحثًا عن وجود تغيرات كروموسومية معينة.

الرجبة بعد الأسبوع الثاني عشر من الحمل (14 + 0 مساءً) من قبل الطبيب المعالج أو الطبيبة المعالجة.

خيار ٣: التثلث الصبغي ١٣، و ١٨، و ٢١ وفحص الكروموسومات الجنسية شاملاً تحديد الجنس

بالإضافة إلى التثلث الصبغي الذي سيتم فحصه وتحديد الجنس، يمكن فحص سلسلة الحمض النووي للكروموسومات الجنسية (الجونوسومات) بحثًا عن اختلال الصيغة الصبغية. بهذه الطريقة يمكن الحصول على أدلة لوجود متلازمات مختلفة:

- متلازمة أولريش تيرنر (XO، ٤٥؛ أحادي الصبغي X)، المعدل تقريبًا ١:٣٠٠٠ في البنات
- متلازمة ثلاثية إكس (XXX، ٤٧؛ التثلث الصبغي X)، المعدل تقريبًا ١:١٠٠٠ في البنات
- متلازمة جاكوبس (XYY، ٤٧)، المعدل تقريبًا ١:١٠٠٠ في الأولاد
- متلازمة كلاينفلتر (XXY، ٤٧)، المعدل تقريبًا ١:١٠٠٠ في الأولاد

ما التغيرات الكروموسومية التي يتم فحصها؟

يسمح PreNata® NIPT باختبار خيارات مختلفة ذات نطاقات فحص مختلفة. يمكنك الاختيار بحرية بين الخدمات.

خيار ١: التثلث الصبغي ١٣، و ١٨، و ٢١

تُعد حالات التثلث الصبغي الثلاث هذه، التي يزداد معدلها مع عمر الأم، أكثر شيوعًا في المواليد الأحياء:

- التثلث الصبغي ٢١ (متلازمة داون، المعدل تقريبًا ١:٧٠٠)
- التثلث الصبغي ١٨ (متلازمة إدواردز، المعدل تقريبًا ١:٣٠٠٠)
- التثلث الصبغي ١٣ (متلازمة باتو، المعدل تقريبًا ١:٥٠٠٠)

خيار ٢: التثلث الصبغي ١٣، و ١٨، و ٢١ شاملاً تحديد الجنس

بالإضافة إلى ذلك، يمكن تحديد جنس الطفل إذا رغبت في ذلك. يتم تقديم الإخطار وفقًا لمواصفات قانون التشخيص الجيني بناءً على

ما مدى موثوقية NIPT® PreNata؟

يكتشف الاختبار التغيرات الصبغية الجسدية الأكثر شيوعًا (التثلث الصبغي ١٣، و١٨، و٢١) باحتمالية تزيد على ٩٩٪، ويمكنه أيضًا استبعادها بنفس الاحتمالية. كما يكتشف NIPT® PreNata بشكل موثوق التغيرات في الكروموسومات الجنسية و RAAs باحتمالية ٩٦٪ و CNVs بنسبة حساسية ٧٤٪.

متى ستكون النتائج متاحة؟

يتعين إرسال النتائج إلى الطبيب المعالج في غضون ٩ أيام عمل تقريبًا.

ماذا تعني النتائج؟

النتيجة السليمة تعني أنه يمكن تقريبًا استبعاد حدوث التغير الكروموسومي. إذا كانت النتيجة غير طبيعية، فهناك احتمالية كبيرة لحدوث تغير في الكروموسومات. نظرًا لأن هذا اختبار فحص (كشف) والنتيجة ليست تشخيصًا، فيجب تأكيد النتيجة غير الطبيعية من خلال مزيد من الإجراءات التشخيصية الباضعة. سوف يشرح لك طبيبك أو طبيبتك الخيارات، وعادة ما يتضمن ذلك فحص السائل الأمنيوسي (بزل السلى) أو فحص نسيج المشيمة (خزعة الزغابات المشيمية).

حدود الاختبار

لا تُمثل التغيرات التي تم فحصها سوى جزء من التغيرات المحتملة في الكروموسومات قبل الولادة. من غير الممكن اكتشاف المشاكل والتشوهات الأخرى والتمكن من الإدلاء بأقوال حول حالة الطفل الصحية. فهذا لا يحل محل الفحوصات الطبية الوقائية العادية وكذلك فحص الموجات فوق الصوتية الدقيقة. كما أنه لا يمكن اكتشاف الفسيفساء على وجه اليقين. في حالة وجود ما يسمى بالتوأم المتلاشي («vanishing twin»)، يمكن أن تظهر نتيجة إيجابية خاطئة. ويمكن أن يؤدي هذا أيضًا إلى تضارب في تحديد الجنس. من حيث المبدأ، لا يمكن الكشف عن المحذوفات أو التكرارات التي تقل عن 7 Mb.

خيار ٤: التثلث الصبغي ١٣، و١٨، و٢١

وفحص الكروموسومات الجنسية شاملاً تحديد الجنس وفحص اختلال الصبغة الصبغية الجسدية النادر وتغيرات عدد النسخ

من خلال فحص جميع الكروموسومات على مستوى الجينوم، يمكن اكتشاف كل من اختلالات الصبغة الصبغية الجسدية النادر (rare autosomal aneuploidies – RAAs) واختلافات عدد النسخ (Copy Number Variations – CNVs). RAAs هي حالات نادرة جدًا في التوزيع الخاطي للكروموسومات الصبغية الكاملة. ويتعلق الأمر غالبًا هنا بما يسمى فسيفساء، مما يعني أن هناك نوعين مختلفين على الأقل من الخلايا مع مجموعات كروموسومات مختلفة. ويمكن عندئذ أن تتأثر خلايا الطفل (فسيفساء جنينية) و/أو أجزاء فقط من المشيمة (فسيفساء مشيمية). في حالة الفسيفساء المشيمية، قد لا يتأثر الطفل تمامًا، ولكن هذا يمكن أن يؤدي إلى قصور في المشيمة، مما قد يؤدي إلى انخفاض التغذية للطفل. إذا كانت أجزاء من الكروموسومات مفقودة (محذوفات) أو كانت موجودة أكثر من مرة (تكرار) وتغير عدد نسخ السلسلة المتأثرة نتيجة لذلك، فإننا نتحدث عن CNVs. تحدث CNVs بمعدل أقل من ٠.٠٢٪ في الولادات. ويمكن أن تؤدي إلى حدوث تشوهات في الأعضاء و/أو اضطرابات في النمو. يمكن اكتشافها عن طريق NIPT® PreNata بدءًا من حجم 7Mb.

ونظرًا لأن هذه التغيرات الكروموسومية المفحوصة بشكل إضافي نادرة جدًا، فقد يزداد عدد نتائج الاختبار الإيجابية الخاطئة نتيجة لذلك، مما قد يؤدي إلى إجراء فحص متابعة باضع دون داعٍ وبناء على ذلك، لا توصي الجمعيات المتخصصة حاليًا بهذا الفحص.

فشل الاختبار

الجيني في دم الأم (جزء الجنين، FF)، منخفضة للغاية. وبالتالي، لا يمكن استبعاد التغيرات التي تم فحصها أو تأكيدها. وعندئذ يمكن إجراء تكرار مجاني لعينة دم جديدة.

من النادر جدًا ألا يحقق اختبار PreNata® NIPT نتيجة موثوقة. وأحد الأسباب الشائعة في ذلك هو أن تكون نسبة الحمض النووي

الاستشارة الجينية

وفقًا لقانون التشخيص الجيني، يلزم إجراء استشارة جينية قبل إجراء الفحص الجيني وبعد توفر النتائج. وتتضمن هذه الاستشارة توضيحًا وشرحًا للنقاط التالية:

- ما هي المسألة الفردية؟
- هل هناك أي نتائج أو تقارير وكيف ينبغي تقييمها؟
- ما هي خيارات الدعم الموجودة في حالة الإجهاد البدني والنفسي الذي يمكن أن يترافق مع الفحص والنتيجة؟
- هل الاستشارة الجينية التفصيلية من قبل طبيب متخصص في علم الوراثة البشرية ضرورية؟
- هل من الضروري إجراء فحص جيني بسبب هذه المسألة أو التاريخ المرضي؟
- ما مدى ارتفاع المخاطر الجينية وفقًا للتقدير، وماذا يمكن أن تكون أهميتها بالنسبة لتخطيط الحياة وتنظيم الأسرة والصحة؟

