التحري عن التشوهات الجنينية

- تقدّم اختبارات التحري عن متلازمة داون وغيرها من أمراض الكروموزومات في وقت مبكر من الحمل للكشف عن إمكانية وجود تعرض مرتفع للتشوهات الجنينية

التحري عن التشوهات الجينية

- تعتمد خيارات الاختبار المتاحة للحوامل على احتمالية وجود مشكلة.
- في حين أن خطر حدوث تشوه جنيني يتزايد مع عمر الأم عند الولادة، إلا أن معظم الأطفال الذين يعانون من هذه العيوب يولدون في الواقع من نساء أصغر سنا.
- التحري أمر اختياري ويجب أن يحدث فقط بعد نقاش مليّ مع طبيبك حول الاختبارات المتاحة.

التحري عن التشوهات الجينية

- في حال وجود اختطار منخفض، بإمكان الحوامل إجراء أحد الاختبارين:
  - التحري التتابعي (الكشف بالموجات فوق الصوتية وتحليل عينة الدم الدم قبل 14 أسبوع)
  - التحري بالعلامات الرباعية (سحب عينة من الدم بعد 15 أسبوع)

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض
التحري التتابعي

- يجمع بين:
  - عمر الأم عند الولادة
  - الكشف بالموجات فوق الصوتية
  - فحوصات الدم
- يحدد احتمال خطر وجود تشوه جنيني، بما في ذلك متلازمة داون والتثلث الصبغي 18، ومجموعة من العيوب الخلقية المعروفة باسم عيوب الأنبوب العصبي المفتوح، والتي تتضمن شق العمود الفقري

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض
التحري التتابعي

- يجب إجراء الفحص بالموجات فوق الصوتية بين الأسابيع 11 و13أي 6 و 7 من العمر الحملي للجنين
- قياس الشفيفة القفوية (حيز مملوء بالسائل خلف رقبة الجنين)

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض
التحري التتابعي

- يكشف عن 90 إلى 92 في المئة من حالات متلازمة داون و 90 في المئة من حالات التثلث الصبغي 18، مع نتائج إيجابية خاطئة بمعدل 5 في المئة
- يحدد حوالي 80 في المئة من الأطفال الذين يعانون من تشوهات الأنبوب العصبي المفتوح، وعندما يقترن مع الكشف بالموجات فوق الصوتية في الأثلوث الثاني من الحمل، يكشف تقريبا عن كافة هذه العيوب الخلقية

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض
التحري بالعلامات الرباعية

- يتوفر بين الأسبوع 15 و 21 من العمر الحملي
- فحص دم يقيس مستوى هرمونات معينة في دم الأم

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض
التحري بالعلامات الرباعية

- يمكنه الكشف عن 75 إلى 80 في المئة من حالات متلازمة داون و 60 إلى 75 في المئة من حالات التثلث الصبغي 18
- يمكنه أيضا الكشف عن 80 في المئة من حالات شق العمود الفقري
- معدل الإيجابية الخاطئة 5 إلى 7 في المئة

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض

اختبارات ما قبل الولادة غير الباضعة (من دم الأم، لا تؤخذ عينة من المشيمة أو من السائل الأمنيوسي)

- الاختبار الجديد الذي يقيّم دنا (DNA) الطفل في دم الأم
- يمكن إجراءه في أي وقت بعد الأسبوع العاشر من العمر الحملي، ولكن عادة ما يتم تنفيذ ذلك بالتزامن مع الكشف بالموجات فوق الصوتية في الأثلوث الأول من الحمل وتقييم الشفيفة القفوية

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض اختبارات ما قبل الولادة غير الباضعة (NIPT)

- يجب على النساء الأخذ بعين الاعتبار الخضوع لاختبارات ما قبل الولادة غير الباضعة في الحالات التالية:
  - بلوغ 35 عاماً فما فوق عند الولادة
  - اختبار التحري غير عادي (التحري التتابعي أو الرباعي)
  - نتائج الكشف بالموجات فوق الصوتية غير عادية
  - وجود حالة تشوه جنيني في الحمل السابق

تحري الحالات ذات الخطر المنخفض اختبارات ما قبل الولادة غير الباضعة (NIPT)

- يمكنها الكشف عن حوالي 99 في المئة من حالات متلازمة داون والتثلث الصبغي 18، وعن ما يصل إلى 92 في المئة من حالات التثلث الصبغي 13
- كما يمكنها الكشف عن بعض التشوهات التي تشتمل على الصبغيات الجنسية والكشف عن جنس المولود
- نتائج إيجابية خاطئة نادرة ولكن ممكنة

الاختبار التشخيصي

- لا تزال هناك حاجة لأخذ عينات من المشيمة أو الساءل الأمنيوسي لتأكيد النتيجة غير العادية لاختبارات ما قبل الولادة غير الباضعة
- قد يكون مناسباً في حال ظهور تشوهات في الموجات فوق الصوتية، إذ ان اختبارات ما قبل الولادة غير الباضعة لا تختبر جميع الاختلالات الصبغية