

النتيجة الإيجابية للفحص ماذا يعني وماذا يجب عليّ أن أفعل الآن؟

سيعطيك فحص NIPT خطورة جديدة (ضئلاً جداً أو عالياً جداً) من ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18 أو التثلث الصبغي 13. إذا كان الخطر ضئلاً جداً، لن يتطلب منك إجراء فحوص إضافية. إذا كان الخطر عالياً جداً، ستحتاجين إلى القيام بفحص بزل السائل الأمنيوسي للتأكد من النتيجة. ستكون نتيجة فحص NIPT متوفرة خلال 10 أيام. بالنسبة للنساء اللواتي يحصلن على نتيجة إيجابية في فحص (SIPS / IPS / Quad)، ستدفع خطة الخدمات الطبية (MSP) تكاليف فحص NIPT.

ما هو فحص بزل السائل الأمنيوسي؟

إنه فحص تشخيصي يخبرك إذا كان طفلك بالتأكيد مصاباً بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18. يتم أخذ بضعة ملاعق صغيرة من السائل الأمنيوسي المتواجد حول طفلك من خلال إدخال إبرة رفيعة جداً في بطنك. سيتم أخذ كمية تقدر بحوالي ثلاثة ملاعق صغيرة. سيتم إدخال الإبرة ويتم مراقبتها عن طريق الأشعة فوق الصوتية لضمان عدم ملامسة الجنين. يتم معاينة خلايا الطفل الموجودة في عينة السائل لمعرفة فيما إذا كان الطفل مصاباً بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18. عندما يتم الانتهاء من فحص بزل السائل الأمنيوسي لمعرفة النتيجة الإيجابية، تكون النتائج متوفرة خلال 3 أيام.

تكون نسبة احتمال فقدان الجنين نتيجة عمل فحص بزل السائل الأمنيوسي 1 لكل 200 (أي نسبة 0.5%). بعبارة أخرى، لو كانت 200 امرأة تقوم بفحص بزل السائل الأمنيوسي، ستخسر امرأة واحدة جنينها نتيجة القيام بهذا الإجراء.

هل يجب عليّ الحصول على فحوصات إضافية وإذا كان الجواب نعم، أية واحدة منها؟ فحص NIPT أو فحص بزل السائل الأمنيوسي؟

الإختيار هو إختيارك. لا ترغب كل امرأة حصلت على نتيجة فحص إيجابية من عمل فحوصات إضافية. فكري في الأسئلة التالية لمساعدتك في إتخاذ القرار المناسب.

- هل أعتقد بأن الفرصة المعطاة في نتيجة الفحص عالية أمر منخفضة؟
- هل أربغ في معرفة إذا كان طفلي مصاباً بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18 قبل أن يولد الطفل؟
- هل سأطمئن إذا ظهرت نتيجة إختبار NIPT نسبة احتمال ضئيلة جداً للإصابة بمتلازمة داون والتثلث الصبغي 18 والتثلث الصبغي 13.
- هل أحتاج إلى نتيجة تكون دقيقة 100% (فحص بزل السائل الأمنيوسي والفحص التشخيصي) حتى لو كان يعني ذلك أخذ فرصة بنسبة 1 لكل 200 لفقدان الحمل؟
- ماذا سأفعل إذا ظهرت نتيجة الفحص التشخيصي أن طفلي مصاب بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18؟ هل سأتخلص من الحمل؟ هل أربغ في معرفة ذلك لكي أحضر نفسي لتربية طفل ذو إحتياجات خاصة؟ هل سأربغ في التخلي عن طفلي وتسليمه للتبني؟
- هل سأشعر بالقلق المتزايد طوال فترة الحمل إذا لم أقم بفحص بزل السائل الأمنيوسي أو إختبار NIPT؟

ماذا لو أظهرت نتائج فحص بزل السائل الأمنيوسي أو الفحص المفصل للأشعة فوق الصوتية إصابة الطفل بإحدى هذه الحالات؟

مقدم الرعاية الصحية خاصتك، وكذلك أخصائيو الجينات أو مستشارو الجينات، موجودون لمناقشة الخيارات معك ولمساعدتك في إتخاذ القرار المناسب لك.

برجاء أخذ هذه الورقة معك إلى البيت لقراءتها، والتفكير فيها والتحدث بخصوصها مع زوجك وأسرته. إذا كانت لديك أسئلة أخرى أو تشعرين أنه سيساعدك الأمر عند عمل موعد للإستشارة الجينية حول خيارك، تحدثي مع مقدم الرعاية الصحية.

عرفت الآن أن نتيجة الفحص الجيني السابق للولادة هو "مسح إيجابي". كان الغرض من المسح هو لمعرفة احتمال إصابة طفلك بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18 أو عيب الأنيوب العصبي المفتوح.

ماذا تعني نتيجة "الفحص الإيجابي"؟

لا تعني هذه النتيجة أن طفلك مصاب بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18 أو عيب الأنيوب العصبي المفتوح. في الحقيقة، معظم النساء اللواتي يستلمن هذه النتيجة ليس لديهن طفل مصاب بأحد هذه الأمراض. تعني النتيجة أن نسبة احتمال ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18 أو عيب الأنيوب العصبي المفتوح عالية إلى درجة يتطلب فيها عمل فحوصات إضافية لتحديد إذا كان طفلك مصاب بإحدى الحالات الثلاثة.

كجزء من نتيجة الفحص، سيتم إعطاؤك رقماً يحدد نسبة احتمال إصابة طفلك بإحدى الحالات التي تم الفحص عليها.

فيما يلي مثال على نتيجة الفحص الإيجابي:

نسبة احتمال الإصابة بمتلازمة داون هي 1:100. ويشبه هذا القول بأن:

- هناك احتمال 1% من إصابة طفلك بمتلازمة داون أو
- هناك احتمال 99% بأن طفلك سوف لن يكون مصاباً بمتلازمة داون أو
- لو حصلت 100 امرأة على نفس النتيجة، سيكون لدى واحدة منهن طفل مصاب بمتلازمة داون وسوف لن تكون لدى النساء الـ 99 الأخريات طفل مصاب بهذه الحالة.

حسب نتيجة فحصك، كانت نتيجتك إيجابية لـ:
(According to your screen result, you screened positive for:)

فرصة تعرض طفلك لهذه الحالة هي:
(The chance your baby has this condition is:)

1 لكل _____ أي نسبة _____ %
(1 in _____ which is _____ %)

ماذا سيحدث الآن؟

قد يحتاج مقدم الرعاية الصحية خاصتك إلى التأكيد على مرحلة حملك. من المهم ضمان إستخدام جدول الحمل الصحيح لنتيجة فحص ما قبل الولادة.

لو كانت لديك نتيجة فحص إيجابية لعيب الأنيوب العصبي المفتوح، سيقدم لك فحص مفصل للأشعة فوق الصوتية وموعداً مع طبيب صحة الجنين والأمومة أو مستشار خاص بالجينات في إحدى عيادات بريتش كولومبيا الطبية الخاصة بالجينات في فانكوفر أو فكتوريا. إذا كان طفلك مصاباً بعيب الأنيوب العصبي المفتوح سيظهر ذلك عادة في فحص الأشعة فوق الصوتية.

لو كانت لديك نتيجة فحص إيجابية لمتلازمة داون أو التثلث الصبغي 18، سيقدم لك إختباراً آخر لفحص الدم يسمى بـ NIPT (أي إختبار ما قبل الولادة الغير إحتياجي) أو فحص بزل السائل الأمنيوسي.

ما هو إختبار ما قبل الولادة الغير إحتياجي (NIPT)؟

إنه فحص يتم إستخدامه من خلال فحص الدم لتشخيص متلازمة داون والتثلث الصبغي 18 وهو أكثر دقة من فحص (SIPS / IPS / Quad). يتم من خلاله تشخيص جميع الأطفال المصابين بمتلازمة داون والتثلث الصبغي 18 وتكون نسبة النتيجة الإيجابية الخاطئة ضئيلة جداً.