REGIONE TOSCANA

وثيقة تعريفية بشأن اختبار مشترك
من أجل تحديد خطورة الشذوذ الكروموسومي في الثلاثة أشهر الأولى من الحمل

السيدة الفاضلة,
يوفر لك النظام الصحي بمنطقة توسكانا (SST) إمكانية إجراء، في الثلاثة أشهر الأولى من الحمل، **اختبارًا لتقييم خطر إصابة الجنين بإحدى أكثر ثلاث حالات شذوذ كروموسومي** (متلازمة داون/التثلث الصبغي 21، متلازمة إدوارد/التثلث الصبغي 18، متلازمة باتو/التثلث الصبغي 13)

ما هو الاختبار المشترك وفيما يلزم
يتمثل الاختبار المشترك في قياس بالموجات فوق الصوتية (الذي يتم إجراؤه بين 11+0-13+6 أسابيع من الحمل) الشفافية القفوية (NT) وسمك السائل المجمع على مستوى مؤخر عنق الجنين، وفي سحب عينة من دم الأم (يتم إجراؤه بين 9+0-13+6 أسابيع من الحمل - ويفضل أن يكون ذلك بين 10+0-12+6) والذي من خلاله يتم إعطاء جرعة من نوعين من البروتين (PAPP-A و free ß-hCG). تُستكمل هذه المعايير بالعمر والبيانات السريرية –بيانات التاريخ المرضي للمرأة الحامل لحساب الخطر النوعي لكل امرأة حامل على حدة.
يُعتبر الاختبار إيجابياً (خطر عالي) إذا كان الخطر المحسوب يتراوح بين 1 : 2 و 1 : 300: في هذه الحالات، تُعرض على المرأة الحامل فرصة الخضوع لإجراء تشخيصي عن طريق سحب عينة من الزغابات المشيمية (فحص الزغابات المشيمية) أو لاحقاً من السائل الأمنيوسي (بزل السلى).
يُعتبر الاختبار سلبياً (خطر منخفض) إذا كان الخطر المحسوب يقل عن 300:1، أي من 301:1 فصاعداً.
في الحالات التي يتراوح فيها الخطر بين 1 : 301 و 1 : 1000، يوفر إقليم توسكانا إمكانية إجراء اختبار إضافي لتحديد الخطر (غير تشخيصي)، والذي يتمثل في سحب عينة من دم الأم والذي يهدف إلى إجراء بحث بالحمض النووي الجنيني المتداول (NIPT).
يتم إجراء كل من الفحص بالموجات فوق الصوتية وحساب المخاطر والاستشارة الطبية التي تلي تنفيذ الاختبار (الاستشارة بعد الاختبار) بواسطة طبيب معتمد لدى مؤسسة الطب الجنيني (لندن). يُنفذ إعطاء الجرعات البيوكيميائية في المختبرات المعتمدة في إقليم توسكانا.
في نهاية الفحص سيُبلغكم الطبيب بتقييم الخطر العام، وسيناقش النتيجة وسيوجهك نحو مسارات الرعاية اللاحقة الممكنة.

حدود الاختبار المشترك

1) يوفر الاختبار المشترك حساسية تبلغ حوالي 90%، أي أنه يمتلك القدرة على تحديد 90 جنين مصاب بمتلازمة داون من كل 100 اختبار يتم إجراؤه على الأجنة المصابة (يحدد 90 جنين مصاب من أصل 100).
2) وفي جميع الأحوال يمتلك الاختبار عدداً من الحالات الإيجابية الوهمية تبلغ 7 %: 7 نساء من كل 100 اختبار منفذ سيحصلن على اختبار إيجابي، لكن الجنين لن يُصاب بمتلازمة داون. لا تعبر النتيجة الإيجابية في الواقع إلا عن خطر إحصائي متزايد يتعلق بالحمل الجاري ولا تشير إلى أن الجنين مصاب بالتأكيد من الشذوذ الكروموسومي.
3) يعني الاختبار السلبي أن الأم تتمتع بخطر إحصائي منخفض في إنجاب طفل مصاب بتثلث صبغي 21 أو 18 أو 13، حتى إن كان هذا لا يعني "بالتأكيد" أن الجنين لن يُصاب.

لذا من المهم التأكيد على أن الاختبار لا يوفر مؤشرات تشخيصية.
فقط تنفيذ الاختبارات التشخيصية، مثل فحص الزغابات المشيمية أو بزل السائل الأمنيوسي، هو ما يسمح حاليًا بتأكيد أو استبعاد بشكل يقيني في مرحلة ما قبل الولادة وجود شذوذ كروموسومي للجنين.

التحضير و قواعد السلوك
لا يلزم إجراء أي نوع من التحضير.
من الجيد عدم استخدام الزيوت والكريمات والمراهم على البطن في يوم الفحص بالموجات فوق الصوتية.

وثيقة تعريفية بشأن اختبار مشترك
من أجل تحديد خطورة الشذوذ الكروموسومي في الثلاثة أشهر الأولى من الحمل

المخاطر والآثار الجانبية المحتملة
الفحوصات التي يتكون منها هذا الاختبار ليست باضعة، لذا فإنها لا تشكل أي خطر على المرأة الحامل أو الجنين.

حساب الخطر المستند فقط على أساس الموجات فوق الصوتية مع تقييم الفحص القفوي
في الحالات التي لم يكن فيها من الممكن تنفيذ سحب العينة لإلإعطاء جرعة من نوعين من البروتين على دم الأم من (PAPP-A و free ß-hCG), فإنه من الممكن حساب شذوذ كروموسومي باستخدام الفحص القفوي، ولكن، في هذه الحالة، تقل حساسية الاختبار إلى حد كبير، أي القدرة على تحديد الأجنة المصابة.