ما هي الإجراءات العملية أثناء إجراء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT؟

١- ستتلقى نصائح ومعلومات مفصلة من طبيبك/طبيبتك وفقًا لقانون فحوصات الجينات البشرية (GenDG).

٢- سيتم سحب عينة دم بواسطة طبيبك/طبيبتك.

٣- سيتم تحليك عينة الدم الخاصة بك في مختبرنا.

٤- سيتم إرسال النتائج إلى طبيبك/طبيبتك في غضون أيام قليلة.

٥- سيوضح لك طبيبك/طبيبتك النتائج.

هل يمكن إجراء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT في حالة الحمل بتوأم؟

في حالة الحمل بتوأم، يمكن إجراء الاختبار دون أي مشاكل. عند تحديد الجنس، يمكن تحديد ما إذا كان هناك طفل واحد على الأقل من الذكور. لا يمكن إجراء فحص للتغيرات في الكروموسومات الجنسية (الخيار ٣ والخيار ٤). لا يمكن استخدام الاختبار لحالات الحمل المتعدد (٣ أجنة أو أكثر)

laborkrone

MVZ Labor Krone
Siemensstraße 40 · 32105 Bad Salzuflen
الهاتف: ٠٥٢٢٣ ٨٠٧٦-٠، البريد الإلكتروني: info@laborkrone.de

هل يمكن إجراء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT بعد علاج الخصوبة؟

يمكن أيضًا إجراء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT دون أي مشاكل ودون قيود بعد علاج الخصوبة.

ما مدى موثوقية اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT؟

يكتشف الاختبار التغيرات الصبغية الجسدية الأكثر شيوعًا (حالات التثلث الصبغي ١٣ و ١٨ و ٢١) باحتمالية تزيد على ٩٩٪ ويمكن أيضًا استبعاد ذلك بنفس الاحتمالية. يكتشف اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT أيضًا بشكل موثوق التغيرات في الكروموسومات الجنسية ونظام الرينين-أنجيوتنسين RAAs باحتمالية ٩٦٪ والتعدد النسخي للجينات CNVs بحساسية ٧٤٪

ماذا تعني النتائج؟

النتيجة غير الواضحة تعني أنه يمكن تقريبًا استبعاد التغير الكروموسومي. إذا كانت النتائج غير طبيعية، فستكون هناك احتمالية عالية لحدوث تغير كروموسومي. نظرًا لأن النتيجة هي اختبار فحص وليست تشخيصًا، يجب تأكيد النتيجة غير الطبيعية من خلال إجراءات تشخيصية أخرى. سيطلعك طبيبك/طبيبتك على الاحتماليات، وعادة ما يُجرى عندئذ فحصًا للسائل الأمنيوسي (سحب عينة من السائل الأمنيوسي) أو فحصًا للأنسجة المشيمية (خزعة الزغابات المشيمائية).

حدود اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT

لا تمثل التغيرات التي تم فحصها سوى جزءًا من التغيرات المحتملة في الكروموسومات قبل الولادة. لا يمكننا التعرف على المشكلات والتشوهات الأخرى أو الإدلاء بتصريحات حول الحالة الصحية للطفل. هذا الفحص لا يحل محل الفحوصات الوقائية المنتظمة والفحص بالموجات فوق الصوتية الدقيقة. علاوة على ذلك، لا يمكن الكشف عن الفسيفساء بشكل موثوق. في حالة وجود ما يُسمى بالتوأم المتلاشي («vanishing twin»)، يمكن أن تحدث نتيجة إيجابية خاطئة. يمكن أن يؤدي هذا أيضًا إلى تناقض في تحديد الجنس.

فشل الاختبار

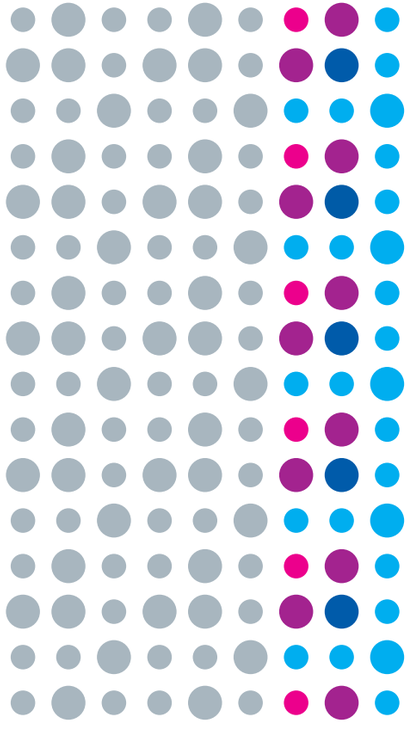
نادرًا ما يحدث ألا يحقق اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT نتيجة موثوقة. والسبب الشائع عندئذ هو أن نسبة الحمض النووي للجنين في دم الأم تكون منخفضة للغاية. ومن الممكن في هذه الحالة إعادة إجراء الاختبار مجانًا باستخدام عينة دم جديدة.

ملاحظات مهمة

في حالات نادرة جدًا (<١٪)، قد تظهر نتائج سلبية خاطئة. هذا يعني أن الاختبار قد حدد نتيجة غير واضحة على الرغم من أن الطفل مصاب بتغير في الكروموسومات. وبالمثل، فإن النتيجة غير الطبيعية لا تعني بالضرورة أن هناك تغيرًا بالفعل في الكروموسومات. يجب ألا تكون نتيجة اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT مرتبطة بالإجهاض، ولكن يمكن أن تكون لتعديل جينات الطفل، على سبيل المثال في حالات التثلث الصبغي، بعد التأكيد عن طريق المزيد من الاختبارات.

PreNata®

اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT



للمزيد من المعلومات عن اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT، تفضل بزيارة الموقع prenata.de

لمحة سريعة عن اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT

يُجرى اختبار PreNata® NIPT (اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي) دون تعريض الأم والطفل للخطر لتحديد ما إذا كان الطفل مصابًا بأي تغيرات جينية قد تضعف نموه. وللقيام بذلك، لا يلزم سوى سحب عينة دم من الأم. يمكن أيضًا استخدام اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT لتحديد جنس الطفل في نفس الوقت، إذا رغبت في ذلك. كما يمكن إجراء الفحص بدءًا من الأسبوع العاشر من الحمل (يعرف بالاختصار SSW 10.).

كيف يتم إجراء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT؟

المادة الوراثية البشرية - حمضنا النووي - توجد في خلايا الكروموسومات. يوجد عادة ٢٣ زوجًا من الكروموسومات لكل خلية. الكروموسومات ١-٢٢ (الجينات الصبغية الجسمية) والكروموسومات الجنسية (الجينات الصبغية الجنسية) موجودة في نسختين، نسخة واحدة من كل من الأم والأب. لدى الإناث كروموسومان-X (XX)، ولدى الذكور كروموسوم X وكروموسوم-Y (XY). يمكن أن تؤثر التغيرات الكروموسومية، أي الكروموسومات (أو أجزاء الكروموسومات) المفقودة أو الزائدة، تأثيرًا سلبيًا على النمو. أثناء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT، يتم فحص الحمض النووي للطفل من خلال عينة دم من الأم للكشف عن التغيرات الصبغية اعتبارًا من الأسبوع العاشر من الحمل دون تعريض الأم والطفل للخطر. يتم فك تشفير معلومات الحمض النووي للطفل في المختبر وتحديد ما إذا كان الطفل مصابًا بأي من التغيرات الكروموسومية. في حالة التثلث الصبغي، يوجد الكروموسوم المعني ثلاث مرات بدلاً من مرتين. من ناحية أخرى، في حالة الكروموسوم الأحادي، توجد نسخة واحدة فقط من الكروموسوم المعني. يُعاني الأطفال المصابون عادة من تشوهات سريرية متفاوتة الخطورة أو قيود صحية. بصفة عامة، تعد مثل هذه التغيرات الكروموسوميةنادرة للغاية، ولكنها يمكن أن تحدث أيضًا لدى الأمهات الشابات.

ما هي تكلفة اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT؟

منذ ٢٠٢٢/٠٧/٠١، يمكن اعتبار فحص ما قبل الولادة غير التداخلي للتثلث الصبغي ١٣ و ١٨ و ٢١ بمثابة خدمة من خدمات التأمين الصحي من خلال التأمين الصحي القانوني الخاص بك (الخيار ١). استشر طبيبك/طبيبتك لمعرفة ما إذا كانت حالتك تفي بمتطلبات تغطية التكاليف من قِبل شركة التأمين الصحي. بالإضافة إلى ذلك، وبالتشاور مع طبيبك/طبيبتك، يمكنك أيضًا تحديد جنس الطفل (الخيار ٣) أو النظر إلى تغيرات الكروموسومات الأكثر شمولاً بما في ذلك تحديد جنس الطفل (الخيار ٣ و ٤). ويجب عليك تحمل التكاليف المتكبدة بالإضافة إلى خدمة التأمين الصحي كخدمة صحية فردية (IGeL).

ما هي التغيرات الكروموسومية التي يتم فحصها؟

يتيح لك اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT تحديد أربعة خيارات مختلفة بنطاقات فحص مختلفة. في الخيار ١، يتم فحص حالات التثلث الصبغي الأكثر شيوعًا (١٣، ١٨، ٢١). تشمل الخيارات الإضافية تحديد الجنس، وفحص الكروموسومات الجنسية، وكذلك فحص جميع أزواج الكروموسومات الـ ٢٢ (الجينات الصبغية الجسمية). ومع ذلك، يتم فحص الكروموسومات فقط التي يتم طلبها من خلال اختيار خيار الفحص. كل من العينات وجميع البيانات التي تم جمعها تبقى داخل ألمانيا

حالات التثلث الصبغي ١٣ و ١٨ و ٢١

حالات التثلث الصبغي الثلاثة هذه تُعد بمثابة التغيرات الكروموسومية الأكثر شيوعًا في المواليد الأحياء.

- حالات التثلث الصبغي ١٣ (متلازمة باتاو، معدل الإصابة تقريبًا ١:٥٠٠٠)
- حالات التثلث الصبغي ١٨ (متلازمة إدوارد، معدل الإصابة تقريبًا ١:٣٠٠٠)
- حالات التثلث الصبغي ٢١ (متلازمة داون، معدل الإصابة ١:٧٠٠ تقريبًا)

الكروموسومات الجنسية

يمكن أيضًا فحص أجزاء الحمض النووي للكروموسومات الجنسية X و Y (الجينات الصبغية الجنسية). بهذه الطريقة، يمكن الحصول على مؤشرات لوجود متلازمات مختلفة حيث توجد الكروموسومات الجنسية بأعداد متغيرة، أي مفقودة أو زائدة (أحادي صبغي X؛ تثلث صبغي X، XYY، XXY). غالبًا ما ترتبط هذه التغيرات بتشوهات أقل ضررًا مقارنة بالتغيرات في الكروموسومات ١-٢٢ (الجينات الصبغية الجسمية). حدد الخيار ٣ أو ٤، لفحص الكروموسومات الجنسية أثناء إجراء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT.

تحديد الجنس

إذا رغبت في ذلك، يمكن أيضًا تحديد جنس الطفل باستخدام اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT (الخيارات ٢ و ٣ و ٤). سيُخطرك الطبيب(ة) المعالج(ة) وفقًا لمتطلبات قانون فحوصات الجينات البشرية بعد الأسبوع الثاني عشر من الحمل (١٤ + ٠ p.m.).

الفحص وفقًا للمادة الوراثية لجميع الكروموسومات (١-٢٢)

من خلال الفحص وفقًا للمادة الوراثية لجميع الكروموسومات، يمكن أيضًا اكتشاف حالات خطأ نادرة في توزيع الكروموسومات الجسدية الكاملة (اختلالات الخلايا الجسدية النادرة - نظام الرينين-أنجيوتنسين RAAs). عندئذ يتعلق الأمر غالبًا بما يسمى فسيفساء، مما يعني أن هناك نوعين مختلفين من الخلايا على الأقل بهما مجموعات مختلفة من الكروموسومات. ويمكن عندئذ أن تتأثر خلايا الطفل (فسيفساء الجنين) و/أو أجزاء فقط من المشيمة (فسيفساء المشيمة).

إذا كانت أجزاء من الكروموسومات مفقودة (حالات حذف) أو متعددة (حالات تعدد نسخي) وبالتالي يتم تغيير عدد نسخ الأجزاء المعنية، يُشار إلى ذلك باسم تغيرات عدد النسخ (التعدد النسخي للجينات - CNVs). يحدث التعدد النسخي للجينات CNVs بمعدل إصابة أقل من ٠٫٠٣٪ في الولادات. وقد يؤدي إلى تشوهات في الأعضاء و/أو اضطرابات في النمو. يمكن اكتشافه من خلال إجراء اختبار ما قبل الولادة غير التداخلي PreNata® NIPT (الخيار ٤) بحجم بدءًا من ٧ ميجا بايت.