

اللجنة الوطنية للموجات فوق الصوتية للتوليد وللأجنحة (CNEOF) وثيقة اعلامية للنساء الحوامل في إمكانية فحص التلث الصبغي 21

أعدت هذه الوثيقة لجميع النساء الحوامل لشرح الفحص الفردي للتلث الصبغي 21 (متلازمة داون) كما هو من الممكن تحقيقه حالياً

الفحص الفردي للتلث الصبغي 21 هو قياس خطر وجود هذا التلث الصبغي 21 في الجنين الحالي. فهذا الخطر قد يكون منخفضاً أو عالياً في حالة الحمل الحالي

يتكون هذا الفحص من اختبارين كلها أمنين للحمل وللجنين:
❖ فحص دم النساء الحوامل

❖ استعمال الموجات فوق الصوتية للجنين

هذه الاختبارات غير إلزامية ولكن لتحقيقها يجب موافقة خطية المرأة الحامل

في الواقع، في جميع الحالات المرأة الحامل لديها الاختيار في:

❖ طلب الفحص للتلث الصبغي 21

❖ طلب إجراء عملية بزل مياه السلي او عينة المشيمة إذا اظهرت الاختبارات ارتفاع خطر تلث الصبغي 21

❖ تغير الرأي في أي وقت



قائمة الجمعيات

(الاتحاد الوطني للأباء وأمهات الأطفال دون الإندا)

UNAPEI
50 50 85 44 01
www.unapei.org

الترисومية 21 فرنسا
29 87 37 77 04
www.trisomie21-france.org

مؤسسة جيروم لوجون
30 73 49 44 01
www.fondationlejeune.org

بصر 21
www.regardsurlatrisomie21.org

قائمة مراكز متعددة التخصصات للتشخيص قبل الولادة

المراكز المتعددة التخصصات للتشخيص قبل الولادة:
http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/liste_CPDNP_151110.pdf

قائمة الشبكات الصحية في الفترة المحيطة بالولادة:
<http://www.perinat-france.org/portail-grand-public/reseaux/reseaux-perinataux/les-reseaux-de-sante-regionaux-perinataux-432.html>

شارك في إعداد هذه الوثيقة:

أعضاء CNEOF

- ❖ لالكلية الوطنية الفرنسية للأطباء أمراض النساء (CNGOF):
الأستاذ د سوبتييل، الدكتور ر فافر، الدكتور كوزن، الأستاذ د. دبارج، الأستاذ ف بويش لجمعية علماء الأحياء الموافق عليهم : الأستاذ ف. ميولر
- ❖ للكتابة الوطنية للفيزياء (CNFS): ف تورنير ف تورنير
- ❖ لجمعية المشتركة حول الولادة (CIANE): آن إفرايد لجمعية الفراشات البيضاء 59: سيلفي مرس و صابين دسنيدر

Accent Aigu - 02/2013

ما من الممكن فعله إذا كان خطر الترسيمية 21 "مرتفع"؟

وجود حساب خطر الترسيمية 21 "عالى" لا يعني بأن الجنين مصاب بالترسيمية 21. للتأكد يجب تحقيق النمط النووي للجنين. معلومات تُعطى للمرأة الحامل، تفسّر لها الإمكانيّة وكيفية تحقيق هذا النمط النووي. النمط النووي يسمح الحساب بدقة الكرموسومات 21 وهكذا تتأكد من إصابة الطفل أم لا بالترسيمية 21.

يُقترح للمرأة إما عملية بزل السلى (إزاله خلايا السائل الذي يحيط بالجنين) أوأخذ عينات الزغابة (أخذ قطعة جد صغيرة من المشيمة)، وتنفذ هذه العملية بوسيلة إبرأة للبزل عبر جلد البطن وكل هذا تحت توجيه الموجات فوق الصوتية.

خطر هذه العملية هو الإجهاض أو الولادة المبكرة وقد يقدر هذا الخطر إلى حوالي 1%.

المدة بين البزل والنتيجة تقارب 3 أو 4 أسابيع.

المرأة الحامل حرة في طلبها لتطبيق أم لا عملية البزل ولكن يجب أن توافق خطياً لتحقيقها

ما من الممكن فعله إذا نمط النووي للجنين أكد التلث الصبغي 21؟

هذه الحالة تطلب مساعدة و مصطحبة للمرأة الحامل وللزوجين، لأخذ الوقت الكافي للتفكير، لمعرفة المزيد عن تلث الصبغي 21، و معرفة الوسائل والإمكانيات في كيفية الدعم و العناية بالشخص المصاب بهذا المرض.

هناك عدة إمكانيات:

- ❖ مواصلة الحمل و العناية بالطفل،
 - ❖ مواصلة الحمل ثم يعطي الطفل لإعتماد،
 - ❖ طلب إنهاء الحمل الذي يُسمى "الإنهاط الطبي للحمل" بعد رؤية وقرار المركز المتعدد التخصصات للتشخيص قبل الولادة.
- للمساعدة في اختيارهم، المرأة الحامل والزوجين لديهم إمكانيات في لقاء:
- ❖ العاملين في مجال الصحة (التوليد، أمراض النساء، أخصائي الأشعة، قابلة، طبيب عام، طبيب أطفال، علم الوراثة، علم النفس ...)
 - ❖ أعضاء مركز متعدد التخصصات للتشخيص قبل الولادة الذي يوجد في كل منطقة
 - ❖ أعضاء جمعيات متخصصة موافق عليهم في مساعدة المرضى الذين يعانون من التلث الصبغي 21

ما هو التثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)؟

تثلث الصبغي 21 الذي يسمى بشكل غير صحيح "منغولية" يرجع إلى وجود كروموموسوم إضافي في خلايا الشخص المصابة، كل خلية في الجسم تحتوي على 46 صبغيًا وترتدي في أزواج. في التثلث الصبغي 21 هناك كروموموسوم إضافي في الزوج 21. فالشخص لديه 47 كروموموسوم في كل خلية.

هذا الكروموموسوم "الإيظافي" هو المسؤول بالتشوهات المختلفة في الغالبية العظمى من الحالات، ليس هناك عضو آخر من الأسرة مصاب بنفس المرض.

ما هي الشذوذ الأكثر شيوعًا في الناس المصابة بتثلث الصبغي 21؟

إنعاق فكرية متغيرة وقدرة الإندماج الاجتماعي مختلفة حسب الأطفال. يُشكل عام مستوى التعليم لا يتتجاوز الصف الدراسي السادس. معظمهم في سن البلوغ ليسوا مستقلين. هذه الصعوبات تختلف من طفل لأخر. التعليم والمرافقة هما العوامل الهامة لتنميتهم.

للوجه شكل خاص لا يمكن للطفل ملامح التشابه مع والديه.

قلة القامة حتى في سن البلوغ، نادرًا ما تتجاوز 1.6 م

انخفاض قوة العضلات (نقص التوتر)

تشوهات ذات أهمية متغيرة، للقلب أو لجهاز الهضم في معظم الحالات قد يمكن أن تستفيد بعلاجات خاصة.

في بعض الحالات مشاكل صحية أخرى تظهر مثل التعرض للأمراض الدم

كيف يتم تشخيص التثلث الصبغي 21؟

بعد الولادة قد يُشكّل بوجود التثلث الصبغي 21 إذ كان للطفل وجه مميز أو يكتشف له عيب. يكون اليقين بتحقيق النمط النووي للطفل و هذا يعني دراسة الكروموموسومات للتأكد بوجود الكروموموسوم 21 الإضافي.

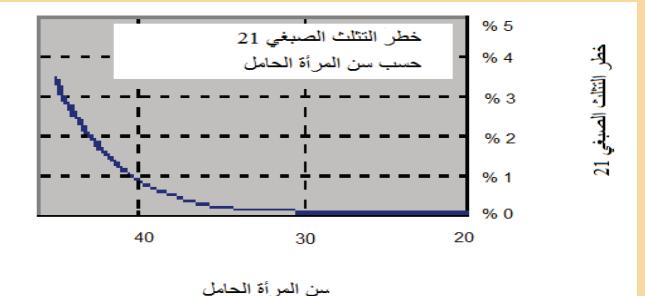
قبل الولادة، عينة من خلايا الجنين تسمح تحقيق النمط النووي. هذه الخلايا موجودة في السائل (الذي يحيط الجنين) أوفي المشيمة. ولكن هذه العينة التي تسمى بـ"زل السلى" أو "أخذ عينات زغابة المشيمي"، لها خطر الإجهاض. لذلك لا تُقترح إلا إذا كان هناك خطر كبير للجنين في إصابته بالتثلث الصبغي 21.

كيف يُعرف أن هناك خطر كبير؟

ذلك الخطر "المُنخفض" أو "العالٍ" قد يتم تقديره باستخدام "حساب الخطر" إلا إذا طلبت المرأة الحامل.

في الأشهر الثلاثة الأولى، هذا الحساب يعتمد على ثلاثة عناصر وهي:

1 - سن المرأة: كلما ارتفع سن المرأة ارتفع خطر التثلث الصبغي 21



2 - قياس رقبة الجنين و الذي يسمى الشفافية القحفية : كلما ارتفعت سمكها ارتفع خطر التثلث الصبغي 21



3 - اختبار الدم بعد فحص الموجات فوق الصوتية لتقدير "علامات المصل" (وهي بروتينات الدم) في مختبر وافت عليه الوكالة الصحية للمنطقة وقد يتم تقدير خطر التثلث الصبغي 21 بالمراجعة والجمع بين هذه البيانات الثلاثة.

في الأشهر الثلاثة الثانية من الحمل :
إذا لم يتم الفحص في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل، فمن الممكن إتمامه إلى حد 18 أسبوعاً من الحمل (إنحباس الطمث) ويستند حساب خطر تثلث الصبغي 21 على

◆ سن المرأة الحامل

◆ قياس الشفافية القحفية، الذي حُقِّ في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل بواسطة الموجات فوق الصوتية

◆ جرعة "علامات المصل" من الربيع الثاني التي تختلف عن "علامات المصل" في الربيع الأول

ملاحضة : في كل فحص بوسيلة الموجات فوق الصوتية، خلال الحمل، يمكن إكتشاف عيب للجنين، فهذه الحالة تُرفع خطر التثلث الصبغي 21

تفسير احتساب المخاطر

نتيجة الحساب يُسلِّمها ويفسرها الطبيب الذي أمر بالاختبار. هذه النتيجة قد تقدر خطر مصابة الجنين بتثلث الصبغي 21. ولكن يبقى هذا الأمر غير مؤكد.

إذا كان الخطر أعلى من 1/250 ("1 في 250")، فيُعتبر الخطر عاليًا مثل حالة خطر "عالٍ": "1 في 30" ("1 في 30"). هذا يعني أن للجنين خطر 1 على 30 (3٪ خطر) أن يكون مصابًا بتثلث الصبغي 21، وفي 29 من 30 حالة (97٪ من الحالات) الجنين صحي غير مصاب بتثلث الصبغي 21

إذا كان حساب الخطر أقل من 1/250، فيُعتبر الخطر "منخفض". مثل حالة خطر "منخفض": 1/1000. هذا يعني أن للجنين خطر 1 على 1000 (0.001٪) أن يكون مصابًا بتثلث الصبغي 21، وفي 999 حالات أخرى (99.9٪ من الحالات) ليس هناك تثلث صبغي 21

ختاماً هذا الحساب لخطر التثلث الصبغي 21 (التريسيومية 21) ليس بحسب أكيد فقد يُقلق 5 من 100 امرأة حامل اللاتي قبل أن تُهُن خطر "ارتفاع"، ولكن في الواقع أغلبيتهن لهن جنين صحي غير مصاب بتثلث الصبغي 21

في المقابل هناك حالات أخرى فيها حساب الخطر "منخفض" ولكن حين الولادة الطفل يكون مصاب بالترىسيومية 21.